

**MASARYKOVA UNIVERZITA
PEDAGOGICKÁ FAKULTA**

DIPLOMOVÁ PRÁCE

Brno 2008

Václav Farář

MASARYKOVA UNIVERZITA
PEDAGOGICKÁ FAKULTA

**Život se svalovou dystrofií a spinální
svalovou atrofií**
DIPLOMOVÁ PRÁCE

Brno 2008

Vedoucí diplomové práce:
PhDr. Barbora Bazalová, Ph.D.

Vypracoval:
Bc. Václav Farář

Prohlašuji, že jsem diplomovou práci zpracoval samostatně a použil jen prameny uvedené v seznamu literatury.

Souhlasím, aby tato práce byla uložena na Masarykově univerzitě v knihovně Pedagogické fakulty a zpřístupněna ke studijním účelům.

.....

Touto cestou chci poděkovat PhDr. Barboře Bazalové, Ph.D. za odborné vedení, rady a notnou dávku trpělivosti, při zpracovávání diplomové práce.

Dále děkuji všem respondentům kazuistických studií za ochotu podělit se o své životní zkušenosti.

Obsah

Úvod.....	6
1 Teoretická východiska	8
1.1 Vymezení pojmů a historie výzkumu onemocnění.....	8
1.2 Svalové dystrofie a nemoci periferního motoneuronu.....	9
1.3 Svalová dystrofie Duchenneova / Beckerova.....	12
1.4 Spinální svalové atrofie.....	13
1.5 Dědičnost a genetické poradenství.....	16
2 Specifika onemocnění a možnosti vzdělávání	20
2.1 Specifika svalové dystrofie a spinální svalové atrofie.....	20
2.2 Udržení optimálního zdravotního stavu.....	22
2.3 Vzdělávání osob se svalovou dystrofií a spinální svalovou atrofíí.....	26
2.4 Život v domově pro osoby se zdravotním postižením.....	30
3 Možnosti samostatnosti	33
3.1 Bariérovost prostředí.....	33
3.2 Důsledky zákona 108/2006 Sb., o sociálních službách.....	36
3.3 Sociální služby využívané osobami se svalovou dystrofií a spinální svalovou atrofíí.....	38
3.4 Podpůrné organizace.....	40
4 Kvalita života vybraných osob se svalovou dystrofií a spinální svalovou atrofíí.....	44
4.1 Charakteristika výzkumu, cíle, metodologie.....	44
4.2 Charakteristika výzkumného souboru.....	45
4.3 Kazuistické studie.....	46
4.4 Závěr a vyhodnocení šetření.....	67
Závěr.....	70
Shrnutí.....	72
Summary.....	73
Literatura a zdroje.....	74

Úvod

Mnoho let jsem aktivním členem občanského sdružení Archa Community, které se zabývá volnočasovými aktivitami dětí a mládeže s tělesným postižením. Práci v této organizaci jsem se seznámil s několika přáteli na vozíku, kteří po dotazu na druh postižení odpovídali, že mají myopatii. Začal jsem se tedy o onemocnění hlouběji zajímat a zjistil, že se fakticky jedná o dvě různá onemocnění - svalové dystrofie a spinální svalové atrofie. Tyto onemocnění mají velmi podobný průběh, ale rozdílnou příčinu. Problematika mne zaujala nejen z pohledu speciální pedagogiky, ale také z pohledu mé profese fyzioterapeuta.

Při hledání odborných materiálů o těchto onemocněních jsem v rámci speciální pedagogiky našel několik zmínek o svalových dystrofiích, ale žádnou o spinálních svalových atrofiích. Lékařská literatura rovněž nabízí jen málo informací o spinální svalové atrofii, a proto jsem se v mé práci snažil srovnat tyto dvě skupiny onemocnění a předložit o nich informace tak, aby byly srozumitelné nejen pro potřeby speciální pedagogiky, ale přímo pro osoby s tímto postižením a jejich blízké.

Osobně ze své praxe znám možnosti samostatnosti takto postižených osob, vím, jak je pro ně důležité uchování osobní svobody v rozhodování a samostatnosti. Cílem výzkumné části mé diplomové práce je proto nastínit kvalitu života osob se spinální dystrofií a spinální svalovou atrofií na základě jejich vlastních zkušeností.

Svou práci jsem rozdělil do čtyř kapitol. V první kapitole se zabývám rozdělením svalových dystrofií a spinálních svalových atrofií. Popisuji průběh onemocnění a možnosti léčby. Speciální pozornost věnuji dědičnosti těchto nemocí a genetickému poradenství.

Druhou kapitolu věnuji možnostem ovlivnění průběhu nemoci, rozdílu mezi životními úkoly osob s tímto postižením a zdravou populací, vzdělávání jak v rámci speciálního školství, tak integrací do běžných škol, nastiňuji problematiku umístování dětí do internátní péče a její důsledky.

V třetí kapitole se zabývám podmínkami pro co nejsamostatnější způsob života dospělých osob. Řeším problematiku bariérovosti prostředí zejména z pohledu architektonických a dopravních bariér. Nahlížím, jak zákon o sociálních službách přispěl k samostatnosti postižených osob. Na konci kapitoly nabízím informace o podpůrných organizacích.

Čtvrtá kapitola představuje samotnou výzkumnou část práce. Tento kvalitativní výzkum byl proveden pomocí kazuistických studií pěti dospělých takto postižených osob, a to narativní formou rozhovoru. Mou velkou výhodou byl fakt, že většinu respondentů znám osobně, a proto nevznikl problém s navázáním důvěry. Cílem bylo ukázat konkrétní průběh onemocnění, možné způsoby vzdělávání, osobní názor na integraci do běžných škol a praktické zkušenosti se zákonem o sociálních službách.

1 Teoretická východiska

1.1 Vymezení pojmů a historie výzkumu onemocnění

Svalová dystrofie a spinální svalová atrofie patří do široké skupiny nervosvalových onemocnění. Tyto skupiny onemocnění mají podobný klinický průběh, avšak rozdílnou příčinu. Obě tato onemocnění se projevují postupným úbytkem svalové síly, první projevy se většinou objevují již v raném dětství, často je nejprve postiženo kořenové svalstvo a postupně dochází k úplné imobilitě. Nejčastější příčinou smrti je respirační selhání v důsledku oslabení dýchacích svalů. Příčinou svalové dystrofie je přímo postižení svalového vlákna, kdežto spinální svalová atrofie je způsobena degenerací motorického nervu s následným postupným oslabením denervovaného svalu. (Komárek, 2000)

Pro lepší vzhled do tématu je dobré vymežit si některé základní pojmy:

- **Atrofie** – zmenšení nebo oslabení normálně vyvinutého orgánu nebo jeho části (Petráčková, 2000, s. 79).
- **Dystrofie** – chorobný stav způsobený poruchou výživy tkání, poruchou látkové výměny se změnami vzhledu a činnosti buněk (Petráčková, 2000, s. 183).
- **Myopatie** – neurčené onemocnění svalstva projevující se postupným úbytkem a ochabováním svalstva (Petráčková, 2000, s. 516).
- **Spinální svalová atrofie** (spinální amyotrofie, zkratka SMA, angl. Spinal muscular atrophy) - skupina onemocnění charakterizovaných zánikem části motorických buněk předních rohů míšních s následnou degenerací denervovaných svalů. Myokard a intelekt nejsou postiženy. Výskyt je 1:10 000 narozených dětí (Vokurka, 2004, s.816).
- **Svalová dystrofie** - skupina dědičných degenerativních onemocnění kosterního svalstva a často i srdečního svalu (Schettler, 1995, s.349).
- **Myopatický syndrom** dolních končetin - kolébavá myopatická chůze, hyperlordóza s vysunutým břichem a tzv. myopatické šplhání (při vstávání ze dřepu si nemocní musejí pomáhat horními končetinami, opírají se o vlastní dolní končetiny, po kterých postupně šplhají (Amblér, 2006, s.295).

Průběh nejčastější formy svalové dystrofie (Duchenneovy) byl poprvé popsán v 2. polovině 19. století Duchennem v roce 1868 a Gowersem v roce 1886, mírnější varianta tohoto onemocnění byla popsána v 50. letech 20. století Beckerem (Becker a

Kiener in Bednařík, 2001), podle kterého je pojmenována. Biochemický a genetický podklad byl poznán prakticky o 100 let později a byl jedním z prvních výrazných úspěchů, který předznamenal dobu molekulární medicíny. Duchenne také jako první publikoval obrázek pacienta s facioskapulohumerální svalovou dystrofií, která byla později popsána Landouzym a Dejerinem v roce 1885. Ostatní svalové dystrofie (pletencové myopatie, distální myopatie a Emeryho-Dreifussova svalová dystrofie) byly podrobně popsány a systematicky zkoumány až v 80. letech 20. století.

Spinální svalová atrofie byla poprvé popsána v roce 1892, kdy lékaři Werdnig a Hoffmann publikovali první kazuistiky (Bednařík, 2001, s.123).

Teprve v roce 1995 objev genu SMN (survival motor neuron gene) na 5. chromozomu jednoznačně vydělil autosomálně recesivně dědičné formy spinální svalové atrofie SMA I.-III. typu od ostatních jednotek. V patogenezi SMA ale zůstává ještě mnoho nejasností. Poznatky molekulární medicíny současné doby otvírají možnost přesné klasifikace a poznání těchto nemocí (Habrlová in Neurologie pro praxi 4/2002, s.179).

1.2 Svalové dystrofie a nemoci periferního motoneuronu

Obě tyto skupiny nemocí patří mezi neuromuskulární choroby, které jsou velmi rozsáhlou a rozmanitou skupinou nemocí, které postihují buď periferní motorické nervové vlákno (motoneuron), nervosvalovou ploténku nebo přímo sval.

Svalové dystrofie

Projevy svalových dystrofií lze rozpoznat atrofiemi svalů s progresivní, většinou symetrickou, svalovou slabostí. Nejprve jsou postiženy jen svalové skupiny v pletencových oblastech pánevních nebo ramenních. V důsledku atrofií svaloviny můžeme pozorovat typické projevy, jako je vadné držení těla, kolébavá „kachní chůze“, ztížená chůze do schodů a vstávání z lehu a dřepu (myopatické šplhání). Před příznaky atrofie můžeme někdy pozorovat zbytnění svalů (pseudohypertrofie). S postupnou progresí onemocnění se objevují kontraktury omezující hybnost, v pozdějším stádiu je pohyblivost velmi omezená. Některé svalové dystrofie provází změny srdečního svalu a psychické poruchy s rozvojem demence i příznaky poruch látkové výměny (Komárek, 2000, s.103).

Rozlišujeme tyto typy svalových dystrofií:

- **Duchenneova progresivní svalová dystrofie** (podrobně popsána v další části).
- **Beckerova svalová dystrofie** (podrobně popsána v další části).
- **Svalová dystrofie typu Emeryho – Dreifusové** - dědičnost onemocnění je vázána na x chromozom, genová porucha způsobuje nedostatek emerinu v srdečním svalu i v kosterních svalech. Začátek je v 1. deceniu nebo na počátku druhého. Slabost a atrofie jsou symetrické, není pseudohypertrofie lýtek. Bývají časté kloubní deformity, zkrácení Achillových šlach, kontraktury v oblastech lokte a podél páteře, zejména krční. Kontraktury mohou i předcházet svalovou slabost. Progrese je pomalá. Ohrožení života může být při současné kardiomyopatii, která je obvyklá. Kardiostimulátor může zabránit náhlým poruchám srdečního rytmu. Intelekt nebývá postižen (Jedlička, 2005, s.329).
- **Facioskapulohumerální svalová dystrofie (FSH dystrofie)** - je třetí nejčastější dystrofie, výskyt 1:20 000, dědičnost této choroby je autosomálně dominantní, asi v 25 % jde o novou mutaci. Začátek onemocnění může být kdykoliv, nejčastěji v 2. a 3. deceniu. Slabost a atrofie postihuje obličejové svalstvo. Pacienti nejsou schopni pískat, atrofie svalu způsobuje zašpičatění úst (tzv. Tapíří ústa), postiženo je i svalstvo pletence ramenního a extenzory zápěstí a prstů. Oslabení bývá asymetrické. Hyperlordóza a slabost pánevního pletence je až v pozdějších fázích onemocnění. Šíjové, okohybné a polykací svaly stejně jako drobné svaly ruky, lýtkový sval a sval srdeční zůstávají nepostižené. Progrese je pomalá, bývají období rychlejšího zhoršení. Jen asi pětina postižených je neschopna chůze po 40. roce (Jedlička, 2005, s.331).
- **Pletencová forma svalové dystrofie** - začátek nemoci je zpravidla mezi 2. až 6. dekádou. V polovině případů se největší příznaky objevují na pletenci pánevním, v polovině na pletenci ramenním. Rychlost progrese je různá od těžké formy s časnou ztrátou samostatnosti a respiračním selháním, která se podobá Duchenneově myopatii, až po lehké formy, které nezkracují život a umožňují dlouhodobě téměř normální pohyb. Do obrazu choroby může patřit i dilatační kardiomyopatie i hypertrofie lýtek.
- **Distální forma svalové dystrofie** -onemocnění se objevují ve 4. a 5. deceniu a projevují se slabostí a hypertrofiemi svalů ruky, předloktí a dolních končetin. Progrese je pomalá, obvykle nevede k pohybovému omezení.
- **Kongenitální dystrofie** - svalová slabost je přítomna už od narození nebo od prvních měsíců života. Často jde o hypotonický syndrom, relativně neměnný,

avšak v některých případech s pomalou progresí. Schopnost chůze bývá zachována. Časté jsou respirační a polykací obtíže, postižen je i brániční sval. (Bednařík, 2001)

Nemoci periferního motoneuronu

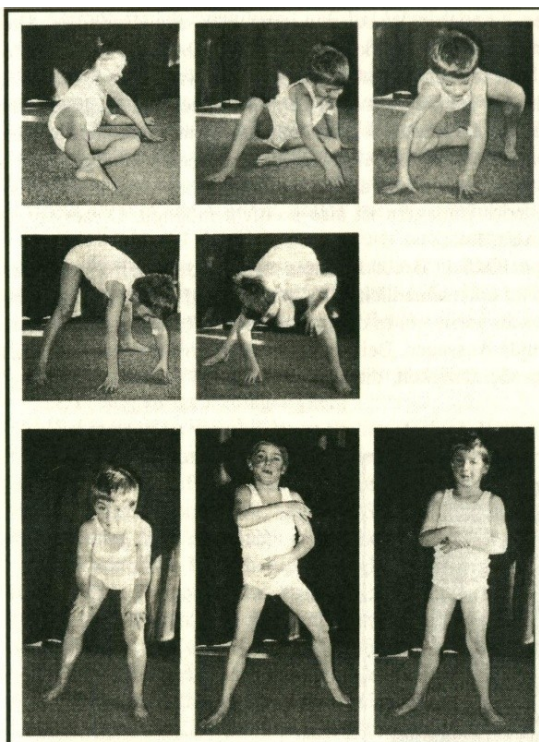
Nemoci se projevují poruchou funkce periferního motoneuronu (který odpovídá za vědomé pohyby svalů) spojenou se snížením svalové síly a snížením reflexů. Příčinou onemocnění bývá postižení buněk v předních rozích míšních, demyelinizace nebo axonální degenerace při dědičných nebo zánětlivých neuropatiích. Degenerativní proces postihující periferní nervový systém je zpravidla různě progredující. Diferenciální diagnostiku umožňuje elektromyografické vyšetření a molekulární diagnostika. Tato vyšetření vyloučí svalovou dystrofii (Habrllová in Neurologie pro praxi 4/2002, s. 179).

Mezi nejčastější nemoci periferního motoneuronu patří: (Jedlička, 2005).

- **Proximální spinální svalové atrofie** s maximem postižení kořenového svalstva se podle rychlosti progresu dělí na akutní, přechodnou a chronickou formu.
Typ I – akutní infantilní forma (Werdnigův-Hoffmannův syndrom);
Typ II – přechodná pozdně infantilní forma (chronický typ Werdnigovy-Hoffmannovy choroby);
Typ III – juvenilní či časně adultní forma (Kugelbergův-Welanderové syndrom);
Typ IV – vlastní adultní forma (Aranův-Duchenneův syndrom).
- **Distální spinální svalová atrofie** má oproti proximální formě převahu klinických příznaků a snížení svalové síly zejména na distální části horních i dolních končetin. Má poměrně pomalý průběh a nemocným nezkracuje výrazněji život. Dědičnost je autosomálně dominantní i recesivní.
- **Hereditární (dědičné) neuropatie** tvoří různorodou skupinu a jsou nejčastějším nervosvalovým onemocněním. Příznaky onemocnění bývají různorodé, často se projevují pouze minimálně. Mnozí pacienti si nemoci nejsou vědomi, ačkoliv při elektromyografickém vyšetření je patrné. Jednotlivé onemocnění lze zjistit z molekulárních genetických vyšetření (Jedlička 2005, s. 281).

1.3 Svalová dystrofie Duchenneova / Beckerova

Duchenneova svalová dystrofie (Duchenne Muscular Dystrophy - DMD) je považováno za nejzávažnější a nejčastější svalové onemocnění dětského věku vyskytující se s prevalencí 1:3500 novorozenců mužského pohlaví. Děti s DMD se rodí zdravé, ale časný motorický vývoj bývá již opožděný. Nemoc se plně projeví kolébatou chůzi mezi třetím až pátým rokem věku. Děti mají zvýšenou bederní lordózu a potíže při vstávání z dřepu, kdy si pomáhají rukama, kterými šplhají vzhůru (Gowersovo znamení). Nejpostiženější svaly jsou v oblasti pletence ramenního, pánevního (musculus. Adductor magnus) i svaly trupu. Relativně ušetřeny zůstávají svaly mimické, okohybné i distální svaly.



Pseudohypertrofie se projevují nejvíce na svalech lýtkových: zpočátku se ovšem jedná o pravé hypertrofie (zvětšení objemu svalových vláken), později dochází k náhradě vazivem (fibrózou). Nemožnost samostatné chůze se dostavuje kolem 9. až 11. roku (nejpozději do 13 let). Dochází k rozvoji skoliózy, ke vzniku kontraktur, poklesu vitální kapacity plic, jejíž příčinou jsou častá opakovaná respirační onemocnění. Časté je snížení intelektu (neprogredující mentální retardace). Asi třetina osob s DMD má IQ nižší než 75 (Bednařík, 2001, s.129). Jiné zdroje udávají, že "*IQ u většiny chlapců je však průměrné jen u 30 - 35 % odpovídá pásnu lehké mentální retardace. Při čemž složka verbální je výrazně slabší než neverbální.*" (Catlin, 2006, s.13) Tento zdroj také udává diagnostikovanou dyslexii u 40% chlapců s DMD.

Z genetického hlediska je zajímavé, že muži s DMD nemají omezenou plodnost. Dcery jsou přenašečkami choroby zpravidla asymptomatickými, plodnost synů je bez genetické zátěže, dostávají od otce totiž "zdravý" Y-chromozom (Bednařík, 2001, s.134).

Srdeční postižení bývá charakteru dilatační kardiomyopatie nebo jde o poruchy srdečního rytmu. Srdce se však nestává příčinou smrti díky větší imobilitě spojené s

menší zátěží srdečního svalu. Smrt nastává obvykle kolem 20. roku, nejpozději v 3. dekádě života a je zapříčiněná v 90 % důsledkem respiračního selhání. Umělou plicní ventilací lze přežití prodloužit až dvojnásobně (Bednařík in Neurologie pro praxi 3/2004, s. 139).

Beckerova svalová dystrofie (Becker Muscular Dystrophy - BMD) je lehčí variantou Duchenneovy svalové dystrofie a v klinických projevech vykazuje největší variabilitu. Prevalence u BMD je asi 7,2 na 100 000 mužských novorozenců, DMD je tedy čtyřikrát častější. V dětství se neobjevují větší motorické potíže, první příznaky začínají mezi 3 až 20 lety, většinou kolem 12. roku. Ke ztrátě samostatného pohybu dochází mezi 12. až 40. rokem života. Někteří takto postižení však mají jen zvýšení kreatinkinázy nebo jsou zcela bez ovlivnění funkce svalů. Mentální retardace jsou u tohoto postižení velmi vzácné.

BMD se vyznačuje tím, že postihuje často srdečního sval, a to zejména u osob starších 30 let. Důvodem je nejspíš to, že u BMD nedochází v k brzké ztrátě hybnosti a nároky na srdeční sval jsou větší než u DMD. (Maříková, 2004)

1.4 Spinální svalové atrofie

Spinální svalová atrofie (Spinal Muscular Atrophy - SMA) je onemocnění motoneuronu, tj. onemocnění neuronů, které odpovídají za vědomé pohyby svalů, jako např. běhání, pohyby hlavy a polykání. Výskyt přibližně 1 novorozenec na 6000 narozených a asi 1 osoba ze 40 osob je přenašečem nemoci. SMA postihuje všechny kosterní svaly, tzv. proximální svaly (ramena, kyčle, zádové svalstvo) jsou často postiženy nejvíce. Slabost v dolních končetinách je všeobecně větší než u paží. Mohou být také postiženy polykací svaly, svaly krku a žvýkací svaly. Smyslové vnímání a kožní citlivost nejsou postiženy. Intelektuální schopnosti rovněž nejsou postiženy. Naopak je často pozorováno, že pacienti se SMA jsou nezvykle duševně čilí a přátelští. Hrubé dělení pacientů do 4 skupin se zakládá na určitém stupni motorického vývoje, kterého pacient dosáhl (Schwersenz, 2006 [online]).

Diagnostice pomáhá u těchto onemocnění molekulárně-genetické a elektromyografické (EMG) vyšetření. To zjistí nižší počet činných motorických jednotek a přítomnost neúměrně velkých akčních potenciálů s amplitudou 10-15 mV. Molekulárně genetické vyšetření používá PCR (polymerase chain reaction), nebo metodu MLPA (mutiplex ligation-dependent probe amplification), která stanoví

přítomnost delegace exonů 7 a 8 v SMN genu, a tím s 95% pravděpodobností potvrdí diagnózu spinální muskulární atrofii (Kraus in Neurologie pro praxi 1/2006 s. 18-19).

Typ I – akutní infantilní forma (Werdnigův-Hoffmannův syndrom) - diagnóza bývá u dětí obvykle stanovena před dosažením 6. měsíce života. Ve většině případů před 3. měsícem života. Typ I je také zvaný Werdnig-Hoffmann. Tvoří asi jednu čtvrtinu všech případů. Prevalence v populaci se odhaduje na 1:25 000 živých porodů. Snížení spontánních pohybů se u některých dětí objevuje již intrauterinně a u 2/3 je přítomný hypotonický syndrom hned po narození. K progresi dochází v prvních měsících života. Spontánní hybnost se omezuje na minimum, postiženy jsou i bulbární funkce. Všeobecně je u nich velmi špatná až žádná kontrola hlavy. Nevládají sed bez podpory, nohy neunesou žádnou váhu. Polykání a příjem potravy může být ztížený. Mohou mít obtíže i s polykáním vlastních slin. Může být přítomna atrofie jazyka nebo jemný třes jazyka-fascikulace. Slabost mezižeberních svalů, které normálně hrudní koš rozšiřují, způsobí, že hrudník je menší než obvykle. Proto je omezený vývoj plic, kašel je velmi slabý. (Trust, J., 2006 [online]). Během spánku může být dýchání tak oslabené, že není zachováno dostatečné okysličení (oxygenace). K exitu dochází nejčastěji na přidružené infekce zpravidla kolem 1. roku věku (Vejrostová, 2006, str. 10).

Typ II- přechodná pozdně infantilní forma (chronický typ Werdnigovy-Hoffmannovy choroby) - diagnóza tohoto typu atrofie bývá skoro vždy stanovena, než dítě dosáhne 2. roku života. Tvoří asi polovinu všech diagnostikovaných případů. Ke klinické manifestaci dochází často již během kojeneckého věku. Děti s tímto typem mohou sedět bez pomoci, ale potřebují pomoci do sedu. U batolat a dětí předškolního věku periferní léze postihuje nejprve kořenové svalstvo dolních končetin, manifestuje se poruchou chůze.

Do určitého stupně mohou stát s pomocí ortéz. Problémy s polykáním se obvykle u tohoto typu nevyskytují. Ale to může být u každého dítěte individuální. Pro některé pacienty může být obtížné přijímat dostatek stravy normální cestou, aby byl zachován růst a normální tělesná hmotnost. Někdy je nutné zvolit příjem potravy přes gastrostomii. Děti se SMA II mají často fascikulace jazyka a jemný třes prstů při natažených prstech. Mají slabé mezižeberní svaly a dýchají především bránicí. Mohou mít problémy s odkašláváním a s udržením saturace během spánku. Během růstu se vyvíjí skolioza. Chlapci jsou postiženi častěji a klinický průběh jejich nemoci je těžší. Bývají potřebné operace nebo používání korzetu. Snížená denzita kostí může vést ke

zvýšenému riziku zlomenin (Schwersenz 2006 [online]).

Typ III – juvenilní či časně adultní forma (Kugelbergův-Welanderové syndrom) - začátek je velmi variabilní. Diagnóza může být stanovena už přibližně okolo 1 roku nebo později v mládí. Onemocnění má chronický průběh, manifestuje se v dětském či adolescentním věku, příp. v časně dospělosti postižením kořenového svalstva dolních končetin, které může být asymetrické. U většiny nemocných se v průběhu let přidružuje postižení proximálního svalstva horních končetin, mimického svalstva a jazyka. Tvoří pouze necelých 10 % spinálních svalových atrofií. V typickém případě bývá stanovena dřív, jak dítě dosáhne 3. roku věku. Pacienti se SMA III mohou sami chodit i běhat, ale v průběhu onemocnění mohou mít problémy s během, často upadávají. Mívají problémy při změně polohy ze sedu do stoje apod. Při typu III může být také jemný třes prstů při jejich natažení, fascikulace jazyku jsou jen zřídka. Problémy při příjmu potravy a polykání jsou vyloženě zřídka. (Schwersenz 2006 [online]).

• **Typ IV – vlastní adultní forma (Aranův-Duchenneův syndrom)** - začátek v dospělosti, potíže začínají obvykle po 35. roce věku. Jen zřídka je diagnostikována ve věku mezi 18.-30. rokem. Bulbární svaly-tj. svaly potřebné k polykání a dýchání, jsou postiženy jen velmi zřídka. Bývá někdy považována za variantu předchozí formy. Na rozdíl od ní má však distální převahu s počátečním postižením drobných svalů ruky, jindy naopak nohy. Má benigní průběh, nemocné výrazněji neinvalidizuje ani nezkracuje jejich věk. Charakteristickým klinickým symptomem je minipolymyoklonus, který jednoznačně vyloučí myogenní původ nemoci (Jedlička, 2005, s. 280).

Tab. 1 Klasifikace spinálních svalových atrofií (SMA) podle stupně postižení (Mumenthaler 2001, s. 315).

Typ	Definice	Věk na počátku onemocnění
Typ I	Nesedí sám.	2,3 měsíce (0-10)
Typ II	Sedí sám, nemůže chodit.	4,4 (0-18)
Typ IIIa	Chůze s oporou.	7,8 (3-30)
Typ IIIb	Chůze bez pomoci.	5,6 roku (3-24)
Typ IV	Chůze bez pomoci.	7 roků (3-54)

Jedinou nadějí na kauzální léčbu spinální svalové atrofie v budoucnu je terapie pomocí **kmenových buněk**, která je zatím testována. Možností, jak zpomalit progresi atrofie, je **genová terapie** založená na faktu, že u pacientů s SMA chybí SMN1 gen, ale SMN2 gen bývá přítomen, i SMN2 gen produkuje SMN Protein, ale v nedostatečném množství. Čím více jej pacient má, tím je to pro něj lepší a je to znát na tíži příznaků v klinickém obrazu. Důvodem je malý rozdíl mezi oběma geny v exonu 7. Cílem genové terapie je zvýšit produkci SMN proteinu (Kraus in Neurologie pro praxi 1/2006, s. 19).

1.5 Dědičnost a genetické poradenství

Svalové dystrofie a spinální muskulární atrofie jsou dědičná a přes veškerou snahu vědy zatím nevyléčitelná onemocnění. S rozvojem genetiky dochází k zpřesnění diagnostiky. Nejnovější poznatky vědeckých týmů v oblasti molekulární genetiky zvyšují šance na nalezení účinné léčby.

V současné době je jedinou účinnou prevencí genetické poradenství. Genetické poradenství poskytuje komplexní péči pacientům a jejich rodinám a uvádí do praxe genetické principy a genetické objevy. Zásadním cílem genetického poradenství je určení genetické situace v rodině a po té stanovení genetické prognózy jednotlivým členům rodiny (určení genetického rizika rodinným příslušníkům a jejich potomkům) (Maříková, 2004, s. 49).

Mezi základní metody genetického poradenství řadíme co nejpodrobnější osobní i rodinnou anamnézu, důraz je kladen i na detailní analýzu rodokmenů. Pokud je počet zdravých a nemocných jedinců dostatečný, můžeme za pomoci genealogické metody určit typ dědičnosti ještě, než je stanovena přesná diagnóza.

Následuje podrobné klinicko-genetické vyšetření, jeho rozbor a stanovení pomocných laboratorních vyšetření. K základním laboratorním vyšetřením patří zejména cytogenetické vyšetření a molekulárněgenetické vyšetření.

Výsledným cílem vyšetření je **určení přesné diagnózy, zjištění typu dědičnosti, stanovení genetických rizik u jednotlivých členů rodiny spolu s nabídkou preventivních opatření.** Genetik by měl laickým způsobem podat objektivní vysvětlení genetických závěrů jak vyšetřované osobě (probandovi), tak i jeho rodinným příslušníkům. Správné vysvětlení výsledku vyšetření je velmi důležité pro další rozhodování probanda (Vondráček, 2007).

Další důležitou metodou, zejména u nervosvalových onemocnění, je i

prenatální diagnostika. Prenatální diagnostika je vyšetření buněk rizikového plodu za účelem určení, zda plod bude či nebude postižen. Rizikové těhotenství, pokud není možná prenatální diagnostika, je možné přerušit do 12. týdne těhotenství. Těhotenství v případě, že prenatální diagnostika potvrdí onemocnění, musí být přerušeno nejpozději do 24. týdne gravidity (pokud je postižení slučitelné se životem) (Maříková, 2004, s. 77).

Pozitivní test v prenatální diagnostice neznamena, že žena musí těhotenství přerušit. Toto rozhodnutí je zcela v kompetenci matky dítěte, proto je tolik důležité, aby lékař co nejsrozumitelněji matce vysvětlil závěry genetických vyšetření. **Genetické poradenství je nedirektivní, žena může od vyšetřování kdykoliv odstoupit.** Přerušeni gravidity v případě prokázaného progresivního svalového onemocnění je závažný etický problém, a to zejména u forem, které se projevují v pozdějším věku. Při rozhodování, zda přerušit těhotenství z těchto důvodů, dochází ke značné psychické zátěži matky i celé rodiny. Proto se ukazuje jako nezbytná úzká spolupráce odborníků různých oborů (lékařů, psychologů, pedagogů, sociálních pracovníků, právníků aj.).

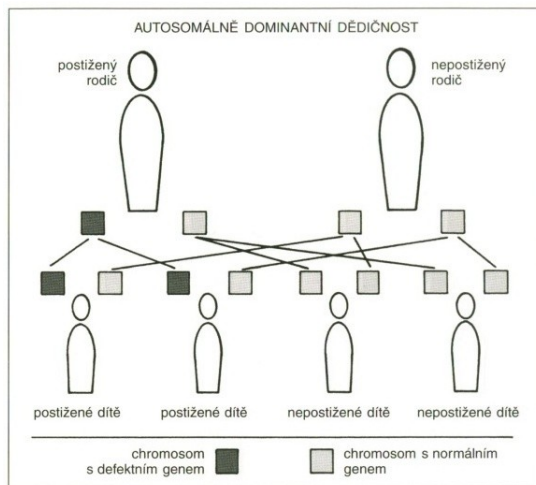
Nervosvalových onemocnění existuje velké množství a s rozvojem genetiky dochází k zpřesnění jejich diagnostiky, čímž se přichází na další nové formy těchto nemocí (Bednařík, 2001). Následující tabulka přehledně ukazuje základní rozdělení nervosvalových onemocnění a způsoby jejich dědičnosti.

Tab.2 Způsob dědičnosti myopatií (Mumenthaler, 2001, s. 536).

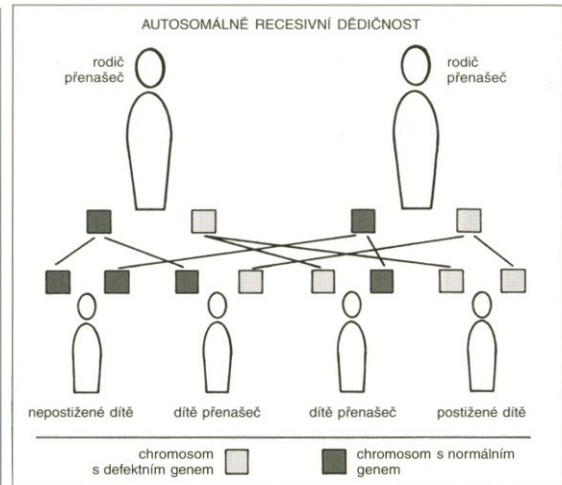
Skupina chorob	Obraz choroby	Způsob dědičnosti
Svalové dystrofie	Progresivní svalové dystrofie <ul style="list-style-type: none"> ● typ Duchenne ● typ Becker ● typ Emery-Dreifuss pedagogů ● dilatační kardiomyopatie 	X-chromozomální
	skapulo-peroneální forma dystrophia myotonica Steinert dystrophia myotonica, proximální forma (PROMM) facia-skapulo-humerální dystrofie formy skapulo-peroneální dystrofie pánevního pletence distální myopatie (myopathia distalis tarda hereditaria Welander, myopathia distalis tarda hereditarie Markesbery-Griggs) okulofaryngeální dystrofie formy pánevního pletence distální myopatie (typ Nonaka a typ Miyoshi) myopatie čtyřhlavého svalu kongenitální dystrofie	autosomálně dominantní autosomálně recesivní

Skupina chorob	Obraz choroby	Způsob dědičnosti
Spinální svalové atrofie a jiná onemocnění motoneuronů	Spinální svalové atrofie <ul style="list-style-type: none"> • Werdnig-Hoffmann • Kugelberg-Walender • Aran-Duchenne • Hereditální neuropatie • Charcot – Marie – Tooth • Déjérine - Sottas 	autosomálně recesivní autosomálně dominantní
Myotonie a periodické obrny („chanellopathie“)	Myotonia congenita Thomsen paramyotonia congenita Eulenburg jiné kongenitální myotonie hypokalemické periodické obrny hyperkalemické periodické obrny myotonia congenita Becker	Autosomálně dominantní Autosomálně recesivní
Metabolické myopatie	Poruchy metabolismu glycidů myopatie ze strádání lipidů poruchy purinového cyklu	Autosomálně recesivní
Mitochondriální myopatie a encefalomyopatie	Progresivní zevní oftalmoplegie a „ragged red fibers“ Kearns-Sayre syndrom MERFF syndrom MELAS syndrom NARP syndrom a jiné	maternální
Kongenitální myopatie	Central Core Myopathy nemalinová (Rod) myopatie centronukleární myopatie a jiné	Autosomálně dominantní, X-chromozomální
Zánětlivé myopatie	Polymyositis dermatomyositis dermatomyositis u dětí poly- a dermatomyositis při malignomech polymyositis při kolagenózách sarkoidóza syndrom eozinofilie-myalgie myositis při infekcích	nejsou dědičné
Poruchy nervosvalového přenosu	Myasthenia gravis pseudoparalytica kongenitální myasthenia gravis Lambertův-Eatonův myastenický syndrom botulizmus bungarotoxin fimiální infantilní myastherie slow-chanell syndrom	nejsou dědičné autosomálně recesivní nebo dominantní

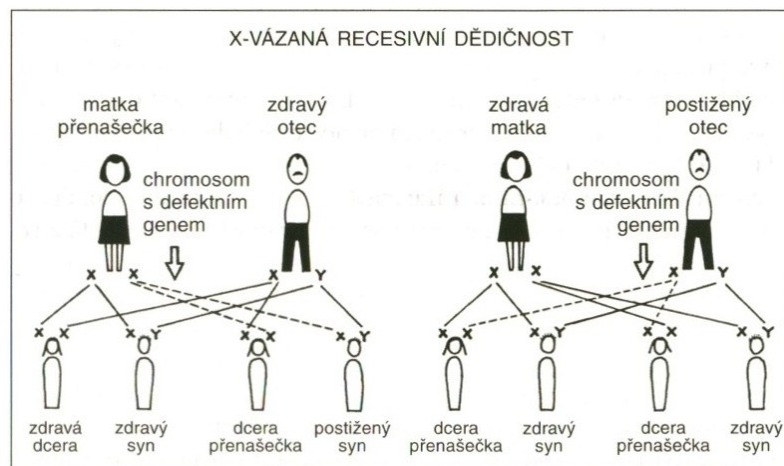
Následující obrázky zobrazují charakteristiku základních typů dědičnosti, které se vyskytují u svalových dystrofií, spinálních svalových atrofií a některých příbuzných nervosvalových onemocněních. Názorně ukazují rozdíl ve způsobu přenosu, jaké je riziko onemocnění potomků (Ambler, 2006).



Obr. 2: Autosomálně dominantní dědičnost (Ambler, 2006, s. 296)



Obr. 3: Autosomálně recesivní dědičnost (Ambler, 2006, s. 297)



Obr. 4: X-vázaná recesivní dědičnost (Ambler, 2006, s. 299)

První kapitola se zabývá rozdělením svalových dystrofií a spinálních svalových atrofií. Popisuje diagnostiku a průběh těchto onemocnění. Tato onemocnění nemají v současné době možnost účinné léčby, proto je speciální pozornost věnována dědičnosti těchto onemocnění a genetickému poradenství.

2 Specifika onemocnění a možnosti vzdělávání

2.1 Specifika svalové dystrofie a spinální svalové atrofie

Tělesné postižení nebo nemoc je jistě pro každého člověka těžkou životní situací, která však sama o sobě nevytváří nové charakterové vlastnosti. Způsobuje však nároky na adaptaci, a tím zvýšené riziko pro zdravý psychický vývoj. Prožívání svého onemocnění může být u dětí rozdílné. Velkou roli hraje individualita každého dítěte. **Psychické dopady choroby se u dítěte vždy projeví jedinečným osobnostním zpracováním** (Matějček, 2001).

Zasáhne-li progresse onemocnění dítě v raném věku, může působit jako bariéra v jeho celkovém vývoji. Dítě se sníženou možností pohybu má menší šanci získat všechny potřebné podněty a zkušenosti, které si zdravé dítě svým pohybem obstarává samo., *Problémem dítěte s postižením získaným v pozdějším vývojovém období je přizpůsobování životní situaci, jež se změnila víceméně náhle (nebo se od určité doby zhoršuje), a pak teprve další vývoj za zhoršených podmínek*“ (Matějček, 2001, s. 19). **Postižení projevové v pozdějším věku** tedy méně postihuje vývoj funkcí, které se do té doby vyvíjely normálně, avšak klade výrazně větší nároky na adaptaci (Vágnerová et al., 2000).

Následující tabulka ukazuje **rozdílné životní úkoly zdravé populace a lidí se svalovou dystrofií a spinální svalovou atrofií**. Průběh onemocnění může být pomalejší nebo progresivnější, než je uvedeno v tabulce, podle typu postižení. Použité časové údaje se nejvíce blíží Duchenneově svalové dystrofii, i když i zde se prodloužil věk až o 10 let díky stále lepší péči.

Tab. 3 Normativní a nemocí podmíněné speciální vývojové úkoly pro děti, mladistvé a mladé dospělé (Ortman in Vítková, 2006, s. 63).

Normativní vývojové úkoly	Speciální, nemocí podmíněné vývojové úkoly
Rané dětství 0 – 3 roky	
Vyvíjí se vazba na dospělé První slova a věty Ukazuje předměty Motorický vývoj Vytváří se senzomotorická inteligence Vyvíjí se hra	Lehká svalová slabost Ztížení učení se chůzi Málo vyvinutá schopnost koordinace

Normativní vývojové úkoly	Speciální, nemocí podmíněné vývojové úkoly
Předškolní věk 3 – 6 let	
Vývoj řeči Vytváří se hravé chování a fantazie Schopnosti hrubé a jemné motoriky Vytváří se sebekontrola Vývoj identity pohlaví	Časté zakopávání a pády Nápadnost ve sportu (nemůže skákat) Motorická nápadnost při hře Narušená motorická sebekontrola Nápadnost při vytváření pocitu sebehodnocení Spolupráce při terapii a péči
Mladší školní věk 6 – 11 let	
Osvojení si kulturních technik Setká se s jednoduchými morálními rozdíly Akceptuje pravidla Vyvíjí se sebevědomí Učí se skupinovým hrám Ukazuje se připravenost k výkonu a zdatnost Vytváří se kooperativní, sociální kompetence	Buduje se pozitivní sebekoncepce při funkční a pohybové ztrátě Překonávání podstatných a těžkých pohybových nápadností Akceptace potřeby pomoci a závislosti na péči. Přijetí vozíku jako pomůcky k pohybu Adaptace na elektrický psací stroj a další elektronické pomůcky
Starší školní věk a začátek adolescence 11 – 18 let	
Tělesný vzrůst Pohlavní zralost Odpoutání se od rodičů Hra a práce ve skupinách Sbírání sexuálních zkušeností Vybudování si okruhu přátel Adaptace vlastního konceptu Diferencování morálního sebevědomí	Poznání vlastního onemocnění a jeho průběhu Akceptace pokračujícího pohybového postižení Psychické odloučení od rodičů s přibývajícím závislostí na pomoci Přijetí vlastní časné smrti jako reality Strategie překonání pro vývoj osobního jiného bytí Orientace v životě a hledání smyslu života s myopatií Identita pohlaví a vývoj sexuality
Adolescence 18 – 21 let	
Realizace nezávislosti na rodičích Výběr povolání a prodělání přípravy na povolání Partnerský život Upevnění a inferiozace morální zásad	Akceptace úplné závislosti na péči a potřebě pomoci Vybrat si vhodné povolání vzhledem k postižení Aktivní spolupráce při terapii a operacích Pocit vlastní hodnoty, udržet si optimisticky laděný postoj k životu, překonat smutek
Přijetí profesní činnosti Realizace partnerství, sňatek Mít děti a výchova jejich životního stylu	Stabilizace samostatné koncepce Udržet si dobrou náladu Akceptace umírání a smrti

Postižení svého dítěte vnímají rodiče jako velkou psychickou zátěž a často mají sami potíže se s touto skutečností vyrovnat. Čím lépe se však rodiče vyrovnají s nemocí dítěte, tím je méně pravděpodobné, že se jejich dítě bude jevit depresivní a frustrované. Dítě, které cítí podporu rodičů, je zapojeno do rodinného života vnímá své postižení lépe. „*Nejen objektivní míra omezujícího vlivu postižení, ale i subjektivní hodnocení jeho sociálního dopadu pomáhá určovat, jak pacient toto své postižení zařadí do struktury své osobnosti*“ (Matějček, 2001, s. 20).

Zkušenosti z praxe nabádají, aby rodiče s postiženým dítětem jednali stejně jako s ostatními dětmi, dávali mu lásku a podporu, ale vyžadovali i disciplínu a zodpovědnost. Dítě by mělo provozovat aktivity a koníčky, které jej povzbuzují a jsou v rámci jeho fyzických možností. **Nesporně důležité je také podat dítěti vhodným otevřeným způsobem informace o jeho postižení s ohledem na jeho věk a psychickou vyspělost.** Vytvořit v rodině takové prostředí, aby otázka postižení nebyla tabuizována (Huttová P., 2008, s. 25). Dítě zpravidla o své nemoci a vývoji onemocnění ví více, než se jeho okolí domnívá. Z hovoru mezi svými postiženými vrstevníky, z poznámek necitlivého zdravotnického personálu si dítě může vytvořit i přehnanou představu, že se s ním děje něco vážného a že se ocitá v nebezpečí, což často na sobě vůbec nemusí dávat znát. *„S tím bezprostředně souvisí i pochopení skutečnosti smrti. To přichází ve středním školním věku a dále se rozvíjí v prepubertě a pubertě“* (Matějček, 2001, s. 70).

U dospívajících dětí je nejvíce zraňující vše, co zasáhne jejich utvářenou identitu a autonomii. Vytvoření a přijetí své vlastní identity je pro jedince s tělesným postižením nesmírně obtížné (Langmeier, 2000). **Přijetí vlastní identity, smíření se s formou a průběhem postižení, je jednou z nejdůležitějších podmínek k zajištění psychické stability.** Proto u osob se svalovou dystrofií a spinální svalovou atrofií by celý výchovně-vzdělávací proces, a to jak doma v rodině, tak i ve výchovných zařízeních, měl směřovat k podpoře v samostatném rozhodování a ke zvyšování sebevědomí.

2.2 Udržení optimálního zdravotního stavu

Kauzální léčba u svalových dystrofií a spinálních svalových atrofií není na současné úrovni lékařské vědy možná. Dobrá symptomatická terapie spojená s každodenní rehabilitací zejména u osob s touto diagnózou zpomaluje progresi nemoci, čímž prodlužuje délku života a zvyšuje i jeho kvalitu.

Důležitým úkolem je **co nejdříve zachování hybnosti a vertikalizace osob** s tímto postižením, nejprve samostatně, později i s pomocí nejrůznějších ortéz, stavěcího stolu nebo dynamického parapodia, které se v posledních letech osvědčuje. Parapodium je léčebná rehabilitační pomůcka pro nechodícího pacienta, která jako vnější kovová kostra s bederním pásem pomáhá udržet vzpřímený postoj, a tak obnovovat a posilovat funkci nohou. Vertikalizace je také dobrou obranou proti rozvoji skoliózy a osteoporózy a také prevencí budoucích dýchacích a zažívacích obtíží nebo zlomenin končetin při pádech (Ablegaitor LLC [online]).

Primární předpoklad pro co nejdelší možnost chůze i stoje je zabránit vzniku deformit v oblasti kotníku a chodidla (pedes equinovari). Je potřeba také udržet přijatelnou tělesnou hmotnost, neboť vyšší hmotnost výrazně snižuje možnost pohybu.

Důležitou částí rehabilitace je **zabránění vzniku svalových kontraktur** (fixované zkrácení šlach svalů). Za tímto účelem je vhodné každodenní ruční protahování, a to zejména Achillových šlach, ohýbačů kolen a kyčlí. Vhodné je tyto partie předem nahřát (parafín, teplá voda, lavaterm). Polohování lze provádět pomocí různě těžký pytlů s pískem. Dobrý efekt přináší také častá poloha na břiše. (Pavlů, 2002)

Použití správně volených ortéz zabrání rozvoji kontraktur Achillových šlach i varóznímu (vybočenému) držení nohou. Velmi praktické je **nošení pevné kotníčkové obuvi**. Na trhu je možné zakoupit otevřené a přitom pevné boty ve specializovaných zdravotnických potřebách s individuálně upravitelnou vložkou.

V případě, že chůze po špičkách pokračuje, je možné **zvážit operaci umožňující prodloužení Achillových šlach**. Údaje v zahraničních statistikách udávají, že lze prodloužit možnosti chůze až o dva roky. Užití této možnosti je ovšem nutné pečlivě zvážit zejména z neurofyziologického hlediska, aby vlivem operace a následné imobility nedošlo k celkovému zhoršení možnosti stoje a chůze. Po operaci se doporučuje použití ortézy namísto nepraktické sádry, která snižuje celkovou pohyblivost, důležité je také co nejdříve začít s následnou rehabilitací. **U svalových dystrofií je při operacích nezbytné použití vhodné narkózy** s vyloučením centrálních myorelaxancií a inhalačních anestetik (halotan apod.). Nebezpečí neplatí u spinální svalové atrofie. (Havlová in Vondráček, 2007, s.18).

V době, kdy je nutné použít mechanický, případně elektrický vozík, (není již možná vertikalizace), je důležité vhodnými prostředky **zajistit prevenci skoliózy a deformit hrudníku**. Velmi důležitá je pravidelná, nejlépe každodenní rehabilitace a cviky dechové gymnastiky (u dětí nejlépe formou hry, užití dechových nástrojů). Opomíjeným aspektem je správně zvolená sedačka a dobré vytvarování zádové opěrky, a to jak u mechanického, tak i elektrického vozíku. (Vondráček, 2007, s.18).

Vzpřímený sed na vozíku důsledkem skoliózy a zešikmením pánve není možný. Narušena je i celková rovnováha v sedu. Deformita hrudníku může utlačovat plíce, a ještě více se tak snižuje celková kapacita plic, čímž se zvětšuje náchylnost k respiračním onemocněním. Rentgenem páteře se dá zjistit tzv. **Cobbův úhel (vybočení páteře)**, pokud přesáhne hranici 20 stupňů je doporučeno použití elastické trupové ortézy s kosticemi, event. později vzadu s pevnou skořepinou. Použití korzetu se

nejdříve omezuje na dobu, kdy se dlouho sedí, např. ve škole, později se přihlíží k celkovému stavu. Stabilizace páteře pomocí korzetu ovšem progresi skoliózy nezastaví a navíc přináší i svá negativa v podobě omezeného pohybu a nebezpečí dalších svalových atrofií. V zahraničí a v poslední době i u nás začíná být u těchto nemocí doporučováno **operační řešení stabilizace páteře**, která zlepší pohyblivost zejména horních končetin a zmírňuje dopady pozdějších respiračních problémů. Operace je poměrně náročná, a proto je její vhodnost a dopad na celkový fyzický stav nutné zvážit individuálně.

Osobám se svalovou dystrofií a spinální svalovou atrofií pomáhají v možnostech samostatnosti rozličné kompenzační pomůcky, např. polohovací postel, zvedáky, mechanický a zejména elektrický vozík. **Elektrický vozík zajišťuje velkou míru samostatnosti** v pohybu, a tím i psychické nezávislosti, je to prostředek umožňující studium, návštěvu kulturních a společenských akcí. Navíc může být vybaven užitečným příslušenstvím, jako polohování nohou, zad, zvedacím zařízením apod. Zdravotní pojišťovny předepisují v závislosti na druhu a míře postižení elektrický vozík od 10 let věku. Protetické pomůcky je třeba předem dobře vyzkoušet i v domácím prostředí, aby splňovaly všechny požadavky a byly využívány co nejefektivněji (Havlová in Vondráček, 2007, s.19).

Častou a velmi závažnou komplikací svalových dystrofií a spinálních svalových atrofií je **respirační nedostatečnost, která dál může vést až k plicnímu selhávání a následné smrti**. Postupným snižováním svalové síly dochází k pozvolnému snižování vitální kapacity plic až k plicnímu selhávání, avšak může dojít i k náhlému zhoršení vlivem infekce horních nebo dolních cest dýchacích. Z těchto důvodů lékaři doporučují pravidelné sledování dechových funkcí (např. vitální kapacity plic) pro včasné nasazení **neinvazivní domácí podpůrné plicní ventilace**.

"Včasná podpůrná plicní ventilace vede k ústupu většiny příznaků chronické hypoxie (nedostatečné okysličení) organismu i k poklesu často se opakujících infekcí horních a dolních cest dýchacích, což výrazně zlepšuje kvalitu života těchto pacientů, nemluvě o tom, že přitom mohou být nadále v domácím prostředí! Podle zahraničních statistik díky včasnému nasazení podpůrné ventilace dochází ke zpomalení progresu této nemoci a prodloužení života o 4-7 let u 66 % nemocných." (Havlová, 2007, s. 2).

Velká dechová nedostatečnost je někdy indikací k provedení tracheostomie a následné **dlouhodobé umělé plicní ventilace**. V dostatečném předstihu je nutné, aby ošetřující lékař pacienta a jeho příbuzné informoval o této situaci včetně možnosti, že se pacienta už nepodaří odpojit od plicního ventilátoru. Rozhodnutí, zda využije této

možnosti je na pacientovi, respektive jeho zákonných zástupcích, a společná dohoda se zaznamenává do zdravotní dokumentace. Dlouhodobá umělá plicní ventilace totiž vyžaduje odbornou péči, a proto je spojená s často doživotním pobytem v nemocnici. (Vondráček, 2007, s.16)

Fyzioterapie (léčebná rehabilitace)

Fyzioterapie má u osob se svalovou dystrofií a spinální svalovou atrofií klíčovou úlohu ve všech fázích života. Medikamentózní léčba je jen málo účinná. Fyzioterapie spolu s lázeňskou léčbou **snižuje progresi onemocnění a prodlužuje délku aktivního života**. Cílem léčebné rehabilitace je udržet pohybový aparát a ostatní orgány (srdce, plíce atd.) co nejdéle funkční. Veškeré aktivní cvičení se provádí pouze do únavy, aby nedošlo k přetížení a následnému zhoršení stavu. Vzhledem k tomu, že **léčebná rehabilitace je u těchto onemocnění celoživotním procesem je velmi žádoucí dosáhnout pozitivního přístupu ke cvičení**. Motivaci můžeme podpořit vysvětlením účelů jednotlivých procedur (pacient by měl vědět, co a proč dělá) (Farář, 2006, s. 15).

Fyzioterapií bojujeme zejména proti snižování svalové síly a následným komplikacím s tímto spojených (zkracování šlach a omezování rozsahu pohybu, skolióza, dechové a srdeční problémy).

Při léčebné rehabilitaci se zaměřujeme na:

Udržení svalové síly - aktivní cvičení, cvičení na velkém míči (vhodné zejména u dětí), plavání v bazénu (pohyb v odlehčení i proti odporu), samostatná chůze v pozdějších stádiích nemoci i pomocí ortéz.

Udržení rozsahu pohybu – protahování svalů a šlach po předehřátí, polohování s využitím ortéz, což zajistí vhodnou polohu v protažení po delší dobu. Využívá se zejména u kotníků a kolen.

Ovlivnění skoliózy – ke skolióze dochází vlivem oslabení svalstva trupu. K aktivaci svalstva používáme rytmickou stabilizaci nebo sedu na velkém míči, pokud to fyzický stav dovoluje (narušování stability v sedu pacient musí aktivně vyrovnávat). Využívá se také trakce, což je pasivní protažení páteře v ose těla. Používají se také korzety a bederní pásy (výhodou je udržení trupu v ose, nevýhodou snížená aktivita svalstva v trupu). Při velkém zhoršení je indikována operace stabilizace páteře, po které je nutná cílená léčebná rehabilitace.

Zlepšení dýchání – ke zlepšení vitální kapacity plic a jako prevence dechových problémů a zánětu plic se používá lokalizované dýchání (prodýchání do hrudníku, břicha, do míst, kam se položí ruka), nácvik prohloubeného dýchání, vibrační masáž,

míčkování, nafukování balonku, hra na flétnu. Vhodné je využití Vojtovy metody reflexní lokomoce, která představuje neurofyziologicky a vývojově orientovaný systém s cílem znovuoobnovení vrozených fyziologických pohybových vzorů (Pavlů, 2002, s.71). Těto metody se využívá zejména k navození lepšího stereotypu dýchání.

Snižování otoku dolních končetin – dlouhodobé sezení a omezení pohybu způsobuje výrazný otok dolních končetin. Pro jeho zamezení využíváme manuálních a přístrojových lymfodrenáží (nafukovací rukávec). Doma je vhodné polohovat končetiny ve zvýšené poloze, proti otoku pomáhá také aktivním pohyb dolních končetin, zejména prstů a kotníků (Farář, 2006).

2.3 Vzdělávání osob se svalovou dystrofií a spinální svalovou atrofií

Předškolní vzdělávání

U dětí s DMD a jiných forem svalové dystrofie se výraznější pohybové obtíže projevují až ve školním věku, proto v předškolním věku navštěvují chlapci běžnou mateřskou školu. V případě, kdy dochází k obtížím v řeči, mohou být zařazeni do mateřské školy logopedické. Mohou se také vyskytnout další obtíže (poruchy chování, poruchy autistického spektra). Rodiče mohou při řešení těchto překážek využít služeb poradenského centra – speciálně pedagogického centra.

Děti s SMA mívají zejména u těžších forem výrazné motorické potíže již v předškolním věku. Z těchto důvodů často navštěvují mateřské školy pro tělesně postižené. V posledních letech jsou často tyto děti integrovány do běžných mateřských škol, zejména pokud se v blízkém okolí nenachází mateřská škola pro tělesně postižené. Rodiče možnosti integrace dítěte do běžné mateřské školy nebo zařazení do mateřské školy pro tělesně postižené konzultují se speciálně pedagogickým centrem.

Docházka do mateřské školy je nepovinná, čehož mnozí rodiče těchto dětí využívají, a předškolní vzdělávání jim z praktických důvodů (problematická doprava, architektonické bariéry) poskytují sami.

Základní vzdělávání

Děti s progresivním svalovým onemocněním jsou **žáky se zdravotním postižením**, tedy **žáci se speciálními vzdělávacími potřebami** (školský zákon č. 561/2004, §16). Mají tedy právo na vzdělávání, jehož obsah, formy a metody odpovídají jejich vzdělávacím potřebám a možnostem. Mají nárok na vytvoření potřebných podmínek ke vzdělávání a na poradenskou pomoc, bezplatné užívání

speciálních učebnic, didaktických pomůcek a kompenzačních učebních pomůcek.

Školská poradenská zařízení (na základě psychologického vyšetření, speciálně pedagogické diagnostiky) určí **konkrétní speciální vzdělávací potřeby žáka s tělesným postižením**.

Školským poradenským zařízením pro žáky a studenty s progresivním svalovým onemocněním je **speciálně pedagogické centrum pro žáky s tělesným postižením** (vyhláška č. 72/2005). Jsou to specializovaná pracoviště, jehož základ tvoří speciální pedagog, psycholog a sociální pracovník. Činnost je zaměřena zejména na poskytování poradenských služeb rodičům klientů v předškolním věku, na podporu klientů integrovaných do běžných škol a školských zařízení, zpravidla ve věku od 3 do 19 let. Poradenství zaměřují nejen na žáky a studenty, ale také na pedagogy i na školy a školská zařízení. Toto centrum dále vykonává speciálně pedagogickou a psychologickou diagnostiku a poskytuje pomoc při výchově a vzdělávání. Vypracovává odborné podklady pro integraci žáků, jejich zařazení do škol, vypracovává individuální vzdělávací plány.

Vyhláška číslo 73/2005 o vzdělávání dětí, žáků a studentů se speciálními vzdělávacími potřebami a dětí, žáků a studentů mimořádně nadaných určuje možné formy podpůrných opatření:

- Poskytování pedagogicko-psychologických služeb.
- Zajištění asistenta pedagoga. Náplň jeho práce stanoví ředitel školy. Jedná se o pomoc pedagogickým pracovníkům při výuce, pomoc žákovi při adaptaci na školní prostředí a při komunikaci se spolužáky.
- Snížení počtu žáků ve třídě.
- Využití speciálních metod, forem a prostředků vzdělávání, didaktických metod.
- Jinou organizaci vzdělávání zohledňující speciální vzdělávací potřeby žáka.

Vyhláška také stanovuje možné způsoby vzdělávání žáků se zdravotním postižením:

- Formou **individuální integrace** (v běžné škole nebo ve speciální škole pro žáky s jiným typem postižení). Vzdělává se často podle individuálního vzdělávacího plánu.
- Formou **skupinové integrace** (skupina žáků s postižením umístěná v běžné škole).
- Vzdělávání ve **speciální škole** (samostatně zřízené pro žáky se zdravotním postižením).
- Kombinací všech tří forem.

Do speciálních škol jsou přijímáni výhradně žáci a studenti, kteří z různých důvodů nemají možnost integrace do běžných škol, což odpovídá znění vyhlášky 73/2005 Sb. § 3, odst. 4, která říká: „*Žák se zdravotním postižením se přednostně vzdělává formou individuální integrace v běžné škole, pokud to odpovídá jeho potřebám a možnostem a podmínkám a možnostem školy.*“ Vzdělávání formou integrace v běžné škole i vzdělávání ve speciální škole má svá pozitiva i negativa.

Individuální integrace do běžné školy může žákovi přinést pozitivní sociální zkušenosti. V budoucnu je pak pro něj mnohem jednodušší žít ve společnosti zdravých lidí. Na druhé straně hrozí riziko, že si ve srovnání se svými zdravými spolužáky ještě více uvědomí svoji odlišnost, která se zvětšuje s postupným úbytkem fyzických sil. Přidají-li se k tomu běžné problémy se zvládnutím učiva a přizpůsobení se kolektivu, může se dítě cítit frustrované. Velmi však záleží na konkrétní situaci, na charakterových vlastnostech dítěte i na prostředí ve škole a přístupu učitelů. Integrace má podporovat v dítěti jeho rozvoj a nepředstavovat pro dítě další zátěž.

Při integraci dítěte s postižením nebývá (díky tomu, že většinou není zasažen intelekt) problémem školní prospěch. Problémy se mohou vyskytnout v přizpůsobení se novému prostředí a ve vztazích se spolužáky. „*V běžné škole získává takové dítě mnohdy první větší zkušenost s postoji široké veřejnosti k postiženým, především prostřednictvím chování spolužáků, kteří vyjadřují názory svých rodičů. Ty nebývají vždy jen ohleduplné, pozitivní a akceptující, ale i odsuzující a zavrhuující, s důrazem na nízkou hodnotu postiženého obecně*“ (Vágnerová, 2000, s. 189). Postoj veřejnosti k tělesně postiženým se výrazně změnil, avšak ne všichni rodiče kladně přijímají fakt, že jejich dítě je denně konfrontováno s dítětem s postižením.

Vzdělávání v základní škole pro žáky s tělesným postižením má výhodu úzce specializovaného prostředí. Většinou nabízí komplexní podporu i specializované služby (rehabilitaci, logopedii, psychologa, bezbariérové prostředí). Výuka v těchto typech škol se často snaží vyučovat podle stejných výukových programů jako na běžných školách. Klade větší důraz na individuální přístup a studenti mohou využít i různé formy pomoci při vzdělávání (kopírování textů nutných pro studium, použití různých kompenzačních pomůcek nebo pomoc asistenta pedagoga) volené podle míry postižení. Zlepšení efektivity vyučování je dosahováno nižším počtem žáků ve třídách, a také odborně zdatnými učiteli se speciálně pedagogickým vzděláním. Kladně může působit na sebevědomí dítěte společnost podobně postižených žáků, ve které se může cítit rovnocenně.

Na druhou stranu je základní škola pro žáky s tělesným postižením sama o sobě

symbolem odlišnosti. Nebezpečí hrozí také odtržením od běžného života mimo školu. Škola se stává součástí identity žáků, kteří ji navštěvují. Specializované školy často nebývají v místě bydliště a nechodí do ní sourozenci, kamarádi apod. Je-li vzdálenost školy od místa bydliště velká, často je nutné umístit dítě na internát. **Kombinace nástupu do školy s odchodem z rodiny může znamenat pro dítě příliš velkou zátěž** (Vágnerová, 2000).

Střední a vysoké školství

Školy na úrovni středního školství zajišťují žákům úplné střední, úplné střední odborné nebo střední odborné vzdělání, připravují je pro praxi nebo ke studiu na dalším vzdělávacím stupni (VOŠ nebo VŠ) (Bartoňová 2007, s. 76). Studenti s progresivním svalovým onemocněním mohou být integrováni do běžných středních škol nebo se vzdělávat v rámci speciálního školství (střední odborné učiliště nebo odborné učiliště pro tělesně postižené, praktická škola pro tělesně postižené, gymnázium pro tělesně postižené, střední odborná škola pro tělesně postižené). **Vhodnými obory pro studenty se svalovou dystrofií a spinální svalovou atrofií jsou takové, které nevyžadují fyzickou zátěž.** Vhodné jsou ekonomické školy nebo gymnázia, studenti s horším průměrem se hlásí na střední školy bez maturity, popřípadě praktické školy. V současné době nacházejí tito studenti uplatnění po absolvování různých kurzů na PC (tvorba internetových stránek, účetnictví, grafické práce atd.).

Mezi často využívané možnosti dalšího vzdělávání patří **počítačové kurzy**, což je pro osoby s SMA a svalovou dystrofií jedna z dobrých možností, jak se **uplatnit na trhu práce**. Příkladem je v roce 1998 zřízené školicí středisko Restart, které nabízí počítačové kurzy určené občanům se zdravotním (zejména tělesným) postižením. Pracoviště obdrželo v září roku 2003 akreditaci MŠMT ČR a ECDL. Kurz je rozdělen do 3 týdnů, tj. 12 výukových dnů, a studující má možnost bezbariérového ubytování přímo v areálu Ústavu sociální péče pro tělesně postižené Kociánka v Brně. Po absolvování kurzu může posluchač získat "Osvědčení o absolvování kurzu" vydané školicím střediskem Restart Kociánka. K získání tohoto osvědčení musí účastník kurzu prokázat znalosti nabyté v průběhu výuky, a to závěrečnou zkouškou (Fendrych, 2008, [on-line]).

Integrace na střední školách nese menší riziko v rámci sociální adaptace, neboť studenti v tomto věku již vnímají tělesně postiženého spolužáka ve větších souvislostech. To platí, zejména pokud tělesně postižený student absolvoval běžnou základní školu a naučil se dobře komunikovat se svými vrstevníky, což je pro zvládnutí

běžných životních úkolů nezbytností. Častým problémem integrace, kromě bariérovosti běžných středních škol, je zhoršující se fyzický stav studenta, většina již v tomto věku používá elektrický vozík. **Student je stále více odkázán na pomoc druhé osoby** a běžné školy již často nejsou schopny zajistit dostatečnou podporu. Jedna z možných řešení je osobní asistence, na kterou ale často nejsou finanční prostředky.

Nadanější studenti mohou studovat i na vysokých školách. **Mnoho vysokých škol nabízí podpůrné programy pro studenty se specifickými vzdělávacími potřebami.** Masarykova univerzita v Brně v roce 2000 zřídila středisko Teiresiás (Středisko pro pomoc studentům se specifickými nároky). Jeho úkolem je zajišťovat, aby studijní obory akreditované na univerzitě byly v největší možné míře přístupné také studentům nevidomým a slabozrakým, neslyšícím a nedoslýchavým, s pohybovým handicapem, případně jinak postiženým. Tělesně postiženým zajišťuje služby osobní asistence (doprovody na výuku a zpět, asistence při pohybu v budově, hygienické asistence atp.) až po individuální úpravu studijních podmínek (individuální výuka, zapisovatelské služby atp.) (Středisko Teiresias [on-line]). Podobná střediska jsou zřizována na většině vysokých škol v České republice.

Snaha o integraci na vysokých školách se už nesoustřeďuje na integraci sociální, ale spíše profesní. Účelem je, aby student dokázal v rozumném časovém horizontu získat schopnost provádět tytéž činnosti jako ostatní nebo těmto činnostem rozuměl stejně jako ostatní.

2.4 Život v domově pro osoby se zdravotním postižením

Vzdělávání v rámci speciálního školství s sebou často nese nutnost týdenního nebo i celoročního pobytu v domovech pro osoby se zdravotním postižením.

V České republice jsou největší specializovaná zařízení sloužící zejména dětem Jedličkův ústav v Praze a Ústav sociální péče pro tělesně postiženou mládež Kociánka v Brně. Obě zařízení mají bohatou historii, byly založeny již začátkem 20. století. **V průběhu doby se pohled na postižené a jejich způsob výchovy postupně měnil** v závislosti na celkovém pohledu společnosti na osoby s postižením. Od počátečního prvorepublikového soustředění těchto ústavů na uplatnění handicapovaných v reálném ekonomickém prostředí se vlivem socialismu tento aspekt přestal zohledňovat, a tudíž ústav začal sloužit spíše jako prostředek k izolaci tělesně postižených od zdravé majority. Možnost integrace tělesně postižených dětí do běžných škol byla v minulosti prakticky nulová, a proto se tyto ústavy staly jediným zařízením pro velkou oblast

republiky, při kterých bylo možné získat řádné vzdělání. Většina z respondentů z výzkumné části této práce byla ubytována v rámci svého vzdělávání v ústavu sociální péče ještě před rokem 1990, což je zásadně ovlivnilo v jejich budoucím životě.

V 90. letech došlo k celospolečenské změně přístupu k osobám se zdravotním postižením. **V obecném měřítku se začalo s praktickou integrací do běžných škol, což vedlo k úbytku dětí s týdenním či celoročním pobytem v těchto domovech.** Koncepce a zaměření těchto zařízení se změnila. Oficiální webové stránky ÚSP Kociánka uvádějí, že ústav: "*Poskytuje služby sociální péče a podporu dětem a mládeži s tělesným a druhotným mentálním postižením, které podstatně snižuje normální způsob jejich výchovy, vzdělání a přípravy na povolání.*" (Podlucky, 2007, [on-line]). Tato praxe je sice pochopitelná, zvyšuje integraci osob s mentálním postižením, ale důsledkem dlouhodobého soužití osob s normálním intelektem a osob s intelektem sníženým je často snížení úrovně výchovy a vzdělávání osob bez mentálního postižení. Pozitivní změnou se naopak stalo otevření Ústavu široké veřejnosti a možnosti volnějšího pohybu klientů mimo jeho areál.

Současným nejčastějším důvodem pobytu klientů v domovech pro osoby se zdravotním postižením je velká vzdálenost těchto speciálních zařízení od místa bydliště, kde je integrace do běžné školy z důvodu velikosti a rozsahu postižení nemožná. Můžou se však vyskytnout i jiné důvody, jako nefunkční rodinné prostředí nebo využití velké nabídky speciálních služeb na jednom místě.

Tyto domovy nabízejí komplexní péči o dítě s postižením:

- internátní pobyt dítěte (zajištění 24 hodinové zdravotní péče),
- odpolední výchovná péče (zájmové kroužky, sportovní vyžití),
- pravidelné cvičení a udržování tělesné kondice pod vedením kvalifikovaných fyzioterapeutů,
- péči psychologickou a psychoterapeutickou, logopedickou,
- lékařskou péči (pediatr, neurolog, stomatolog),
- ergoterapii, arteterapii, hippoterapii,
- plavecký výcvik žáků s odborníky na plavání tělesně postižených,
- nabízí možnosti návaznosti jednotlivých stupňů vzdělání v rámci speciálního školství

(Kociánka [on-line], srov. Jedličkův ústav a školy [on-line])

Výhodou využití domovů pro osoby se zdravotním postižením je nesporně koncentrace potřebných služeb a podpory (péče rehabilitační, lékařská, logopedická,

psychologická, bezbariérové zázemí, možnosti využití volnočasových aktivity). Pro těžce tělesně postižené, pro které je samostatné bydlení a integrace do běžných škol z technických a finančních důvodů nemožná, je studium spojené s pobytem v těchto domovech téměř jedinou možností. Na druhou stranu **všemožná podpora může mít své negativní důsledky**, kdy studentům a žákům se sice dostává terapie, různých podpůrných opatření, ale při necitlivém přístupu k osobě dítěte **dítě ztrácí pocit svých vlastních potřeb, vlastní kompetence, ztrácí já-identitu** (Vítková, 2004, s.179). Další nevýhodou pobytu v těchto domovech je nepřirozenost prostředí, ve kterém je vše nastaveno potřebám tělesně postiženého, což následně zhoršuje jeho schopnost pozdější integrace do běžné společnosti.

Druhá kapitola ukazuje specifika svalové dystrofie a spinální svalové atrofie, možnosti ovlivnění jejich průběhu, rozdíl mezi životními úkoly osob s tímto postižením a zdravou populací. Popisuje možnosti vzdělávání v rámci speciálního školství i integrací do běžných škol, nastiňuje problematiku umístování dětí do internátní péče a její negativní důsledky zejména pro mladší žáky.

3 Možnosti samostatnosti

3.1 Bariérovost prostředí

Jeden z velmi důležitých aspektů ovlivňujících možnosti samostatnosti osob se svalovou dystrofií a spinální svalovou dystrofií je bariérovost prostředí. **Většina z těchto osob velkou část svého života používá ke svému pohybu elektrický invalidní vozík, který vyžaduje maximální bezbariérovost.** Bariérou se stává i menší schod, který lze na mechanickém vozíku snadno překonat (patník, nástupní ostrůvek, schod u vstupu do budovy atd.)

Používání elektrického vozíku přináší omezení také v dopravě. Běžná osobní auta nejsou schopna přepravy tohoto vozíku a vhodná dodávková auta jsou většinou cenově nedostupná. **Omezení pohyblivosti osob s tímto postižením také způsobuje neschopnost samostatného řízení vozidla.** Z těchto důvodů používají častěji prostředky hromadné dopravy než osoby s jiným tělesným postižením.

Zásadní omezení ve svobodném pohybu osob na elektrickém vozíku tedy spočívá v bariérách architektonických a dopravních.

Architektonické bariéry

Architektonické bariéry chápeme jako hmotné fyzické překážky bránící zdravotně postiženým osobám v jejich volném pohybu. Pro osoby pohybující se na elektrickém invalidním vozíku je klíčový bezbariérový přístup. Vyhláška 369/2001 Sb. po své novelizaci řeší také bezbariérovou přístupnost nejen veřejných budov, ale i chodníků, veřejných cest, lávek pro pěší, podchodů, přístup k poštovním schránkám, veřejným automatům a bankomatům a na jiné veřejně přístupné plochy jako parky a sady.

V posledních letech prošla stavební legislativa týkající se odstraňování architektonických bariér mnohými změnami. Základními právními předpisy v této oblasti jsou zákon číslo 183/2006 Sb. o územním plánování a stavebním řádu (stavební zákon), který platí od 1.1.2007 a především vyhláška číslo 369/2001 Sb. (ve znění novelizace číslo 492/2006 Sb.) O obecných technických požadavcích zabezpečující užívání staveb osobami s omezenou schopností pohybu a orientace. Tato vyhláška prochází v této době novelizací v souvislosti s novým stavebním zákonem. Předpokládá se, že bude platit od 1.1.2009. Společným rysem všech těchto předpisů je výrazný

integrační aspekt projevující se již v používané terminologii. **Osobami s omezenou schopností pohybu a orientace** nejsou míněny jen osoby se zdravotním postižením, ale i těhotné ženy, matky s kočárky, staří lidé, ale i osoby, jejichž pohybové schopnosti jsou omezeny pouze dočasně.

Podle vyhlášky 369/2001 Sb., která řeší podrobně přístupnost staveb, se postupuje při novostavbách, rekonstrukcích, při provádění udržovacích prací. Vyhláška se týká staveb občanského vybavení, v částech určených k užívání veřejností a některých dalších objektů (např. domu s byty zvláštního určení, bytových domů obsahující více než tři samostatné byty). Pokud nepřístupná stavba již stojí, neexistuje metoda, jak se domoci odstranění bariér, například při vstupu, pokud sám vlastník nemá zájem a úpravu neprovede. Legislativně je tedy problematika ošetřena, v praxi ovšem je to s přístupností horší. **Vyhláška není při stavbě vždy respektována**, často jsou udělovány výjimky nebo se majitelé objektů snaží problematiku řešit **náhradními řešeními jako pořízením nájezdů, či zřízením tlačítek na přivolání personálu**, což ale velmi často situaci neřeší.

V oblasti odstraňování bariér se dosáhlo velkého pokroku, avšak stále existuje mnoho veřejných míst, kam osoba na elektrickém vozíku nemá možnost přístupu. **Mezi nejčastější bariéry v současné době patří schody, úzké profily dveří, málo prostorné výtahy, nástupní ostrůvky u MHD, nedostatek prostoru v obchodech mezi regály**. Mezi nové druhy bariér patří vysoko umístěné bankomaty, kde osobě na elektrickém vozíku nezbyvá než prozradit své identifikační číslo (PIN) platební karty, což zvyšuje nebezpečí zneužití.

Problematickou oblastí je také přístupnost WC. Často se stává, že ačkoliv je budova zcela bezbariérová a má i své bezbariérové WC, tyto prostory jsou zamčeny nebo slouží pro sklad čisticích a jiných prostředků. Tento problém by měl zlepšit **projekt tzv. Euroklíče**. Jde o mezinárodní projekt, který byl spuštěn před 20 lety a dobře se osvědčil v některých evropských zemích a začíná se prosazovat i v USA.

Cílem projektu je zajistit potřebným osobám s omezenou schopností pohybu **dostupnost veřejných sociálních a technických zařízení** (např. výtahů, schodišťových plošin apod.) tím, že:

- a) budou tato zařízení osazena jednotným „eurozámkem“,
- b) osobám se zdravotním postižením budou distribuovány univerzální „euroklíče“ (držitelům průkazů ZTP, ZTP/P),
- c) seniorům a osob. krátkodobě zdr. indisponovaným budou euroklíče půjčovány přímo ve veřejně přístupných budovách (např. u obsluhy, na recepci, vrátnici apod.).

Každý provozovatel, který si nechá na bezbariérová sociální a jiná kompenzační zařízení nainstalovat „eurozámky“, je zařazen do jednotné elektronické databáze veřejně přístupných zařízení. V Evropě je v současné době registrováno přibližně 100 000 „eurozámků“. Zavedení projektu zpřístupní sociální a technická kompenzační zařízení lidem, pro něž jsou určena a zabrání jejich zneužívání. Záměrem toho projektu je zdarma distribuovat euroklíče cílovým skupinám a provozovatelům zajistit zdarma montáž zámků. Do projektu Euroklíče se připojily i České dráhy, které je postupně zavádějí na sociálních zařízeních v jednotlivých stanicích (projekt Euroklíč [online]).

Dopravní bariéry

Dopravní bariéry jsou jednou z nejzávažnějších překážek bránících svobodnému pohybu zdravotně postižených. Velmi povzbudivým faktem je, že i v této oblasti dochází ke zlepšování situace. Největší změna je patrná v přístupnosti prostředků městské hromadné dopravy, zejména ve větších městech, kde na většině linek existují garantované spoje uzpůsobené pro přepravu vozíčkářů. Důvodem je zejména to, že **dopravní podniky postupně vyřazují staré, bariérové dopravní prostředky, a nahrazují je nízkopodlažními vozy často opatřenými plošinou umožňující samostatný nástup** osob na elektrických vozících. (Dopravní podnik města Brna [online]). Největším současným problémem při cestování městskou hromadnou dopravou není paradoxně bezbariérovost dopravních prostředků, ale nepřístupnost velké části nástupních míst.

Doprava zdravotně postižených po železnici také zaznamenala v posledních letech výrazné zlepšení. Přibývá spojů, které zařazují vagony umožňující přepravu i na elektrických vozících. Všechny tyto vozy mají speciální kupé a jsou vybaveny bezbarierovým WC. Pokračuje odstraňování bariér na jednotlivých stanicích i počet stanic vybavených mobilní zvedací plošinou se zvyšuje (v současné době asi 70). Zvedací plošina je nezbytná pro nástup do vagonu. České dráhy, a.s., rozšířily své internetové stránky o informace pro cestující se zdravotním postižením, kde je možné najít **on-line formulář, přes který si mohou cestující na vozíku objednat svou cestu a asistenci zaměstnanců Českých drah** při nástupu do vlaku. Najdete zde i seznam stanic vybavených mobilní zvedací plošinou. Na stránkách vlak.cz lze najít informace o bariérovosti jednotlivých stanic v osmi stupních (b8 - zcela bezbariérová, b1 - nepřístupná pro vozíčkáře) (České dráhy [online]) **Železniční doprava je velmi vhodná pro osoby se svalovou dystrofií** zejména v pokročilém stadiu nemoci, neboť díky pomalým změnám pohybu vlaku, **nemusí s námahou udržovat stabilitu těla na**

vozíku jako například v autě či autobusu.

V oblasti meziměstské autobusové dopravy je situace o mnoho horší. Soukromé komerční společnosti nejsou motivovány k nákupu vhodných dopravních prostředků, a proto tato doprava zůstává, až na několik výjimek, zcela bariérová.

3.2 Důsledky zákona 108/2006 Sb., o sociálních službách

Pro osoby se svalovou dystrofií a spinální svalovou atrofií je zákon 108/2006 Sb., o sociálních službách, velmi **zásadní pro možnosti samostatného a nezávislého života**. Tento zákon byl velmi dlouho připravován a připomínkován různými organizacemi (např. Národní rada zdravotně postižených ČR), pracovníky v sociálních službách i jednotlivými odběrateli služeb. Zákon nabyl platnosti 1.1.2007.

Zákon o sociálních službách 108/2006 Sb. je zlomovým zákonem v sociální sféře, který **přiděluje finanční prostředky podle rozsahu bezmocnosti přímo osobám s postižením, a tím předává aktivitu na stranu příjemce**. Ten si sám rozhodne, jakou službu si za přiznané peníze zaplatí (ústavní péče, chráněné bydlení, pečovatelskou službu, osobní asistenci atd.) Nejvyužívanější službou je osobní asistence.

Zákon definuje podmínky poskytování pomoci podpory fyzickým osobám v nepříznivé sociální situaci prostřednictvím sociálních služeb a příspěvku na péči, podmínky pro vydání oprávnění k poskytování sociálních služeb, výkon veřejné správy v oblasti sociálních služeb, inspekci poskytování sociálních služeb a předpoklady pro výkon činnosti v sociálních službách.

Rozsah a forma pomoci a podpory poskytované prostřednictvím sociálních služeb musí vždy **zachovávat lidskou důstojnost**. Pomoc musí vycházet z individuálních potřeb, musí působit na osoby aktivně, podporovat jejich rozvoj samostatnosti. Měla by je motivovat k takovým činnostem, které nevedou k setrvání a prohlubování nepříznivé sociální situace, ale posilovat jejich sociální začleňování do společnosti. Poskytování sociálních služeb musí být v zájmu osob a v požadované kvalitě takovými způsoby, aby bylo vždy zajištěno dodržování základních lidských práv a svobod. (Zákon 108/2006 Sb., o sociálních službách., §2)

Příspěvek na péči

Osoby se svalovou dystrofií a spinální svalovou atrofií jsou zpravidla již v časném věku závislé na pomoci druhé osoby v mnoha denních činnostech. Mají tedy nárok na příspěvek na péči často již od dětských let, proto se jim v této kapitole

podrobněji zabývám.

Příspěvek na péči se **poskytuje osobám závislým na pomoci jiné fyzické osoby za účelem zajištění potřebné pomoci**. Náklady na příspěvek se hradí ze státního rozpočtu. O příspěvku a jeho výši rozhoduje Obecní úřad obce s rozšířenou působností pomocí **sociálního šetření**, při kterém se **zjišťuje schopnost samostatného života osoby v jeho přirozeném sociálním prostředí** a to z hlediska péče o vlastní osobu a soběstačnost. Tato šetření provádí sociální pracovník.

Nárok na příspěvek má osoba, která z důvodu dlouhodobě nepříznivého zdravotního stavu potřebuje pomoc jiné osoby při péči o vlastní osobu. Výše příspěvku je stanovena podle rozsahu závislosti do **následujících 4 stupňů**:

stupeň I (lehká závislost), osoba potřebuje z důvodu dlouhodobě nepříznivého zdravotního stavu každodenní pomoc při více než 12 úkonech péče o vlastní osobu, u osoby do 18 let, při více než 5 úkonech.

stupeň II (středně těžká závislost), osoba potřebuje z důvodu dlouhodobě nepříznivého zdravotního stavu každodenní pomoc při více než 18 úkonech péče o vlastní osobu nebo u osoby do 18 let věku při více než 10 úkonech.

stupeň III (těžká závislost), osoba potřebuje z důvodu dlouhodobě nepříznivého zdravotního stavu každodenní pomoc nebo dohled při více než 24 úkonech péče o vlastní osobu a soběstačnosti nebo u osoby do 18 let věku při více než 15 úkonech.

stupeň IV (úplná závislost), osoba potřebuje z důvodu dlouhodobě nepříznivého zdravotního stavu každodenní pomoc nebo dohled při více než 30 úkonech péče o vlastní osobu a soběstačnosti nebo u osoby do 18 let věku při více než 20 úkonech.

(Zákon 108/2006 Sb., o sociálních službách., §8)

Pro posuzování péče o vlastní osobu za účelem stanovení stupně závislosti se **hodnotí schopnost zvládat tyto úkony**:

Příprava stravy, podávání, porcování stravy, přijímání stravy, dodržování pitného režimu, mytí těla, koupání nebo sprchování, péče o ústa, vlasy, nehty, holení, výkon fyziologické potřeby včetně hygieny, vstávání z lůžka, uléhání, změna poloh, sezení, schopnost vydržet v poloze v sedě, stání, schopnost vydržet stát, přemísťování předmětů denní potřeby, chůze po rovině, chůze po schodech nahoru a dolů, orientace v přirozeném prostředí, orientace v přirozeném prostředí, dodržování léčebného režimu.

Výše příspěvku pro osoby **do 18 let** činí měsíčně:

3 000 Kč, pro stupeň I (lehká závislost),

5 000 Kč, pro stupeň II (středně těžká závislost),

9 000 Kč, pro stupeň III (těžká závislost),

11 000 Kč, pro stupeň IV (úplná závislost).

Výše příspěvku pro osoby **starší 18 let** činí měsíčně:

2 000 Kč, pro stupeň I (lehká závislost),

4 000 Kč, pro stupeň II (středně těžká závislost),

8 000 Kč, pro stupeň III (těžká závislost),

11 000 Kč, pro stupeň IV (úplná závislost).

(Zákon 108/2006 Sb., o sociálních službách., §11)

Příspěvek je možné využít následujícími způsoby:

a) **nákupem služeb od poskytovatele ve svém okolí.** Každý oficiální poskytovatel těchto služeb musí být zaregistrován na krajském úřadě, podle místa své působnosti. Registr poskytovatelů je veřejně přístupný, proto je možné se dozvědět, kdo je oprávněn poskytovat sociální služby v místě bydliště. Prováděcí vyhláška poskytovatelům určuje i maximální sazby za služby, které jsou poskytovány za úhradu (např. osobní asistence). Poskytovatel je povinen s klientem na tyto služby uzavřít smlouvu. Pracovníci v těchto organizacích musí splnit kritéria na vzdělání a dodržovat standardy kvality sociálních služeb. (Valová 2007, str. 63)

b) **úhradou služeb osobě zajišťující péči** (příbuzný, osoba žijící ve společné domácnosti, soused, známý, kamarád). V tomto případě není nutné mít uzavřenou smlouvu o poskytování služby a na rozdíl od pracovníku oficiálního poskytovatele nemusí splňovat kritéria na vzdělání. Podmínky plateb za služby závisí na vzájemné dohodě. Pečující osoba nemusí přiznávat příspěvek na péči, který dostává od příjemce příspěvku, jako příjem pro účely daňového priznání (Valová 2008, str.46)

c) **kombinací obou způsobů** - Příspěvek na péči často nestačí pokrýt náklady na potřebné služby od poskytovatelů sociálních služeb, proto obtížnější úkony jako koupání, vstávání atd. mají klienti nasmlouvané s oficiálním poskytovatelem a zbylé služby provádějí osoby zajišťující péči.

3.3 Sociální služby využívané osobami se svalovou dystrofií a spinální svalovou atrofií

Motorické schopnosti osob se spinální svalovou atrofií a svalovou dystrofií jsou velmi omezené (zhoršují se z postupující progresí onemocnění), závislost těchto lidí na okolí je značná a tak **často potřebují celodenní péči**. Pro velkou část těchto osob je

jedna z největších životních priorit samostatný život, a proto jsou pro ně klíčové služby osobní asistence, respitní péče a pečovatelské služby nebo jejich kombinace, která jim samostatný život z velké části umožňuje. Tyto služby jsou definovány Zákonem o sociálních službách 108/2006 Sb., obsah služeb a jejich maximální cenu stanovuje vyhláška číslo 505/2006 Sb.

Osobní asistence je terénní služba poskytovaná osobám, které mají sníženou soběstačnost z důvodu věku, chronického onemocnění nebo zdravotního postižení, jejichž situace vyžaduje pomoc jiné fyzické osoby. **Služba je poskytována bez časového omezení, v přirozeném sociálním prostředí klienta** a při činnostech, které potřebuje.

Základní činnosti při poskytování osobní asistence obsahují tyto úkony:

- pomoc při zvládnutí běžných úkonů péče o vlastní osobu
- pomoc při osobní hygieně
- pomoc při zajištění stravy
- pomoc při zajištění chodu domácnosti (úklid, nákupy)
- výchovné, vzdělávací a aktivizační činnosti (pomoc a podpora rodičům při péči o dítě, pomoc při obnovení a upevňování kontaktu s rodinou, pomoc s nácvikem sociálních, psychických a motorických schopností a dovedností)
- zprostředkování kontaktu se společenským prostředím
- pomoc při uplatňování práv, oprávněných zájmů a při obstarávání osobních záležitostí.

(Bartoňová 2007, s. 232, srov. 108/2006 Sb. o sociálních službách, §39)

Respitní (odlehčující) péče označuje úlevovou péči, jejímž cílem je zastoupit pečujícího člena rodiny v péči o dítě nebo dospělého s postižením a vytvořit mu tak čas pro jiné aktivity. Respitní služba se může v obsahu služeb shodovat s osobní asistencí, klientem této služby však není primárně postižená osoba, nýbrž osoba pečující.

Respitní péče je služba, která:

- si klade za cíl dlouhodobě udržet člověka se zdravotním postižením v jeho přirozeném prostředí domova i v době, kdy jeho pečující (příbuzní, přátelé) nemohou z jakéhokoli důvodu svou péči vykonávat (vyřizování na úřadech a v dalších institucích, volnočasové a odpočinkové aktivity apod.),

- se snaží předcházet úplnému psychickému a fyzickému vyčerpání sil trvale pečujících osob, jehož následkem by mohlo být umístění osoby se zdravotním postižením do ústavu sociální péče, kde by došlo k zpretrhání dosavadních sociálních a citových vazeb(108/2006 Sb. o sociálních službách, §44; vyhláška 505/2006 Sb.,§10; srov. Domov pro mne, o.s. [on-line]).

Pečovatelská služba je terénní nebo ambulantní služba poskytovaná osobám, které mají sníženou soběstačnost z důvodu věku, chronického onemocnění nebo zdravotního postižení, a rodinám s dětmi, jejichž situace vyžaduje pomoc jiné fyzické osoby. **Služba se poskytuje ve vymezeném čase v domácnostech osob a v zařízeních sociálních služeb.** Pečovatelskou službu většinou zajišťují obecní úřady a úřady městských částí. Městské části zřizují domy s pečovatelskou službou, kde často získají byt i osoby se svalovou dystrofií nebo spinální muskulární atrofií a ty poté odebírají jejich služby.

Pečovatelská služba zajišťuje tyto činnosti:

pomoc při zvládnání běžných úkonů péče o vlastní osobu, pomoc při osobní hygieně nebo poskytnutí podmínek pro osobní hygienu, poskytnutí stravy nebo pomoc při zajištění stravy, pomoc při zajištění chodu domácnosti a zprostředkování kontaktu se společenským prostředím (108/2006 Sb. o sociálních službách, §40; vyhláška 505/2006 Sb.,§6).

3.4 Podpůrné organizace

Různé svépomocné skupiny sdružující osoby ze stejnou diagnózou mají svou významnou a nezastupitelnou funkci. Profesionálové (lékaři, speciální pedagogové, psychologové) by měli znát místní i celostátní organizace, aby na ně mohli své klienty odkázat. (Hájková, 2003, [on-line]). Křivohlavý (2002) uvádí, že výsledky některých psychologických průzkumů ukazují, že na celou rodinu dítěte s určitým onemocněním **má velmi kladný vliv sociální opora vzájemně si pomáhajících skupin rodičů osob se stejným onemocněním.**

V České republice působí několik neziskových organizací, které sdružují buď přímo osoby se spinální svalovou atrofií a svalovou dystrofií nebo rodiče těchto dětí. Organizují společné setkání a pobyty (důležité pro vzájemnou podporu členů či jejich rodin), předávají důležité informace a napomáhají k naplňování samostatného života osobám s tímto postižením. „*Sdílení prožitků, jež je jedním z nejučinnějších*

psychoterapeutických mechanismů, je tu zpravidla volnější než v případě dialogu s profesionálním pracovníkem“ (Matějček, 2001, s. 69).

Asociace muskulárních dystrofií ČR (AMD)

Asociace muskulárních dystrofií v ČR je organizace s celostátní působností, která **sdužuje občany postižené svalovou dystrofií, tzv. myopatií, a dalšími nervosvalovými nemocemi** (např. spinální svalovou atrofií). Organizace prosazuje zájmy a potřeby svých členů, pořádá různé rehabilitační a výchovné kurzy, školení, semináře, kulturní setkání, rekondiční a ozdravné pobyty, šachové turnaje. Snaží se úzce spolupracovat se specializovanými zdravotnickými zařízeními a s obdobnými organizacemi v zahraničí. Poskytuje svým členům sociálně-právní poradenství a informuje o novinkách ve výzkumu léčby těchto onemocnění.



Součástí činnosti této organizace je vydávání **členského časopisu s názvem "Zpravodaj AMD"**, který vychází čtyřikrát ročně a poskytuje nejrozsáhlejší informace z oblasti medicíny a výzkumu nervosvalových onemocnění a možnosti budoucí léčby. **Časopis přináší i zahraniční novinky, které souvisejí s nervosvalovými nemocemi** a informuje o činnosti sdružení AMD. Tento časopis je v elektronické podobě možné zdarma stáhnout na stránkách občanského sdružení.

Cílem AMD v ČR je trvale sledovat a pomáhat řešit širokou problematiku nervosvalově postižených včetně dětí a mládeže. Organizace je členem mezinárodní organizace EAMDA sdružující organizace podobného typu v Evropě. (www.md-cz.org)

Parent project

Parent Project (Projekt rodičů) je občanské sdružení

založené **rodiči dětí postižených svalovou dystrofií**

Duchenne/Becker. Původní nápad založit organizaci tohoto

typu vznikl v roce 1994 v USA. V České republice působí Parent project oficiálně od roku 2001 a sdružuje rodiče a rodinné příslušníky dětí s tímto onemocněním.

Mezi hlavní úkoly toho sdružení patří:

- Informovat rodiče a veřejnost o této nemoci.
- Získávat informace z oblasti výzkumu, výživy, výchovy, rehabilitace.
- Vytvořit centrum specializované na děti s diagnózou - svalová dystrofie Duchenne/Becker.



- Zajišťovat odborné konzultace se specialisty.
- Organizovat setkávání rodičů s cílem vzájemné výměny informací a vlastních zkušeností.
- Získávání finančních prostředků pořádáním kulturních, sportovních a propagačních akcí, které budou použity pro výzkum a případnou léčbu této nemoci.
- Pořizovat z darů organizaci nákup pomůcek, přístrojů, zařízení dětem s DMD/BMD.
- Spolupráce s Klinikou dětské neurologie v Brně za účelem vytvoření databáze pacientů a tím zapojení do klinických studií i v zahraničních centrech.
- Podporovat integraci dětí s DMD/BMD do předškolních a školních zařízení.
- Spolupracovat s partnerskými zahraničními organizacemi (Austrálie, USA).

Sdružení v roce 2007 vydalo odbornou publikaci "**Zlatý standard péče o pacienty s DMD/BMD**", ve které jsou praktické informace o tomto onemocnění, popis vhodné rehabilitace včetně fotografií, psychologické doporučení rodičům, jak správně přistupovat k dítěti a jak se k němu zachovat v různých situacích atd. Publikace je přístupná po bezplatné registraci na stránkách organizace.

Sdružení na svých dobře aktualizovaných stránkách také provozuje lékařskou poradnu (na dotazy odpovídá dětský neurolog doc. MUDr. Petr Vondráček, Ph.D.), a diskuzní fórum na nejrůznější na kterém si rodiče vzájemně sdělují své zkušenosti (www.parentproject.cz).

Sdružení rodin s onemocněním Spinální muskulární atrofie

Sdružení si klade za cíl pomáhat **rodinám dětí se spinální svalovou atrofií**. Specializuje se na integraci a pomoc rodinám, které se ocitnou v souvislosti s onemocněním v obtížné životní situaci. Hlavní posláním sdružení je podílet



se na integraci osob se zdravotním postižením tak, aby mohly zůstat v přirozeném prostředí a nesnižovala se kvalita jejich života. Snaží se podporovat, rozvíjet a udržovat samostatnost osob se spinální svalovou atrofií, zlepšovat jejich začlenění do společnosti. Podpora je zaměřena na všech členy rodiny.

Sdružení pořádá víkendové pobyty pro celé rodiny dětí se spinální svalovou atrofií. V rámci těchto pobytů probíhají různé přednášky o problematice této nemoci, diskuze s odborníky z řad neurologů, fyzioterapeutů, protetiků atd. **Nedílnou součástí je i vzájemná podpora rodin a předávání vlastních praktických zkušeností.** V

současné době začíná sdružení provozovat internetové stránky, na kterých je kromě aktuálních novinek o onemocnění také velmi prospěšná on-line poradna a internetové fórum rodičů (www.spinalka.cz).

Třetí kapitola se zabývá podmínkami pro co nejsamostatnější způsob života dospělých osob se svalovou dystrofií nebo spinální svalovou atrofií. Řeší problematiku bariérovosti prostředí zejména z pohledu architektonických a dopravních bariér. Klíčovým faktorem samostatnosti je zákon o sociálních službách, který definuje také nejčastěji využívané sociální služby. Konec kapitoly popisuje činnost podpůrných organizací.

4 Kvalita života

4.1 Charakteristika výzkumu, cíle, metodologie

Z teoretické části diplomové práce vyplývá, že svalové dystrofie a spinální svalové atrofie představují skupinou nemocí, z nichž se mnohé projevují již v útlém věku a svou progresí zásadním způsobem ovlivňují život osobám s tímto onemocněním. Častou otázkou k řešení u osob s těžkým tělesným postižením jsou možnosti intervence v oblasti jejich vzdělávání, pracovního uplatnění, samostatnosti a plnohodnotného způsobu života. Pro své výzkumné šetření jsem zvolil své blízké přátele se svalovou dystrofií a spinální svalovou atrofií, zaměřil jsem se na charakteristiku kvality života z pohledu těchto pěti dospělých osob.

Hlavním cílem výzkumné části diplomové práce je **nastítnit kvalitu života osob se svalovou dystrofií a spinální svalovou atrofií na základě jejich vlastních zkušeností.**

Mimo hlavní cíl byly stanoveny i tyto dílčí cíle:

1. Ukázat průběh svalové dystrofie a spinální svalové atrofie na konkrétních příkladech lidí postižených touto chorobou.
2. Nastítnit možnosti samostatnosti v životě z pohledu osob s tímto postižením.
3. Zjistit, zda jedinci s tímto onemocněním na základě svých zkušeností upřednostňují integraci do běžné školy oproti vzdělávání v rámci speciálního školství.
4. Ukázat, jaké praktické změny přinesl zákon o sociálních službách 108/2006Sb. v možnostech samostatného a nezávislého života.

V rámci metodologie výzkumu jsem zvolil metodu kvalitativního šetření, a to za použití následujících technik:

- rozhovor narativní formou,
- dlouhodobé pozorování,
- analýzu lékařské a psychologické dokumentace,
- studium odborné literatury.

Výzkum probíhal dle následujícího časového harmonogramu:

Příprava výzkumu: únor 2008 – červenec 2008.

Vlastní výzkum: srpen 2008 – říjen 2008.

Zpracování výsledků výzkumu: listopad 2008.

4.2 Charakteristika výzkumného souboru

Vzhledem k hlavnímu cíli výzkumu - nastínit kvalitu života osob se svalovou dystrofií a spinální muskulární atrofií na základě vlastních zkušeností respondentů - jsem vybral pro studii již dospělé osoby, a to ve věku 30 až 34 let. Původní záměr byl oslovit 7 respondentů, 4 se spinální svalovou atrofií a 3 se svalovou dystrofií. Jeden respondent s Beckerovou svalovou dystrofií byl ochoten pracovat na kazuistické studii, i když je již 2 roky na oddělení chronicko-resuscitační intenzivní péče připojen na umělé plicní ventilaci. Jeho stav se však v posledním měsíci natolik zhoršil, že jsem od tohoto záměru ustoupil. Druhý respondent s pletencovou svalovou dystrofií mi přislíbil spolupráci na kazuistické studii, ale po 6 týdnech nemožnosti vzájemné domluvy jsem byl nucen od této spolupráce ustoupit. Proto k samotnému šetření využívám pouze jednu osobu se svalovou dystrofií a 4 se spinální svalovou atrofií. Všichni respondenti mají samostatné bydlení a svou práci. Všechny 5 dotazovaných osob používá elektrický vozík a jsou velkou měrou závislí na pomoci dalších osob při různých denních činnostech. Jsou to 2 ženy a 3 muži. Jeden z mužů je ženatý a má zdravou dceru. Čtyři dosáhli úplného středního vzdělání.

Všichni respondenti bydlí v Brně, proto závěry studií jsou reprezentativní pro Brno, a nikoliv pro celou Českou republiku, a to zejména v možnostech sociálních služeb (osobní asistence atd.).

Velkou výhodou výběru osob z Brna je to, že většinu velmi dobře znám, a tím nevznikl problém s navázáním kontaktu a důvěry, která je při rozhovoru, často o věcech osobních, velmi důležitá. Také možnost nahlédnutí do lékařské a jiné dokumentace by nebyla jinak možná. Pro větší anonymitu osob v kazuistických studiích používám smyšlená jména, všechny ostatní údaje jsou pravdivé.

4.3 Kazuistické studie

Pavla, 33 let, spinální svalová atrofie SMA II. – Werdnig-Hoffmann (potvrzena na základě molekulárněgenetického vyšetření).

Rodinná anamnéza

Pavla pochází z úplné rodiny, otec má 53 let, je inženýrem v soukromé firmě. Matce je rovněž 53 let, pracuje jako učitelka v mateřské škole. Má dva mladší bratry, jeden studuje architekturu, druhý pracuje jako humanitární pracovník. Všichni jsou bez zdravotních potíží. Ani v širší rodině se žádná genetická zátěž nenachází.

Osobní anamnéza

Diagnóza spinální svalová atrofie zjištěna v půl roce věku svalovou biopsií. Do 7 let zvládá chůzi bez opory, od 7 let používá mechanický vozík. Od 11 let nosí korzet proti vychýlení páteře. Od 12 let je neschopná samostatné chůze. Samostatně se pohybovala na mechanickém vozíku do 17 let. V této době ztrácela schopnost sebeobsluhy, zejména přesun na toaletu a osobní hygienu, přesuny na lůžko, oblékání apod. Od 19 let používá elektrický vozík. Úbytek svalové síly pokračuje, v současné době již potřebuje asistenci i při otáčení na lůžku, otvírání dveří a dalších denních činnostech.

Rané dětství

Těhotenství i porod probíhal bez komplikací. V půl roce věku se matce začalo zdát, že je pomalejší než jiné děti, na její popud provedli vyšetření i se svalovou biopsií a určili diagnózu spinální svalová atrofie. Progrese onemocnění nebyla velká, a proto až do věku sedmi let chodila bez opory, její chůze byla pomalejší. Po pátém roce věku se jí začala podlamovat kolena a chůze byla stále namáhavější. Rodiče se Pavle intenzivně věnovali, každý den s ní cvičili. Nevylučovali Pavlu z rodinného života, brali ji všude s sebou, proto rané dětství hodnotí jako velmi příjemné období svého života. Mateřskou školu nenavštěvovala, zůstala doma s matkou, která byla na mateřské dovolené s jejím bratrem.

Školní věk

V šesti letech nastoupila povinnou školní docházku na Základní škole pro tělesně postiženou mládež v Brně na Kociánce, protože v té době nebyla možnost

navštěvovat běžnou základní školu. Každý den ji rodiče vozili domů. Ve druhé třídě se pohybovala po škole na mechanickém vozíku a v deseti letech dostala svůj vlastní. V období, kdy začala používat mechanický vozík, se jí zdraví kamarádi začali vyhýbat. Uvědomila si tím svou odlišnost od ostatních dětí, které k ní díky malé informovanosti a obavám rodičů již neuměly najít cestu. V té době nebyli „vozíčkáři“ běžnou součástí společnosti, a ani dospělá populace k nim nedokázala zaujmout správný postoj. Našla si tedy kamarády na Kociánce.

Do jedenácti let chodila samostatně po místnosti. Od tří let jezdila každoročně do lázní až do osmnácti let, vždy na 2 měsíce. Po návratu z lázní zvládala nějakou dobu samostatnou chůzi ještě ve třinácti letech. Podle jejích slov do lázní jezdila ráda. Od malička byla doma nucená cvičit asi hodinu denně, což ji nikdy moc nebavilo. Rodiče se jí snažili zpříjemnit povinnost cvičit každý den různými způsoby, například hudbou. V lázních cvičili všichni a byla při tom větší zábava. Zpětně je ráda, že ji rodiče nutili cvičit, neboť se to kladně projevilo v její fyzické kondici.

V sedmé třídě se rodiče na půl roku odstěhovali do jiného města a Pavla byla integrována v běžné základní škole. Vedení školy souhlasilo s umístěním tělesně postiženého žáka jen díky její babičce, která byla v této škole zaměstnaná. Učitelský sbor i všichni spolužáci se chovali vstřícně a Pavla díky své přátelské povaze poměrně dobře zapadla do kolektivu třídy. Jedinou podstatnou nevýhodou byla bariérovost prostředí, také v probírané látce byli žáci podstatně dále. Učební osnovy byly stejné, ale uvědomila si, že rozsah probíraného učiva byl daleko větší než ve škole na Kociánce.

Pavla je od útlého věku velmi společenská a přátelská. V kolektivu zaujímá dominantní pozici, v třídním kolektivu byla vždy oblíbená. Na Základní škole byla průměrným žákem, na vysvědčení neměla nikdy víc než dvě trojky. Po dokončení Základní školy se hlásila na Obchodní akademii F. D. Roosevelta v Brně na Kociánce, nebyla přijata, a tak nastoupila na Rodinnou školu pro tělesně postiženou mládež v Brně na Kociánce.

Studium na Rodinné škole neuspokojovalo její nároky, a proto se opět přihlásila ke studiu na Obchodní akademii. Po opětovném nepřijetí využila možnosti studovat na Obchodní škole pro tělesně postiženou mládež v Brně na Kociánce, kde se mohla lépe realizovat než na škole rodinné. Studium jí nedělalo větší problémy a po třech letech jej úspěšně ukončila závěrečnou zkouškou. V průběhu druhého ročníku dostala díky finanční sbírce svůj první elektrický vozík. Už tehdy se snažila o co největší míru samostatnosti, a proto na svém vozíku každý den, nezávisle na počasí, dojížděla sama nemalou vzdálenost do školy.

Dospělost

Půl roku po dokončení studia získala místo recepční v Centru volného času v Brně na Lesné, kde pracuje dodnes. Práce ji baví, protože ráda pracuje s lidmi, hlavně dětmi. Ve dvaceti letech začala bydlet u kamaráda v bezbariérovém domě. Snažila se o co největší samostatnost. Po roce dostala svůj vlastní byt. Před 4 lety si pořídila asistenčního psa, který je jejím velkým pomocníkem, v současné době s ním Pavla provádí v několika organizacích canisterapii. Díky tomu, že ji její pes motivuje k házení hraček, hlazení, drbání, vnímá zlepšení svalové síly zejména horních končetin.

V současné době také spolupracuje s několika neziskovými organizacemi - v jedné z nich byla předsedkyní. Už asi 10 let pořádá tábory pro tělesně postižené děti i dospělé. Dle jejího názoru je psychická pohoda polovinou i pohody fyzické. Je pro ni důležité najít své místo na tomto světě, cítit se být něčím prospěšná. Je ráda, že může žít ve svém bytě, mít svou práci, svého přítele. Každá část života, kterou může žít samostatně, je pro ni důležitá. Snaží se žít aktivním životem. Navštěvuje různé kulturní akce, některé i sama pořádá. Kladně hodnotí možnosti získávání pomůcek pro její samostatnost jako vozík, zvedák, polohovací postel atd. Při jejich obstarávání se nikdy nesetkala s většími problémy, pokud jejich pořízení bylo odůvodnitelné v závislosti na její diagnóze. Její krédo je: „Když něco moc chci, tak to jde“.

Osobní názor respondenta na integraci do běžných škol

Pavla zcela podporuje integraci do běžných škol. Měla dobré zkušenosti v době, kdy půl roku navštěvovala běžnou základní školu. Velmi kladně vnímá, že mohla vyrůstat ve své rodině a že ji rodiče brali a berou stejně jako její sourozence. Uvědomuje si, jak moc důležité je vedení rodičů v období dětství a dospívání. Kdyby si mohla vybrat, volila by své vzdělávání v rámci běžné základní školy.

Zkušenosti se zákonem o sociálních službách 108/2006 Sb.

Pavle byl přiznán III. stupeň bezmocnosti, pobírá tedy 8000 Kč. Dříve činil příspěvek pro bezmocnost zhruba 800 Kč. Vzhledem k tomu, že žije v samostatném bytě, využívá kombinaci pečovatelské služby přes den a osobní asistence přes noc a o víkendech. Pavla potřebuje pomoc při vstávání, ukládání, oblékání, koupání, vyprazdňování atd. Večer potřebuje zajistit polohování na posteli. Využívá asistenci 24 hodin denně. Podle jejích vlastních slov se její situace zhoršila. Před novým zákonem o sociálních službách platila zhruba 2000 Kč měsíčně paušálně. Dnes vychází cena na

9000 Kč, a to se musí snažit asistenci omezovat, aby to bylo pro ni finančně únosné, což dříve nemusela. V současné době navíc organizace poskytující osobní asistenci ukončuje své služby koncem roku 2008, z důvodu nedostatku finančních prostředků. V případě, že se nenajde řešení této situace, znamenalo by to pro Pavlu nemožnost dalšího samostatného bydlení ve svém bytě.

Shrnutí autora práce

Pavla do sedmi let zvládala chůzi bez opory, od té doby používala vozík nejprve mechanický, od osmnácti let do současnosti elektrický vozík. Všechny stupně vzdělání prošla v rámci speciálního školství kromě půl roku, kdy navštěvovala běžnou základní školu. Své dětství vnímá kladně hlavně díky tomu, že mohla žít se svou rodinou a nemusela být na internátě. Už od školních let se snažila být co nejsamostatnější. V době, kdy získala elektrický vozík, dojížděla do školy sama. Ve dvaceti letech si prosadila samostatné bydlení i přes počáteční nesouhlas svých rodičů. Je to příklad toho, jakou důležitost má pro ni samostatný a nezávislý způsob života. Její osobní krédo je: „Když něco chci, tak to jde“. Za velmi důležité vnímá být něčím prospěšná a najít své místo v životě. Navzdory tomu, že je již od patnácti let schopna se pohybovat samostatně jen na elektrickém vozíku a potřebuje asistenci při většině činností (nyní i při polohování v noci), zvládá mnoho aktivit. Pracuje v Centru volného času, je aktivní v rámci několika neziskových organizací, provozuje canisterapii, spolupořádá tábory atd. Žije společenským životem, pořádá společenské akce.

Vilém, 31 let, spinální svalová atrofie SMA III. - Kugelberg-Wellander (potvrzena na základě molekulárněgenetického vyšetření ve 24 letech).

Rodinná anamnéza

Vilém pochází z úplné rodiny. Matce je 54 let, je vzděláním ekonom. Otec má 56 let, je technik. Rodiče se v jeho 13 letech rozvedli. Má starší sestru s makroekonomickým vzděláním. V široké rodině se podobné postižení nevyskytuje. Genetické vyšetření však prokázalo, že sestra je přenašečkou.

Osobní anamnéza

Chodil zhruba do 5 let s oporou, nikdy nechodil samostatně. Ve 2 letech mu byla po svalové biopsii diagnostikována SMA. Do 8 let jezdil ve sportovním kočáru, poté dostal mechanický vozík. Ještě ve věku 10 let lezl po čtyřech a stál v dlahách. V průběhu školního věku se jeho zdravotní stav postupně zhoršoval, docházelo ke snižování schopnosti sebeobsluhy. Od 16 let užívá elektrický vozík. Skolióza se nadále velmi zhoršovala, a proto v 25 letech podstoupil operaci stabilizace páteře v Římě. Jeho stav je posledních 6 let víceméně stabilizovaný, přičemž jeho momentální fyzická kondice je velmi závislá na životosprávě a rehabilitaci.

Rané dětství

Těhotenství i porod probíhal bez komplikací. Zhruba v půl roce věku se matce začalo zdát, že je pohybově nedostatečný. Lékaři jeho stav zpočátku identifikovali jako lenost, nicméně přibližně od 1 roku věku se při přetrvávání stavu začali problémem zabývat. Ve 2 letech podstoupil svalovou biopsii, která odhalila diagnózu SMA. Jeho matka brzy po odhalení původní diagnózy a po odborných konzultacích zavedla důsledný rehabilitační režim, který byl v jeho 5 letech vážně narušen přechodem do týdenního pobytu v ÚSP Kociánka, kam chodil 2 roky do Mateřské školy pro tělesně postiženou mládež. Tento přechod Vilém považuje za hlavní důvod rychlejšího zhoršování svého zdravotního stavu. Svou nemoc v dětství nevnímal jako velký problém, mimo jiné i díky tomu, že byl na Kociánce mezi vrstevníky s podobnými problémy. Prožíval podle svého názoru celkem plnohodnotné dětství.

Školní věk

Po ročním odkladu povinné školní docházky nastoupil na Základní školu pro tělesně postiženou mládež v Brně na Kociánce. Výuka probíhala v nemocničním

pavilonu. Ve stejné místnosti spali, jedli, hráli si i učili se. Na Základní škole byl dobrým žákem, míval vyznamenání. Na víkendy si jej rodiče brali domů. Každý rok jezdil do Janských Lázní, Košumberku nebo Velkých Losin, většinou na 8 týdnů. Ve školním věku se začaly projevovat potíže se zády - kyfoslóza. Zhruba od 12 let nosil korzet, který ovšem velmi často odkládal pro jeho nepohodlnost a omezování v pohybu. V této době si začal uvědomovat své omezení, např. i pro nemožnost sportovních aktivit, od dětství měl rád hokej.

Vztahy s ostatními dětmi měl pozitivní a přátelské, pocity odcizení pociťoval jen zpočátku, a to poměrně krátce. Později se do kolektivu dětí těšil víc než domů, mj. i proto, že atmosféra v domácnosti nebyla díky konfliktům rodičů příliš přátelská a s postupem času se jejich vztah stále zhoršoval. I přesto pohlížel s nevolí na jejich rozvod, ke kterému došlo ve 13 letech jeho věku. V této souvislosti začal poprvé své postižení vnímat jako problém, protože si neuměl představit, že se o něj bude starat jen jeden z rodičů. Otec měl potřebnou sílu a matka byla zase trpělivá a poskytovala mu tu potřebnou dávku péče.

Vilém byl přijat na Obchodní školu pro tělesně postiženou mládež v Brně, kterou po třech letech dokončil. Následující 2 roky soustavně nestudoval, absolvoval pouze šestitýdenní kurz na počítači. Následně byl přijat na dvouletou nástavbu na SOU spoju v Brně, obor technicko-hospodářská a správní činnost, do běžné třídy mezi žáky bez postižení. V roce 1999 úspěšně složil maturitní zkoušku. Prostory této školy byly z větší části bezbariérové (škola měla dokonce své toalety pro vozíčkáře), přesto bylo třeba některé architektonické překážky překonávat s pomocí personálu školy či spolužáků.

Vilém se dokonce zúčastňoval i běžné hodiny tělocviku, i když většinou jen pasivně jako divák. V případě, že se některá hodina konala v učebně, do které nebylo možné se s vozíkem dostat, řešila se tato situace vždy individuálně s vyučujícími. Jelikož byl odkázán na odvoz do školy i ze školy, byl pro něj školou přijat individuální studijní plán, který mu umožňoval absenci v některých hodinách. Absence však nesměla přesáhnout určený počet hodin.

V pubertě v závislosti na zhoršení fyzického stavu vnímal své postižení daleko silněji. Bylo to ovlivněno také tím, že se dostal do společnosti zdravých vrstevníků. Začal si všímat, jakým problémem mohou být bariéry. Své postižení vnímal jako velký nedostatek při navazování intimních vztahů s děvčaty, jak sám říká: „Štvalo mě, že holka, o kterou jsem stál, dala radši zdravému kamarádovi a já jsem se na nic nezmohl“.

Od jeho 17 let matka pracovala a dlouhodobě pobývala v Itálii. Jelikož s nimi již několik let otec nebydlel, býval tedy o víkendech pouze se sestrou. Ke zhoršení

zdravotního stavu během studia na střední škole došlo jen v malé míře, a to zejména po přidělení elektrického vozíku, což mělo za následek úbytek přirozené tělesné aktivity v rámci sebeobsluhy.

Dospělost

Po pubertě se jeho frustrace z postižení začala zlepšovat. Začal nacházet svou lidskou hodnotu nezávislou na zdravotním stavu. Své postižení vnímá spíše jen jako situační omezení. Krize z omezení v důsledku postižení má jen zřídka, a to v některých těžších momentech života.

Již v 18 letech si dal žádost o byt, který mu byl přidělen asi 1 rok po maturitě, tedy v jeho 23 letech. Skolióza se nadále velmi zhoršovala, a proto v 25 letech podstoupil operaci stabilizace páteře v Římě, kterou zařídil přítel jeho matky. S výsledkem operace je spokojen.

V 26 letech začal pracovat jako technik-operátor. Přibližně po 2 letech však tuto práci opustil z důvodu neplacení mzdy zaměstnavatelem, neboť doba přesáhla zákonnou hranici. Mezitím byl v 27 letech přijat na prezenční formu magisterského studia psychologie na Filosofické fakultě Masarykovy univerzity. V současnosti studuje 9. semestr, psychologie ho moc baví a chtěl by se jí nadále věnovat profesně. Asi rok pracuje v Lize za práva vozíčkářů na poloviční úvazek jako pracovník propagace (public relations). Říká, že ho tato práce učí mj. cílené komunikaci s lidmi, a je tedy zajímavým doplněním jeho vzdělání.

V současné době nemá trvalý partnerský vztah a nijak jej aktivně nevyhledává. Je to prý zejména z důvodu velké časové angažovanosti v mnoha aktivitách, připouští však, že v tom jistou roli hraje také omezená perspektiva budoucího soužití. Obává se například, že za pár let zemře a opustí zčistajasna rodinu, kterou by mezitím založil.

Kromě práce a školy, hraje také amatérské divadlo, na nižší úrovni závodně šachy, skládá hudbu na PC. Dříve zkoušel hru na flétnu, kytaru a piáno, to však nyní ze zdravotních důvodů již není většinou možné. Kromě toho začíná i s natáčením amatérských filmů. Sociálně se cítí spokojen, sehnat zaměstnání nevnímá jako problém.

Osobní názor respondenta na integraci do běžných škol

Vilém je rozhodně pro integraci dětí s postižením do klasických škol ve všech případech, kdy je to možné. Svou vlastní zkušenost ze středního odborného učiliště hodnotí velmi kladně. Zastává navíc názor, že nejen zdravé děti mohou obohatit ty s postižením, ale také naopak.

Zkušenosti se zákonem o sociálních službách 108/2006 Sb.

V současnosti je uživatelem pečovatelské služby i osobní asistence, zákon 108/2006 Sb. proto zná z vlastní praxe každodenního života. Považuje ho z dlouhodobého hlediska za posun vpřed, jenže jako každá zásadní změna je i on doprovázen spoustou zmatků, nepřesností, nedomyšleností a dvojího výkladu. Například teď se diskutuje o tom, jestli se o něj v domě může ze zákona postarat 24 hodin denně jen pečovatelská služba, nebo osobní asistence, což má za následek reálnou hrozbu, že začátkem roku 2009 nebude služby nikdo poskytovat v nepracovních dnech a v noci. Věřící, že správná interpretace zákona donutí instituce k tomu určené, aby jim tyto nezbytné služby poskytly.

Je členem pracovní skupiny Osoby s tělesným postižením v rámci Komunitního plánování sociálních služeb (KPSS). Jeho zájem je mj. zaměřen na ranou péči, což koresponduje s jeho úmyslem specializovat se v budoucnosti zejména na psychologii dětskou a rodinnou.

Shrnutí autora práce

Vilém byl schopen do 5 let chůze, ale vždy jen s dopomocí. Mechanický vozík používal od 8 let. Od mateřské školy až po obchodní školu byl vzděláván v rámci speciálního školství. Úplné střední vzdělání si dokončil mezi žáky bez postižení na SOU spojů v Brně. Od 16 let užívá elektrický vozík. Na internátu byl v týdenním pobytu, na víkendy jezdil domů. Ve 23 let získal svůj byt v domě s pečovatelskou službou, do té doby bydlel v Ústavu pro tělesně postiženou mládež v Brně na Kociánce. Díky kombinaci služeb pečovatelské služby a osobní asistence, které jsou zajišťovány v jeho domě, může žít víceméně nezávisle. Rozsah odebíraných služeb zahrnuje oblékání, koupání, ukládání na postel, přípravu jídla atd.

V 25 letech podstoupil operaci pro korekci skoliózy a dodnes nosí korzet. Žije aktivním životem, pracuje v neziskové organizaci jako pracovník propagace a public relations, studuje 5. rokem psychologii, které by se chtěl věnovat profesionálně. Ve volných chvílích hraje amatérské divadlo, skládá hudbu na PC, hraje závodně šachy a režiruje amatérské filmy.

Lada, 34 let, spinální svalová atrofie SMA II. – Werdnig-Hoffmann (potvrzena na základě molekulárněgenetického vyšetření ve 25 letech).

Rodinná anamnéza

Rodiče se rozvedli, když byly Ladě tři roky. Matka si našla jiného muže. Matce je 60 let, je v důchodu, otcí je 67 a je také v důchodu. Má dva starší bratry, jeden je řidič u dopravního podniku, druhý žije v cizině. Oba bratři jsou zdraví, v rodině se žádná genetická zátěž nenachází.

Osobní anamnéza

První známky onemocnění byly patrné již v prvním roce života. Ve dvou letech byla svalovou biopsií potvrzena diagnóza spinální svalová atrofie. Nikdy samostatně nechodila ani po čtyřech.. Od dětství potřebovala pomoc při manipulaci na záchod a při osobní hygieně. Samostatně se oblékala pouze v mateřské škole. Od šesti let nosila korzet proti vychýlení páteře, v téže době začíná používat mechanický vozík. Korzet přestala nosit zhruba v 11 letech pro časté zvracení způsobené tlakem na žaludek. Zhoršení zdravotního stavu přišlo v pubertě, zhruba od 12 let nezvládá samostatný pohyb na mechanickém vozíku. V 15 letech dostala repasovaný elektrický vozík od Nadace Olgy Havlové. Postupně se zhoršovala skolióza, snižovala se svalová síla i rozsah pohybu. V současné době potřebuje osobní asistenci 24 hodin denně, což zahrnuje prakticky vše od vstávání až po přípravu jídla, doprovod ven, pomoc při toaletě až po noční otáčení.

Rané dětství

Těhotenství i porod probíhal bez komplikací. Zhruba kolem prvního roku se matce zdálo divné, že Lada při přebalování málo kope nohama. Ve dvou letech byla provedena svalová biopsie, která potvrdila diagnózu. Od 3 let navštěvovala Mateřskou školu pro tělesně postižené v Brně na Kociánce. Samostatně nikdy nechodila, stát mohla pouze díky dlahám, které fixovaly kolena. Samostatně se nepřemísťovala ani po čtyřech, byla závislá na přenášení, potřebovala pomoc i při posazování. Rodiče ji vozili až do začátku školní docházky v dětském kočárku, nástupem do Základní školy začala používat mechanický vozík. V dětství bývala často nemocná, jen do začátku školní docházky měla dvanáctkrát zápal plic. Jako malá byla několikrát v Janských Lázních na ozdravném pobytu.

Školní věk

V šesti letech nastoupila povinnou školní docházku na Základní škole pro tělesně postiženou mládež v Brně na Kociánce, protože v té době nebyla možnost navštěvovat běžnou základní školu. Přes týden zůstávala na internátě, o víkendech si ji rodiče brali domů.

Již od první třídy se samostatně pohybovala na mechanickém vozíku. Do kolektivu podobně postižených dětí dobře zapadla. Svou odlišnost si prakticky neuvědomovala. Do čtvrté třídy byla umístěná na internátním pavilonu, ve čtvrté třídě po těžkém zápalu plic byla přeložena na nemocniční pavilon, kde zůstala až do osmé třídy.

Pobyt na nemocničním pavilonu nehodnotí příliš pozitivně, protože veškeré denní činnosti probíhaly v jedné místnosti. Od hygieny, toalety, přes jídlo i školní vyučování až po trávení volného času. Nejvíce jí vadila nízká úroveň hygieny a špatná kvalita stravy, negativně hodnotí také to, že bydlela na pokoji s dalšími 9 dětmi. Cítila se dost izolovaná od vnějšího světa i od rodiny, která v té době příliš dobře nefungovala, a tak začala jezdit domů jen jednou za 14 dní. Za důležitý milník tohoto období života pokládá to, že zde uvěřila v Boha.

Učivo ve škole zvládala s průměrným prospěchem. Vyučování probíhalo v pokoji, kam jednotliví učitelé docházeli. Díky jejím komunikačním schopnostem byla u učitelů i dětí oblíbená. V kolektivu dětí byla dominantní, dobře zapadla, často vyjadřovala svou nespokojenost. Ve volném čase se věnovala zejména ručním pracím. Základní školu navštěvovala až do desáté třídy.

Po otevření Rodinné školy pro tělesně postižené v Brně na Kociánce se do ní přihlásila. Ubytována byla na pavilonu B, což je internátní pavilon pro studenty středních škol. Ocitla se v daleko širším kolektivu, kde začala navazovat intenzivnější vztahy. Pozitivně vnímala skutečnost, že žije v rozmanitějším prostoru (jídlo se podává v jídelně, studuje v prostorách školy), což oproti pobytu na nemocničním pavilonu znamenalo velké zlepšení. Studium na Rodinné škole nebylo náročné, ale bavilo ji, už jen proto, že se učily praktické věci pro život, jako nakupování, vaření, šití atd. Také rozdíl v chování personálu byl značný, přistupovali k ní víc jako k dospělému.

Zhoršení situace v rodině vedlo k tomu, že se v 19 letech z psychických důvodů rozhodla odstěhovat do Evangelického domova Betánie v Náchodě. Svým přestěhováním musela přerušit studium na Rodinné škole, které se po té snažila dokončit dálkově na Rodinné škole v Hronově. Škola jí všemožně vycházela vstříc. Vypracovali jí individuální učební plán, na přezkoušení dojížděla do Hronova jednou za

týden. Ve třetím ročníku však studium přerušila pro problémy s německým jazykem.

Dospělost

Přechod do Náchoda znamenal náhlou ztrátu přátel a přizpůsobování se úplně novému prostředí pro ni znamenalo velkou psychickou zátěž. V Evangelickém domově Betánii ovšem měla do té doby nepoznanou svobodu a soukromí. Měla vlastní pokoj, kuchyňku, koupelnu. Větší soukromí však ze začátku vedlo k poruchám spánku, neboť byla celá léta navyklá spát v kolektivu více osob. Vedení i zaměstnanci ji ve všem vyšli vstříc, měla svobodu v rozhodování, jak bude trávit čas. Dvakrát týdně začala chodit na rehabilitaci mimo Betánii, což mělo vliv na zpomalení progresu onemocnění. Začala navazovat intimní vztahy, zde si také našla současného přítele. Díky němu mohla začít jezdit do Brna za otcem, bratrem a přáteli.

Životní podmínky v Betánii se díky personálním změnám zhoršily, některá nařízení začala připomínat ústavní režim, a proto se rozhodla, že Náchod opustí. V této době se Magistrát města Brna rozhodl vyhovět její 10 let staré žádosti a nabídl jí bezbariérový byt v centru Brna, kde se svým přítelem žije dodnes. Snaží se žít velmi aktivním životem, přivydělává si prodejem kosmetiky. Pravidelně chodí na rehabilitaci, která jí výrazně pomáhá zpomalit progresi onemocnění. Fyzický stav se vždy mírně zhorší zejména po dlouhé nemoci, kdy musí ležet. Je velmi vděčná, že může bydlet ve vlastním bytě, samostatně rozhodovat o svém životě. Každý rok se snaží jezdit na dovolenou do ciziny s klasickou cestovní kanceláří. Žije bohatým kulturním životem, každý den se dostane ven. Uvítala by více peněz na osobní asistenci, aby mohla ulevit svému příteli a zvýšit svou nezávislost. Snaží se pomáhat lidem kolem sebe, ráda by pracovala v Národní radě pro pomoc postiženým. Důležité v jejím životě je alespoň udržet současný zdravotní stav. Zhoršení zdravotního stavu je pro ni velkou psychickou zátěží.

Osobní názor respondenta na integraci do běžných škol

Lada nikdy nepoznala výuku v běžné škole. Výuku v rámci speciálních škol vnímá poměrně kladně, negativně vnímala pobyt na internátě. Jediná její zkušenost z klasického školství byla na Rodinné škole v Hronově, kde se vzdělávala v rámci individuálního vzdělávacího plánu a docházela do školy pouze jedenkrát týdně na přezkoušení. Studium podle individuálního vzdělávacího plánu bylo pro ni velmi náročné a v této souvislosti vnímala nedostatky v získaných znalostech na Základní škole pro tělesně postižené na Kociánce. Myslí si mimo jiné, že by v rámci integrace

získala větší motivaci k učení než v prostředí tělesně postižených.

Zkušenosti se zákonem o sociálních službách 108/2006 Sb.

Ladě byl přiznán IV., tedy nejvyšší stupeň bezmocnosti, pobírá 11 000 Kč. Vzhledem k tomu, že potřebuje 24 hodin asistence, tato částka nedostačuje. Stačí jí stěží na zaplacení 8 hodin denně, zbytek času a pomoc o víkendech musí řešit bezplatnou výpomocí svých přátel. Změna oproti době před platností zákona pro ni není téměř žádná, neboť organizace také zvýšily sazbu za hodinu asistenčních služeb. Nemůže si tedy zaplatit hodiny navíc, je na tom stejně jako před platností tohoto zákona. Lada potřebuje pomoc při vstávání, ukládání, oblékání, koupání, vyprazdňování atd. Večer potřebuje zajistit polohování na posteli.

Shrnutí autora práce

Lada nikdy samostatně nechodila ani po čtyřech. Všechny stupně vzdělání prošla v rámci speciálního školství. Od dětství bývala na internátě, nejprve jezdila domů k rodičům každý víkend, později jednou za 14 dní. Pobyt na internátě nehodnotí příliš kladně. Celou základní školu prožila na nemocničním pavilonu. V 19 letech se odstěhovala do Náchoda do Evangelického domu Betánie. Po 10 letech žádostí o byt se se svým přítelem přestěhovala do svého bytu v Brně, který jí byl přidělen Magistrátem města Brna. Mnoho let pravidelně chodí 2x týdně na rehabilitaci, která jí pomáhá udržet zdravotní stav bez výraznějších progresů, a to i přesto, že ze všech mnou sledovaných osob měla již v útlém věku nejvýraznější projevy onemocnění. V současné době potřebuje pomoci při valné většině denních činností (např. polohování na posteli, pomoc na toaletu, úprava jídla atd.), i přesto se jí daří žít aktivním životem. Navštěvuje různé kulturní akce, každý rok jezdí do ciziny na dovolenou, přivydělává si ručními pracemi a prodáváním kosmetiky. Žije ve společné domácnosti se svým přítelem, který je jejím výrazným pomocníkem.

Kristián, 30 let, spinální svalová atrofie SMA II. – Werdnig -Hoffmann (bez molekulárního vyšetření)

Rodinná anamnéza

Kristián pochází z úplné rodiny, otec má 56 let, měl soukromou firmu v telekomunikačních sítích, nyní je v invalidním důchodu, matce je 57, pracovala ve velkoobchodu, nyní je nezaměstnaná. Má o tři roky starší sestru, a dva synovce, všichni jsou zdraví. Sestra před prvním porodem podstoupila genetickou analýzu. Ani v širší rodině se žádná genetická zátěž nenachází.

Osobní anamnéza

Stanovení diagnózy proběhlo zhruba ve třech letech, kdy byla provedena svalová biopsie. V jednom roce měl problémy se vstáváním a se samostatnou chůzí. Chodil jen s dopomocí, do 4 let stál, později pouze v ortopedických dlahách, do šesti let se sám pohyboval po čtyřech. Mechanický vozík získává v 7 letech přechodem na Základní školu pro tělesně postižené v Brně na Kociánce. V desíti letech začal nosit korzet proti vychýlení páteře, přestal ho nosit zhruba ve 13 letech pro svou nepraktičnost. Do 12 let zvládal samoobsahu, dokázal se postavit, díky rekurvaci (prohnutí kloubu dozadu) kolena. V pubertě se mu výrazně zhoršily pohybové možnosti, v 15 letech se prakticky přestal samostatně přemisťovat na mechanickém vozíku. V 16 letech získal elektrický vozík. Progrese se zpomaluje, ale je patrná. V současné době potřebuje pomoc při ukládání a při nočním polohování, dále zejména při koupání a k přesunu na toaletu.

Rané dětství

Těhotenství i porod probíhal bez komplikací. Zhruba v jednom roce matka pozorovala zpomalení některých pohybů, po následné nemoci se stav ještě zhoršil. V jednom roce se nemohl samostatně postavit. Diagnózu spinální svalová atrofie potvrdila biopsie svalu provedená ve třech letech života. Pohyboval se po čtyřech i na větší vzdálenosti. Od dvou let chodil nejdříve do Jeslí a po té i do Mateřské školy pro tělesně postižené v Ostravě, kde mu byla poskytována rehabilitace. V Mateřské škole dobře zapadl do kolektivu, dobře zvládal předškolní látku. Svě rané dětství hodnotí velmi kladně, také díky blízkostí rodiny.

Školní docházka byla pro rodiče velký problém, byla jim nabízena škola až v Brně, což matka nechtěla dopustit. Pro své postižení nemohl být přijat na základní

školu ve svém rodišti už jen proto, že škola byla bariérová. První třídu tak Kristián absolvoval doma se svou matkou a na přezkoušení jezdil jednou týdně na Základní školu v Petřkovicích. Tento typ výuky se ovšem ukázal jako neudržitelný, neboť ačkoliv Kristián látku víceméně zvládal, chyběla mu motivace k výuce, byl zvyklý na výuku v kolektivu. Navíc matku v roli učitelky moc neuznával jako autoritu, což pro ni znamenalo velkou psychickou zátěž.

Školní věk

V sedmi letech nastoupil do druhé třídy na Základní školu pro tělesně postiženou mládež v Brně na Kociánce. Vzdálenost od místa bydliště byla značná, proto zůstával přes týden na zdejším internátě. Na víkendy si ho rodiče brali domů. Časem se domluvili s dalšími třemi rodinami z Ostravy a okolí a střídali se v odvozu svých dětí do Brna na Kociánku a zpět. Pro Kristiána byl pobyt na internátu velký šok. Nepřítomnost rodičů, dlouhé tmavé chodby, nevlídný personál a velké množství dětí na jednom pokoji znamenalo pro něj konec šťastného dětství.

Ve škole v novém kolektivu se dobře uchytil. S výukou neměl větší problémy, patřil k těm lepším. Pohyboval se na mechanickém vozíku. Od 6 let až do 15 navštěvoval každoročně na 2 měsíce ozdravný pobyt v Janských Lázních, který pokaždé na přechodnou dobu zlepšil jeho fyzický stav. Do lázní jezdil rád, ačkoliv mu vadil přísnější režim. Na Kociánce navštěvoval rehabilitaci jednou týdně, což se však matce jevilo jako nedostatečné. Rodiče měli vůči pobytu na Kociánce další výhrady, zejména vůči úrovni hygieny a projevům šikany.

Pobyt v ústavu vnímal celý první stupeň velmi negativně. Často simuloval nemoci, aby mohl zůstat doma u rodiny. Sebeobsluhu zvládal celkem bez větší dopomoci. Zvládal se sám obléci, přemístit na mechanický vozík, dojel sám na vozíku i několik stovek metrů, dokázal si stoupnout, když se přidržel vozíku. Od 8 let začal navštěvovat Základní uměleckou školu na Kociánce, kde se věnoval hře na flétnu, která mu byla doporučována lékaři pro udržení vitální kapacity plic. Později hrál ve sboru, který hudebně doprovázel zdejší divadelní soubor.

Na druhém stupni mu již vzdálenost od rodiny spíše vyhovovala. Ve 12 letech dostal k narozeninám od babičky první osmibitový počítač, který se stal jeho velkým koníčkem a předurčil i jeho budoucí povolání. Dramatické zhoršení fyzického stavu přišlo v pubertě. Ubylo svalové síly, stoupaní si z vozíku bylo čím dál více obtížné, hrozily nebezpečné pády, skolióza se nadále zhoršovala.

V šesté třídě byl z důvodu větší možnosti péče přemístěn na nemocniční pavilon,

ve kterém veškeré činnosti (spaní, umývání, podávání jídla, učení atd.) probíhaly v jedné místnosti. Toto prostředí na něj působilo velmi deprimujícím dojmem, negativně také vnímal odtržení ze svého přirozeného prostředí, od své skupiny kamarádů. Po třech měsících byl na žádost rodičů umístěn zpět na internátní pavilon.

Po ukončení základní školní docházky se přihlásil na Obchodní akademii F. D. Roosevelta v Brně na Kociánce. Výsledek přijímacích zkoušek nestačil na přijetí na Obchodní akademii, a tak by přijat na Obchodní školu pro tělesně postižené, která byla bez maturity. Přejít na budovu internátu pro středoškolskou mládež mu paradoxně přinesl větší omezení. Velmi ho frustrovalo, že jako vozíčkář se samostatně nemohl dostat mimo brány ústavu a že pro nedostatek personálu musel být na posteli už od šesti hodin večer. Pozitivně hodnotí taneční kurzy pořádané v Centru volného času na Lesné a pravidelné návštěvy studentského divadla Marta, pořádané pracovníky ústavu Kociánka. Za velkou pozitivní změnu ve svých možnostech pohybu považuje získání elektrického vozíku v 16 letech.

V 17 letech se hlásí na nově vzniklou Obchodní akademii pro tělesně postižené v Janských Lázních, kde nastupuje do druhého ročníku. Škola byla zcela nová nejen svými budovami, ale také přístupem ke studentům, který byl nesrovnatelně lepší než na Kociánce. Podle jeho názoru až tady opravdu začal žít a rozvíjet se podle vlastního uvážení. Poznal dosud nevídanou svobodu pohybu a samostatnost rozhodování. Inicioval vznik školního časopisu, začal psát drobná literární díla, zajímal se o kulturu, zejména o literaturu a film. Získal letní brigádu v Galerii antického umění v Hostinném. Začínal navozovat intimní vztahy i se zdravými slečnami. Výuku na Obchodní akademii zvládal dobře, ačkoliv ho ekonomické zaměření školy příliš nenaplňovalo. Odmaturoval v 19 letech s vyznamenáním a přihlásil se na Pedagogickou fakultu Technické univerzity v Liberci, kde byl také přijat.

Studium na vysoké škole bylo vázáno na ubytování v Jedličkově ústavu sociální péče v Liberci, ve kterém vládl podobný přístup k postiženým jako na Kociánce. Po svobodomyšlném prostředí na Obchodní akademii to byl pro něj krok zpět. Pokoušel se na mnoho nešvarů upozorňovat, ale velký efekt, kromě nevole vedení ústavu, to nepřineslo. Kristián dostal od univerzity pro účely studia k dispozici osobního asistenta. Ostatní služby byly zajišťovány Ústavem sociální péče. Studium na vysoké škole ho bavilo, ačkoliv bylo velmi náročné. Bylo to poprvé, kdy studoval na škole, která nebyla určena výhradně ke studiu zdravotně postižených.

Studium na vysoké škole nedokončil pro nezvládnutí anglického jazyka a začal pracovat v chráněné dílně o.p.s. Universium jako tvůrce internetových stránek. Po dvou

letech se přestěhoval do nově postaveného domu v areálu Jedličkova ústavu určenému pro nácvik samostatného bydlení. Za další dva roky ve svých 23 letech se odstěhoval do Brna i se svou přítelkyní.

Dospělost

V Brně bydlel Kristián rok u svého kamaráda, po roce získal bezbariérový byt v centru města, kde bydlí dodnes. Žije bohatým společenským životem. Velmi ho naplňuje hraní v amatérském divadle Járy Cimrmana, velmi rád tančí, spolupořádá tábory pro pubertální mládež z Kociánky, pořádá víkendové akce a celonoční šifrovací hru pro vozíčkáře. Přivydělává si na živnostenský list jako tvůrce internetových stránek či jinými grafickými pracemi na počítači. Stálou práci nevyhledává, má rád svoji svobodu a nezávislost. Rád se účastní různých neobvyklých činností jako sjíždění Vltavy, putování s přespáváním v přírodě, nocování na voru apod.

Zhoršování zdravotního stavu má stále lehkou progresi, oslabují se mu zejména svaly horních končetin a svaly šije. V současné době potřebuje asistenci při vstávání, oblékání, přípravě jídla, koupání a při přesunu na toaletu. Přes den ovšem může být i mnoho hodin sám. Snaží se být co nejvíce nezávislým. Využívá 3x týdně služeb osobní asistence, zejména na koupání a úklid. Zbývající služby zejména ukládání a noční polohování obstarává jeho přítelkyně a kamarádi. Rehabilitaci zcela vynechává, tvrdí, že daleko důležitější je pro něj psychická pohoda.

Osobní názor respondenta na integraci do běžných škol

Kristián je zastáncem integrace do běžných škol, ačkoliv výuku ve společnosti zdravých spolužáků poznal až na vysoké škole, kde se setkal pouze s kladnými reakcemi. Rád by vyrůstal v kolektivu zdravých dětí, ačkoliv si není jistý, zda by tato skutečnost neměla negativní dopad na jeho sebevědomí. Vzdělání ve specializovaných školách nehodnotí záporně, je podle něj ale nezbytné, aby děti zejména v mladším věku vyrůstaly v přirozeném prostředí rodiny.

Zkušenosti se zákonem o sociálních službách 108/2006 Sb.

Kristiánovi byl přiznán III. stupeň bezmocnosti, pobírá tedy 8000 Kč měsíčně. Ze sociálních služeb využívá službu osobní asistence, která mu zajišťuje koupání a úklid domácnosti. Před platností zákona osobní asistenci nevyužíval. Hodnotí kladně, že si může zaplatit fyzicky náročnější úkony, což znamená velkou úlevu pro jeho přítelkyni. Je velmi vděčný svým přátelům i přítelkyni, že mu pomáhají, a tak může žít

svobodně ve svém bytě. Uvědomuje si ale, že pokud by měl platit za veškeré služby, které nutně potřebuje k samostatnému životu, částka by rozhodně nestačila. Zákon o sociálních službách mu zcela jistě přispívá ke zkvalitnění života.

Shrnutí autora práce

Kristiánovi se první známky onemocnění projevíly zhruba v jednom roce. Samostatně chůze byl schopný pouze s dopomocí. Do sedmi let se pohyboval po čtyřech, od té doby používá mechanický vozík. Navštěvoval Mateřskou školu pro tělesně postižené v Ostravě, první třídu základní školy absolvoval doma. Od druhé třídy navštěvoval Základní školu pro tělesně postižené na Kociánce v Brně, bydlel na internátě. V 15 letech byl přijat na Obchodní školu na Kociánce, po dvou letech odešel na Obchodní akademii do Janských Lázní. V 16 letech dostal elektrický vozík. Po maturitní zkoušce byl přijat na Pedagogickou fakultu Technické univerzity v Liberci, kterou po dvou letech opustil. Pracoval v chráněné dílně, kde se zabýval tvorbou internetových stránek.

Ve svých 23 letech se přestěhoval se svou přítelkyní do Brna. Rok na to získal bezbariérový byt, ve kterém bydlí dodnes. V současnosti potřebuje pomoci při vstávání, oblékání, koupání, polohování na posteli. Využívá asistenční služby 3x týdně zejména na koupání a úklid. Ukládání a polohování na posteli řeší pomocí své přítelkyně nebo kamarádů. Je velmi společenský, už několik let hraje amatérské divadlo, pořádá tábory, má rád neobvyklé zážitky (spaní na voru, sjezd Vltavy, horskou turistiku atd.).

Mirek, 33 let, pletencová svalová dystrofie / Beckerova svalová dystrofie – diagnóza nebyla potvrzena na molekulární úrovni.

Rodinná anamnéza

Mirek pochází s úplné rodiny. Matce je nyní 64 let, je ze dvou dětí, v širší rodině se žádné závažné choroby nevyskytly. Vystudovala gymnázium a knihovnickou školu, po té dlouhou dobu pracovala v univerzitní knihovně v oddělení statní výměny. V současné době je ve starobním důchodu. Otcí je také 64 let, pochází ze dvou dětí a prodělal rakovinu tlustého střeva. Vyučil se elektromechanikem, pak vystudoval průmyslovou školu obor elektro a energetický institut. Dlouhá léta pracoval jako energetik. Dnes je také v důchodu. Mirek má o pět let starší sestru a dva synovce. Všichni jsou zcela zdraví. Má manželku a zdravou 3letou dceru.

Osobní anamnéza

Ve dvou letech mu byla provedena biopsie a stanovena následná diagnóza, která se několikrát v průběhu života změnila, a i dnes není zcela stanovena ani na základě molekulárněgenetického vyšetření, které podstoupil. Do třetí třídy základní školy zvládal veškeré denní činnosti bez pomoci druhé osoby. Postupně se zhoršovala chůze, zejména do schodů a ze schodů. V 18 letech může ujít maximálně 100 m po rovině, samostatná chůze do schodů nemožná, řídí auto pomocí speciálních úprav. Od 24 let používá mechanický vozík, ve 28 letech získal elektrický vozík. V současnosti samostatná chůze možná jen po bytě.

Rané dětství

Těhotenství i porod probíhal bez komplikací. První příznaky se začaly u Mirka projevovat ve dvou letech. Chodil po špičkách (zkrácené achilovky), nedokázal udělat dřep, byl nestabilní při běhu (předbíhalo se mu tělo), byl pomalejší. Ve dvou letech mu byla provedena biopsie a stanovena následná diagnóza - Beckerova svalová dystrofie (BMD). Od tří let navštěvoval mateřskou školu se zdravými dětmi a byl jim rovnocenným partnerem. Stav se sice zhoršoval a oproti zdravým byl pomalejší, přesto se snažil účastnit všech aktivit zdravých dětí (sporty, výlety atd.).

Školní věk

Mirek nastoupil na klasickou základní školu v šesti letech. Až do třetí třídy se pohyboval bez nutnosti jakékoli pomoci. Našli se i přesto někteří učitelé, kteří

navrhovali umístit Mirka do ústavu, ale rodiče uhájili možnost studia na stávající škole, za což jim je velmi vděčný. Výuku zvládal i přes svůj handicap, neboť se chtěl vyrovnat ostatním. V kolektivu byl oblíben, spolužáci mu spontánně pomáhali. S výukou neměl větší problémy, a tak se po absolvování základní školy přihlásil na Gymnázium Matyáše Lercha v Brně, kde byl přijat.

Toto Gymnázium byla pro něj nejhodnější alternativa vzdělávání, a to z těchto důvodů : Gymnázium bylo blízko jeho bydliště (do 18 let tam chodil pěšky, později jezdil autem), nastoupil tam i jeho kamarád ze základní školy, který mu byl v cizím kolektivu oporou. Brzy si získal sympatie ostatních spolužáků díky své přátelské povaze. Na Gymnáziu si začal uvědomovat, co všechno už nezvládne, ale neřešil to díky svému skvělému okolí, kde mu všichni pomáhali, nosili knížky, batoh.

Z fyzického hlediska bylo studium na Gymnáziu pro Mirka dost složité v tom, že jeho třída se často stěhovala po odborných učebnách (v nejnáročnější den musel zdolat 150 schodů). To ho stálo hodně sil a jeho zdravotní stav se zhoršil. Chůze do schodů začala být už velmi namáhavá a postupně potřeboval pomoc. Od 18 let byl Mirek samostatnější díky tomu, že začal používat auto se speciálně upraveným řízením. Vytvořily se kolem něj dvě celkem velké skupiny velmi blízkých přátel. Jedna ze základní školy a druhá z Gymnázia, se kterými trávil a dodnes tráví (včetně jejich partnerů a dětí) vesměs veškerý volný čas.

Po ukončení studia došlo k dalšímu zhoršení jeho fyzického stavu, chůze na delší vzdálenosti (cca od 100 m) byla pro něj čím dál náročnější. Musel dělat časté přestávky a cítil se velmi vyčerpaný. Chůze přes překážky a do schodů byla samostatně již nemožná. Přihlásil se tedy na dvouleté dálkové studium s maturitou na Sociálněprávní akademii v Brně na Kounicově ulici.

Dospělost

Po úspěšném ukončení studia, které hodnotí jako fyzicky velmi náročné, hledal dva roky vhodné zaměstnání, které se mu díky otci později podařilo najít. Pracuje na částečný úvazek ve Zdravotní pojišťovně Ministerstva vnitra České republiky. Jedná se o fyzicky nenáročnou práci na PC. Později si našel partnerku, se kterou se oženil. Díky ní pochopil, že nemá cenu trápit se předsudky, a pořídil si mechanický vozík. Za to je jí vděčný, protože vozík mu ušetřil síly, které mu předtím brala chůze. Měl tak víc energie na svoje koníčky a otevřely se mu i jiné možnosti v životě. Začal jezdit na hory, kde spolu se svojí ženou zvládli i 20km túry. V 27 letech si pořídil elektrický vozík, díky kterému se stal ještě více svobodný a soběstačný, což je pro něj velmi důležité. Na

druhou stranu ale ztratil motivaci na sobě fyzicky pracovat a začal lenivět.

Před pěti lety se odstěhoval od rodičů a začal bydlet se svou budoucí ženou v samostatné domácnosti. Mají zdravou dcerku, která má dnes tři roky a o kterou se společně starají. Narození dcerky byl další mezník v Mirkově životě vzhledem k jeho handicapu. Nedostatek spánku a snaha ženě pomoci v domácnosti i po práci mu negativně ovlivnily jeho fyzický stav.

V současné době Mirek střídavě využívá auto, elektrický vozík, mechanický vozík. V souvislosti s pořizováním kompenzačních pomůcek a s opravami elektrického vozíku si stěžuje na malou pružnost firem nebo pojišťoven při jejich schvalování. Má-li čekat třeba na výměnu komponentu u svého vozíku měsíc, je to pro něj neúměrně dlouhá doba, během které je zcela odkázaný na pomoc druhých. Od státu by také uvítal méně byrokracie, vadí mu, že ačkoliv má diagnózu, která nepředpokládá žádné zlepšení, tak i přesto musí něco dokládat o svém zdravotním stavu. Naopak kladně hodnotí změnu v přístupnosti veřejných míst.

Díky pomoci manželky, rodičů a přátel zatím nemá zkušenost s osobním asistentem, i když bez doprovodu se nedostane ani na rehabilitaci a plavání, která mu pomáhá udržet současný fyzický stav co nejdéle.

Mirek zvládá chůzi už jen po bytě a v zaměstnání po kanceláři. Nynější priority v jeho životě jsou především rodina a co možná největší svoboda a soběstačnost. Mirek je společenský a má rád přátele, takže nikdy neměl problémy začlenit se do kolektivu zdravých nebo tělesně postižených lidí.

Osobní názor na integraci do běžných škol

Mirek je toho názoru, že i když ho to stálo spoustu sil, vnímá kladně, že veškeré vzdělávání absolvoval se zdravými spolužáky. Neuvrhlo ho to do mikrosvěta speciálních škol a ústavů. V současné době by mu vyhovovala kombinace dálkového studia v zimě a denního studia po zbytek roku. V zimních měsících je daleko komplikovanější doprava do školy a chůze je výrazně nebezpečnější. Nerad by ovšem ztratil možnost svého zapojení v kolektivu ostatních studentů. Studenti se svalovou dystrofií a spinální svalovou atrofií mají podle něj velmi často výhodu dobrých komunikativních schopností ,a jsou tedy vhodní pro integraci. Podle jeho zkušeností z vlastní integrace tvrdí, že mu spolužáci vždy vyšli vstříc, horší to bylo s učiteli a vůbec systémem vzdělávání v minulém režimu.

Zkušenosti se zákonem o sociálních službách 108/2006 Sb.

Podle zákona o sociálních službách mu byla přiznána bezmocnost I. Stupně, pobírá tedy 2000 Kč měsíčně, čímž se mu navýšil příjem o 1400 Kč (zrušil se příspěvek na bezmocnost 600 Kč). Služeb organizací poskytujících osobní asistenci nevyužívá, veškeré potřebné úkony poskytuje jeho otec či manželka: doprovod k lékařům, na rehabilitaci, na plavání atd. Samostatně zvládá vystoupení z auta jen doma, kde má uzpůsobené podmínky. Pokud by měl v běžném životě využívat služeb osobní asistence, výše příspěvku by na pokrytí jeho potřeb zcela jistě nestačila.

Shrnutí autora práce

Mirkovi se začalo onemocnění projevovat již ve dvou letech, přesto je ještě stále schopen samostatného stoje a chůze po místnosti. Jako jediný respondent byl vždy integrován v rámci běžného školství. Vystudoval gymnázium, později i dálkové nástavbové studium na Sociálněprávní akademii. Při studiu se již projevíly velké nesnáze s chůzí do schodů a na delší vzdálenosti. Od 18 let řídí svoje auto, které má speciální sedačku a způsob řízení. Pro své předsudky dlouho oddaloval pořízení mechanického vozíku, začal jej využívat až ve 24 letech a ke svému překvapení zjistil, že mu velice usnadňuje život a rozšiřuje možnosti pohybu a nezávislosti. V 28 letech si pořídil i elektrický vozík. Jednou týdně využívá rehabilitaci pro co nejdelší udržení kvality stoje a chůze. V současnosti bydlí se svou ženou a tříletou dcerou ve vlastním bytě, pracuje na poloviční úvazek jako kancelářská síla a snaží se žít normální rodinný život. Sociálních služeb nevyužívá, aktivně mu pomáhá otec a manželka.

4.4 Závěr a vyhodnocení šetření

Na příkladech několika kazuistických studií je popsán průběh těchto onemocnění z pohledu dospělých osob s tímto postižením. U všech respondentů došlo k postupnému omezení pohybu, u většiny už v útlém věku, což mělo zásadní vliv na jejich začleňování do společnosti a jejich způsob vzdělávání. Do devadesátých let minulého století byla integrace osob s tělesným postižením téměř nemožná, proto většina zkoumaných osob vyrůstala v kolektivu dětí s postižením a výuka probíhala ve speciálních školách. Vzhledem k velké vzdálenosti od místa bydliště znamenalo vzdělávání na těchto školách nezbytné ubytování na internátech, což zejména v dětském věku mělo negativní vliv na respondenty. Zejména pobyt na nemocničním pavilonu, kde byli ubytováni žáci s nejtěžším postižením, považují za zcela nevhodný, neboť děti vykonávaly veškeré denní činnosti v jedné místnosti. Zde spaly, jedly, absolvovaly výuku i trávily volný čas, což vedlo k nesmyslné izolaci. Domnívám se, že je to jeden z důvodů, proč se všichni respondenti vyslovili kladně k možnosti integrace v rámci běžného školství, ačkoliv někteří z nich výuku v rámci běžné školy nikdy nezažili.

Klíčovým aspektem kvality života dotazovaných osoby je jejich možnost samostatnosti. Vzhledem k tomu, že se již od útlého věku možnost sebeobsluhy a samostatného pohybu neustále snižuje, stává se otázka samostatného rozhodování o své osobě jednou z největších životních priorit. Mnoho těchto osob musí vynaložit velké úsilí a překonat velké překážky, aby si uchovaly svou samostatnost a suverenitu. Jeden z výrazných prostředků pomáhajících k samostatnosti je elektrický vozík, který zdravá populace vnímá obecně spíše jako handicap. Pro osoby se svalovou dystrofií a spinální svalovou atrofií se naopak pohyb na elektrickém vozíku stává jediným prostředkem nezávislého pohybu, bez něho jsou zcela závislí na pomoci druhé osoby.

Dlouho připravovaný zákon o sociálních službách směřuje finanční prostředky přímo potřebné osobě, která sama rozhoduje, od jaké organizace nebo osoby služby pořídí. Zákon zajišťuje právo jedince rozhodovat o své osobě a také by měl podpořit život jedince s postižením v jeho přirozeném prostředí pomocí služeb osobní asistence, pečovatelské služby a zástupné (respitní) péče. Vzhledem k tomu, že pro všechny respondenty mého výzkumu je velice důležité bydlet ve svém přirozeném prostředí, má pro ně nový zákon o sociálních službách velkou důležitost.

Hlavním cílem mého výzkumného šetření bylo **nastítnit kvalitu života osob se svalovou dystrofií a spinální svalovou atrofií na základě jejich vlastních zkušeností.**

Tento cíl byl splněn. Průběh onemocnění od raného dětství po dospělost a vlastní akceptaci progresu popsali respondenti v 5 kazuistických studiích. Zaměřil jsem se také na to, jakým způsobem žijí a co v současné době pokládají za důležité. Všichni respondenti udávají jako nejvyšší hodnotu možnost samostatného života a nezávislost rozhodování. Zjistil jsem, že při vhodných podmínkách, což je zejména dostupnost sociálních služeb a bezbariérové prostředí, jsou osoby s tímto postižením schopny nezávislého života i při značné fyzické závislosti na druhé osobě.

Mimo hlavní cíl byly stanoveny i tyto dílčí cíle:

1. Ukázat průběh svalové dystrofie a spinální svalové atrofie na konkrétních příkladech lidí postižených touto chorobou.

Tento cíl byl splněn. Na 5 kazuistických studiích byl ukázán průběh těchto onemocnění od narození do dospělosti. V jednotlivých kazuistických studiích je uvedeno v jakém věku a jakým způsobem byla zjištěna diagnóza i způsoby projevu onemocnění v jeho počátcích. Ve svém výzkumu jsem si všiml také těchto ukazatelů: postup progresu těchto onemocnění, věk, od kterého respondenti používají mechanický, popřípadě elektrický vozík, postupné snižování možností sebeobsluhy a jak vnímali své postižení v jednotlivých obdobích života. Součástí kazuistik je také popis současného zdravotního stavu a motorických schopností jednotlivých respondentů.

2. Nastítnit možnosti samostatnosti v životě z pohledu osob s tímto postižením.

Tento cíl byl splněn. Úplná samostatnost a nezávislost na okolí není zejména v pokročilém stádiu nemoci možná. Osoby se svalovou dystrofií a spinální svalovou atrofií jsou v mnoha denních činnostech závislí na pomoci druhé osoby. **Sami respondenti ovšem vnímají svou samostatnost a nezávislost v rozhodování a organizaci svého života za jednu z nejdůležitějších životních hodnot.** To je také důvod, proč přes problémy, které museli respondenti často překonat, všichni žijí ve svých bytech nezávisle na ústavní péči či péči svých rodičů. Možnosti takto nezávislého života umožňuje zejména používání kvalitního elektrického vozíku, bezbariérového prostředí a dostupnost sociálních služeb (osobní asistence, pečovatelská služba).

3. Zjistit, zda jedinci s tímto onemocněním na základě svých zkušeností upřednostňují integraci do běžné školy oproti vzdělávání v rámci speciálního školství.

Tento cíl byl splněn. Všichni respondenti jsou zastánci integrace do běžných škol a to i přes to, že někteří mají s běžným školstvím jen velmi malé zkušenosti. Většina z respondentů měla základní školu pro tělesně postižené spojenou s nutností pobytu na internátu. Svě odtržení od rodinného života zejména na prvním stupni považují za silně negativní. Vzdělávání ve speciálních školách negativně vnímají pouze zpětně, a to z důvodu nižších nároků při výuce. Ztotožňují se s názorem jednoho z respondentů, který tvrdí, že osoby se svalovou dystrofií a spinální svalovou atrofií mají často výhodu dobrých komunikativních schopností (kompenzují tím nemožnost pohybu k dosažení svých potřeb), což je klíčové k získání dobrého sociálního postavení v kolektivu zdravých spolužáků.

4. Ukázat, jaké praktické změny přinesl zákon o sociálních službách 108/2006Sb. v možnostech samostatného a nezávislého života.

Tento cíl byl splněn. Zákon 108/2006 Sb., o sociálních službách přenesl možnosti rozhodování o druhu a rozsahu služby přímo na osoby ze zdravotním postižením. Tuto skutečnost vnímají všichni respondenti velice kladně. Praktické důsledky tohoto zákona však neměly pro všechny pozitivní efekt. Respondenti, kteří na sociálních službách od poskytovatelů nebyli zcela závislí (vypomáhala jim rodina nebo přátelé) vnímají zlepšení své situace v tom, že si některé služby mohou zaplatit od oficiálních poskytovatelů. Zhoršení své celkové situace ovšem pocítují ti, kteří již před platností zákona byli plně závislí na těchto službách. Částka, kterou dostávají, není dostatečná k financování všech služeb, které již dříve využívali. Mnozí oficiální poskytovatelé sociálních služeb udávají problémy se získáním dostatečných finančních prostředků k udržení rozsahu poskytovaných služeb

Závěr

Svalová dystrofie a spinální svalová atrofie patří do široké skupiny nervosvalových onemocnění. Obě skupiny onemocnění mají podobný klinický průběh, jsou geneticky podmíněné a projevují se postupným úbytkem svalové síly. Existuje několik různě progresivních forem tohoto onemocnění. Při nejtěžších formách dochází k úmrtí již v dětském věku, nejléčší formy nezkracují délku života. První projevy nemoci se většinou objevují již v raném dětství, často je nejprve postiženo kořenové svalstvo, progresse však vede k úplné imobilitě. Nejčastější příčinou smrti je respirační selhání v důsledku oslabení dýchacích svalů. Svalové dystrofie doprovází často i postižení srdečního svalu a snížení intelektu. Příčinou svalové dystrofie je postižení přímo svalového vlákna, kdežto spinální svalová atrofie je způsobena degenerací motorického nervu s následným postupným oslabením denervovaného svalu. V současné době není kauzální léčba možná, nemoc lze pouze zpomalit vhodnou rehabilitací a používáním různých ortéz k prevenci deformit a kontraktur. Rychlý rozvoj molekulární genetiky dává naději na brzké nalezení účinné léčby.

V současné době sílí tlak na integraci dětí s postižením do běžných škol. Děti se svalovou dystrofií a spinální svalovou atrofií mají podle mého názoru velmi dobré předpoklady pro úspěšnou integraci zejména pro svoje dobré komunikační schopnosti v kolektivu, které jsou nejspíše získány jako kompenzace snížené pohyblivosti již v raném věku. Dobrá sociální adaptace a komunikační schopnosti slouží jako prostředek k uspokojení svých potřeb. Podmínkou integrace do běžných škol je bezbariérovost prostředí, v pozdějším stádiu nemoci také přítomnost osobního asistenta. Nespornou výhodou integrace je pobyt v přirozeném prostředí rodiny.

Spinální svalová atrofie nemá vliv na intelekt, u Duchenneovy svalové dystrofie (DMD) se udává hodnota IQ v lehkém podprůměru. Důležitou informací pro pedagogy těchto dětí je fakt, že až u 40 % chlapců s DMD byla diagnostikována dyslexie. V rámci specializovaného školství pro tělesně postižené jsou vzdělávány děti s těžšími formami postižení, kterým nejsou běžné školy schopny nabídnout vhodné podmínky ke vzdělání. Velká vzdálenost od místa bydliště navíc nutí rodiče využít služeb různých domovů pro osoby s postižením. Kombinace nástupu na první stupeň základní školy spolu s odtržením od rodiny může způsobovat přílišnou psychickou zátěž dítěte. Všichni respondenti mého výzkumu jsou pro plnou integraci do běžných škol všude, kde je to alespoň trochu možné, a to dokonce i ti, kteří nebyli nikdy v rámci běžného školství vzděláváni.

Z výsledků mého výzkumu vyplynulo, že jednou z největších životních hodnot všech respondentů je samostatnost a nezávislost v rozhodování o svém životě. Všichni žijí samostatně ve svých bytech, jsou aktivní a společenší, mnozí pracují i přesto, že jsou fyzicky závislí na pomoci druhé osoby a pohybují se na elektrickém vozíku. Samostatnost je leckdy stojí velké úsilí, ale nezávislý život zvládají díky využití sociálních služeb nebo pomoci svých blízkých a kamarádů. Možnost ústavní péče je pro ně nepřijatelná, a to zejména pro omezení nezávislosti v rozhodování.

Překvapilo mne, jak velká pozitivní změna v životě respondentů bylo získání prvního elektrického vozíku. Přejít z mechanického vozíku, na kterém se již sami nepohybovali, na vozík elektrický výrazně rozšířil možnosti jejich samostatného pohybu. Vozík, který společnost většinou vnímá jako omezující prostředek, pro tyto lidi znamená větší možnost pohybu, a tím umožňuje svobodnou a nezávislou existenci těchto lidí, neboť bez něj jsou zcela odkázáni na pomoc druhé osoby.

Výraznou změnou v chápání a poskytování nezbytných služeb pro tělesně postižené je dlouho připravovaný zákon 108/2006 Sb., o sociálních službách, který směřuje finanční prostředky přímo do rukou klienta. Ten se nezávisle rozhoduje, jaké služby a od jaké organizace či osoby si zaplatí. Účastníci mého výzkumu se shodli v tom, že adresnost služby jim vyhovuje, nemají problém s aktivním plánováním služby, jejich praktické zkušenosti se zákonem jsou však různorodé. Nejčastěji využívají služby osobní asistence, pečovatelské péče a respitní služby. Zákon velmi prospěl lidem, kteří kombinují nákup služeb od poskytovatelů s dobrovolnou pomocí svých přátel či blízkých. Zhoršení své situace udávají ti z nich, kteří potřebují velký rozsah služeb 24 hodin denně, neboť částka, kterou pobírají, nestačí na úhradu všech nákladů. Finanční problémy také ohlašují poskytovatelé sociálních služeb.

Shrnutí

Diplomová práce pojednává o svalových dystrofiích a spinálních svalových atrofiích, což jsou progresivní onemocnění, která často začínají již v dětském věku a projevují se snížením svalové síly, které v pozdějších stádiích vede k úplné imobilitě těchto osob.

První kapitola se zabývá rozdělením svalových dystrofií a spinálních svalových atrofií. Popisuje diagnostiku a průběh těchto onemocnění. Tato onemocnění nemají v současné době možnost účinné léčby, proto je speciální pozornost věnována dědičnosti těchto onemocnění a genetickému poradenství.

Druhá kapitola ukazuje specifika těchto onemocnění, možnosti ovlivnění jejich průběhu, rozdíl mezi životními úkoly osob s tímto postižením a zdravou populací. Popisuje možnosti vzdělávání v rámci speciálního školství i integraci do běžných škol, nastiňuje problematiku umístování dětí do internátní péče a její negativní důsledky zejména pro mladší žáky.

Třetí kapitola se zabývá podmínkami pro co nejsamostatnější způsob života dospělých osob se svalovou dystrofií nebo spinální svalovou atrofií. Řeší problematiku bariérovosti prostředí, zejména z pohledu architektonických a dopravních bariér. Klíčovým faktorem samostatnosti je zákon o sociálních službách, který definuje také nejčastěji využívané sociální služby. Konec kapitoly popisuje činnost podpůrných organizací.

Čtvrtá kapitola je samotnou výzkumnou částí práce. Výzkum byl proveden pomocí kazuistických studií 5 dospělých takto postižených osob. Cílem bylo ukázat konkrétní průběh onemocnění, možné způsoby vzdělávání, praktické zkušenosti se zákonem o sociálních službách a osobní názor na integraci do běžných škol.

Summary

The thesis deal with muscular dystrophy and spinal muscular atrophy, progressive diseases often starting at an early age. They cause decrease of muscular power, at the later stages it causes full immobility of effected people.

The first chapter characterizes various muscular dystrophies and spinal muscular atrophies. We describe the diagnostic methods and progress of these diseases. Nowadays we don't have an effective means of treatment, so an extra attention is paid to heritability and to genetic guidance.

The second chapter shows the specifics of these diseases, the ways to influence their progress, the different challenges it poses to effected people and to healthy people. We describe the education possibilities within the special educational institutions as well as an integration into common schools. We outline the issues which raise when the handicapped people are put into the special boarding schools, especially for younger pupils.

The third chapter describes the conditions to be created for effected people at their adult age so they can live an as much as possible independent and full-value life. We cover the issues of non-barrier environment from the architectonic and traffic point of view. There is a law on social services for these people. The usage of these services is a key factor for their independence. By the end of this chapter we cover the function of the supporting organizations.

The fourth chapter is the new research. The research was done by the causal studies method. We questioned 5 handicapped people, showing the concrete disease progress, means of education, their subjective experience with the law on the social services and their views on possible integration to common schools.

Literatura a zdroje:

Literatura:

- AMBLER, Z. *Základy neurologie*. 6. vydání. Praha: Galén, 2006. 351 s.
ISBN 80-7262-433-4.
- BARTOŇOVÁ, M. *Strategie ve vzdělávání dětí a žáků se speciálními vzdělávacími potřebami*. 2. vydání, Brno: Paido, 2007. ISBN 978-80-7315-158-4.
- BEDNAŘÍK, J. *Nemoci kosterního svalstva*. Praha: Triton, 2001. 470 s.
ISBN 80-7254-187-0.
- BEDNAŘÍK, J. *Svalové dystrofie*. in *Neurologie pro praxi* 3/2004, Olomouc: Solen, 2004. ISSN: 1213-1814.
- DAUT, V. *Leben mit Duchenne Muskeldystrophie.*, Munchen: Julius Klinkhardt, 2005. 265 s. ISBN 3-7815-1401-3.
- CATLIN, N., HOSKIN, J. et al. *Parent Project UK Learning and Behaviour toolkit for Duchenne Muscular Dystrophy*. London: Parent Project UK Ltd., 2006.
- FARÁŘ, V. *Neuromuskulární onemocnění*. Brno: Bakalářská práce, Pedagogická Fakulta Masarykovy univerzity, 2006.
- HABERLOVÁ J. *Spinální svalové atrofie v dětském věku* in *Neurologie pro praxi* 4/2002, Olomouc: Solen, 2002. ISSN: 1213-1814.
- HAVLOVÁ M. *Tisková zpráva Všeobecné fakultní nemocnice v Praze ze dne 25. října 2007.*, Praha 2007.
- HUTTOVÁ, P. *Komplexní podpora jedinců s duchenneovou svalovou dystrofií*. Brno: Diplomová práce, Masarykova univerzita, 2008.
- JEDLIČKA, P., KELLER, O. et al. *Speciální neurologie*. Praha: Galén, 2005. 424 s.
ISBN 80-7262-312-5.
- KOMÁREK, V., ZUMROVÁ, A. *Dětská neurologie*. Praha: Galén, 2000.
ISBN 80-7262-081-9.
- KRAUS, J. *Spinální svalové atrofie v dětském věku*. in *Neurologie pro praxi* 1/2006, Olomouc: Solen, 2006 ISSN: 1213-1814.
- KŘIVOHLAVÝ, J. *Psychologie nemoci*. Praha: Grada, 2002. ISBN 80-247-0179-0.
- LANGMEIER, J. *Dětská psychoterapie*. Praha: Portál, 2000. ISBN 80-7178-381-1.
- PAVLŮ, D. *Speciální fyzioterapeutické koncepty a metody*. Brno: Akademické nakladatelství Cerm, 2002. ISBN 80-7204-266-1.
- PETRÁČKOVÁ, V., KRAUS, J. et al. *Akademický slovník cizích slov*. Praha: Academia 2000. 834 s. ISBN 80-200-0607-9.

- MAŘÍKOVÁ, T. *Neurogenetika svalových dystrofií a kongenitálních myopatií*. Praha: Maxdorf, 2004. 324 s. ISBN 80-7345-015-1.
- MATĚJČEK, Z. *Psychologie nemocných a zdravotně postižených dětí*. Jinočany: HaH, 2001. ISBN 8086022727.
- MUMENTHALER, M. HEINRICH M. *Neurologie*. Praha: Grada Publishing, 2001. 652 s. ISBN 80-7169-545-9.
- REPKO, M. *Neuromuskulární deformity páteře*. Praha: Galén, 2008. 123 s. ISBN 13-978-80-7262-536-9.
- SCHETTLER, G. *Repetitorium praktického lékaře*. Praha: Galén, 1995. 620 s. ISBN 80-85824-18-3.
- VÁGNEROVÁ, M. *Psychologie handicapu*. Praha: Karolinum, 2000. ISBN 80-7184-929-4.
- VALOVÁ, H. *Nápadník 2007*. Brno: Liga za práva vozíčkářů, o.s. 2007.
- VALOVÁ, H. *Nápadník 2008*. Brno: Liga za práva vozíčkářů, o.s. 2008.
- VEJROSTOVÁ, B. *Bio-psycho-sociální a spirituální potřeby rodičů dětí se spinální svalovou atrofií Werding- Hoffmann typu I na domácí umělé plicní ventilaci*. Olomouc: Bakalářská práce, Lékařská fakulta Univerzity Palackého, 2007.
- VÍTKOVÁ, M. *Integrativní speciální pedagogika - Integrace školní a sociální*. Brno: Paido 2004.
- VÍTKOVÁ, M. *Somatopedické aspekty*. 2. vydání. Brno: Paido, 2006. ISBN 80-7315-134-0.
- VOKURKA, M., HUGO, J. *Praktický slovník medicíny*. Praha: Maxdorf, 2000. 490 s. ISBN 80-85912-38-4.
- VONDRÁČEK, P., PETRÁSKOVÁ, P. et. al. *Zlatý standard péče o pacienty s Duchenneovou a Beckerovou svalovou dystrofií*. Parent Project, 2007. ISBN 978-80-254-0433-1.
- Vyhláška Ministerstva školství, mládeže a tělovýchovy č. 72/2005, o poskytování poradenských služeb ve školách a školských poradenských zařízeních
- Vyhláška Ministerstva školství, mládeže a tělovýchovy číslo č. 73/2005, o vzdělávání dětí, žáků a studentů se speciálními vzdělávacími potřebami a dětí, žáků a studentů mimořádně nadaných
- Vyhláška Ministerstva pro místní rozvoj číslo 369/2001 Sb. (ve znění novelizace číslo 492/2006 Sb.), o obecných technických požadavcích zabezpečující užívání staveb osobami s omezenou schopností pohybu a orientace
- Vyhláška Ministerstva práce a sociálních věcí číslo 505/2006 Sb., kterou se provádějí

některá ustanovení zákona o sociálních službách

Výroční zpráva Dopravního podniku města Brna, a.s za rok 2007

Zákon 561/2004 Sb., o předškolním, základním, středním, vyšším odborném a jiném vzdělávání (školský zákon)

Zákon číslo 183/2006 Sb., o územním plánování a stavebním řádu (stavební zákon)

Zákon 108/2006 Sb., o sociálních službách

Internetové zdroje:

Ablegaitor LCC [on-line] kompenzační pomůcka Parapodium [cit. 10. listopadu 2008]

Dostupné na World Wide Web:

<http://www.ablegaitor.com/>

Asociace muskulárních dystrofií ČR [on-line] [cit. 17. listopadu 2008]

Dostupné na World Wide Web:

<http://www.md-cz.org/>

České dráhy a.s., [on-line] služby pro vozíčkáře [cit. 21. října 2008]

Dostupné na World Wide Web:

<http://www.cd.cz/index.php?action=section&id=51277>

Domov pro mne, o.s., Libor Doležal [on-line] Respirní péče [cit. 12. září 2008]

Dostupné na World Wide Web:

<http://www.domovpromne.cz/domov/search.php?rsvelikost=sab&rstext=all-phpRS-all&rstema=4>

Families with spinal muscular atrophy [online] Poslední revize 8. 3. 2006 [cit. 12. 3.

2006] Dostupný na World Wide Web :

<http://www.fsma.org>

Jak sdělovat nepříznivé zprávy, Hájková I. [online]. Internetová poradna Dobromysl,

[2003] [cit. 9. listopadu 2008]. Dostupné na World Wide Web :

<http://dobromysl.cz/scripts/detail.php?id=306>

Jedličkův ústav a školy, [online]. Naše služby - Koncepce činnosti JÚŠ [2007] [cit.

9. listopadu 2008]. Dostupné na World Wide Web :

<http://www.jus.cz/koncepce-cinnosti-jus.php>

Kociánka ústav sociální péče pro tělesně postiženou mládež, [online] homepage [cit.

2007] Dostupné na World Wide Web:

<<http://www.kocianka.cz/>>

Parent Project, občanské sdružení [on-line] Naše činnost [cit. 1. listopadu 2008]

Dostupné na World Wide Web:

<<http://www.parentproject.cz/>>

Mezinárodní projekt EUROKLÍČ, Václav Krása, Mgr. Pavel Hříbek [on-line] [cit. 28. října 2008]. Dostupné na World Wide Web:

<http://www.eurokeycz.com/1_info.html>

Středisko pro pomoc studentům se specifickými nároky, [online]. Čím je středisko Teiresiás, [2007] [cit. 18. listopadu 2008]. Dostupné na World Wide Web :

<<http://www.teiresias.muni.cz/?chapter=2-2>>

Škola pro tělesně postižené děti v Brně na Kociánce, [online] O naší škole [cit. 12. října 2008]. Dostupné na World Wide Web:

<<http://www.skola-kocianka.cz/o-nasi-skole/>>

Školící středisko Restart, Fendrych 2008, [on-line] Školící středisko Restart [cit. 12. října 2008]. Dostupné na World Wide Web :

<<http://www.kocianka.cz/skolici-stredisko-restart>>

Sdružení rodin s onemocněním Spinální muskulární atrofie [on-line] [cit. 1. listopadu 2008]. Dostupné na World Wide Web:

<<http://www.spinalka.cz/>>

SCHWERSENZ, Inge, *Spinale Muskelatrophie* [online], 2005 [cit. 3. září 2008]. Dostupné na World Wide Web:

<<http://www.initiative-sma.de/menu/menu.php?id=4&choice=1&aid=41>>

TRUST Jennifer, *Information Information Sheet N° 013. Chest Physiotherapy in SMA Muskelatrophie* [online], 2006 [cit. 10. srpna 2008]. Dostupné na World Wide Web:

<<http://www.jtsma.org.uk/chestphysio.html>>