Posudek oponenta diplomové práce

Autor: Soňa Lesinová
Název: Integrace školní mládeže s Duchennovou svalovou dystrofií
Vedoucí diplomové práce: Mgr. Klára Daďová

Rozsah: 104 stran, z toho 24 stran příloh
Literatura: 29 bibliografických citací

Obsah práce
V teoretické části se autorka věnuje problematice muskulárních dystrofií (MD) se zaměřením na Duchennův typ MD. Nabízí poznatky o onemocnění a možnostech jeho diagnostiky a terapie. Uvádí některé organizace, které se touto problematikou zabývají. Zvláštní pozornost věnuje autorka tématu integrace takto postižených osob.
V praktické části práce nabízí autorka kasuistiku patnáctiletého žáka s MD Duchennova typu integrovaného do ZŠ ve Světlé nad Sázavou. Úspěšnost integrace sleduje autorka pomocí kvalitativního rozhovoru se žákem, anketních dotazníků pro žáky a pedagogy, rozhovory s rodinou a studiem písemných materiálů.

Připomínky a dotazy k obhajobě
1) S. 8 - první odstavec Úvodu obsahuje celou řadu nepřesností a autorka zde směšuje základní pojmy týkající se svalových dystrofií. Např.
- *„Svalová dystrofie je široký termín pro označení genetických onemocnění, která se vyskytují pouze u chlapců"* – není pravda. Některé formy jsou u chlapců častější, jiné se vyskytují u obou pohlaví stejně často.
- *„Nemocní se většinou nedožijí dvaceti let."* - není pravda. Toto tvrzení platí u maligní Duchennovy formy, u řady jiných forem není délka života zkrácena vůbec nebo jen podstatně méně.

2) S. 12. – Kapitola o genetice nesvědčí o tom, že by to byla silná parketa autorky. V úvodu kapitoly Genetika je čtenář seznámen zeširoka s úvodem oboru (kterak Gregor Mendel v 19. století pěstoval hrách) – což je až téměř nadbytečné. Pak pro pochopení dalších informací této kapitoly naopak postrádám vysvětlení termínů *genotyp* (tedy to, co máme v genech psáno – výbava od otce i matky) a *fenotyp* (tedy to, co se nakonec projeví). S nimi by byl další výklad možná přesnější a autorka by se mohla vyhnout některým zkratkovitým tvrzením. Např.:
- *„Dominantní dědičnost znamená, že každé dítě má 50% pravděpodobnost zdědit tento nemoc způsobující gen"* Vyjádření je nepřesné. *Dominantní* znamená, že je-li tento gen v genetické výbavě (genotypu), pak se vždy projeví a to i tehdy, jestliže od druhého z rodičů je v genotypu gen jiný.
- *„Recesivní dědičnost vzniká, když oba rodiče mají nemoc způsobující gen, ale nejeví žádné znaky nemoci." (s. 13)* Převzaté sdělení takto zkratkovitě uvedené je nesprávné. *Recesivita* znamená, že určitý gen (např. vloha pro modré oči nebo pro chybnou tvorbu dystrofinu způsobující MD) může být ve svém účinku překryt, potlačen účinkem genu od druhého z rodičů (např. vloha pro hnědé oči nebo gen pro správnou tvorbu dystrofinu).
- *„Muži nemohou být nositeli X – vázaných recesivních poruch."* – Ve skutečnosti muži mohou být nositeli těchto poruch (tedy mohou je mít, mohou se u nich vyskytnout, mohou jimi trpět), ale nemohou být jejich *skrytými přenašeči* neboli nosiči (neboť disponují jen jedním X chromosomem od matky a je-li tento postižen, porucha se vždy projeví).

3) S. 15 – kráceno: *„Přestože účinná terapie MD neexistuje, potvrzení dg je důležité, neboť umožňuje: ušetření zbytečné medikace, stanovení prognózy, genetické poradenství, eliminace rizika maligní hypertermie, výzkum."* Opravdu? Stanovení diagnózy je důležité právě z důvodu vhodné terapie. Ta sice vskutku není kauzální (tedy zaměřena na plné odstranění choroby), ale i jako symptomatická se uplatňuje velice významně. Je jak farmakologická, tak chirurgická a zejména fyzioterapeutická (pohyb, procedury fyzikální terapie). V širších souvislostech musí zahrnovat všechny složky rehabilitace (psychologickou, sociální, pracovní…)! V těchto souvislostech je profit v podobě uvědomění si rizika *maligní hypertermie* zcela okrajovou záležitostí.
4) S. 18 – V kapitole o farmakoterapii neuvádí autorka Laevadosin, ačkoli to bývá primární léčba podávaná u muskulárních dystrofií a absolvoval ji i pacient uváděný v kasuistice na s. 47.
5) Internetový odkaz na Parent Projekt je uváděn ve třech různých podobách (www.parent.project.cz, www.parentproject.cz, www.Parent.Project.cz
6) S. 20 – *„Je proto vhodné pacienty maximálně motivovat..., aby se co nejvíce pohybovali. Obavy, že by fyzické aktivity mohly jejich onemocnění zhoršit, jsou zcela neodůvodněné."* – nejsou. Ke zrychlení progrese onemocnění přispívají jak fyzická inaktivita, tak přetížení (z dalších faktorů pak např. infekční onemocnění, operace, stres). Pohybovou aktivitu je tedy třeba obezřetně dávkovat, tak aby byly využívány a podporovány zachované funkce, ale aby nedocházelo k přetížení jedince. V kasuistice i sama autorka uvádí, že únavnost u zkoumaného jedince byla značná. Rychlá únavnost, omezená vitální kapacita, značně ztížená stabilizace končetin i trupu a porušená koordinace – to všechno jsou faktory, které pohybovou aktivitu zásadním způsobem limitují.
7) S. 20 – 22 – Z formálního hlediska by možná bylo vhodnější pohybový režim spojit spíše s Rehabilitační terapií nežli se Stravovacím režimem.
8) S. 22 – Na téma skolióz u MD autorka uvádí: *„Nebezpečí skoliózy spočívá zejména v deformitě hrudního koše s progredujícím snižováním funkční kapacity plic a rozvojem respirační insuficience. Včasné operační řešení, dříve než dojde k manifestaci dechových obtíží, má největší šanci na úspěch."* To není přesné. Chirurgická léčba pacientů s MD musí být indikována velice obezřetně, neboť takový zákrok do jejich křehké tělesné integrity má zpravidla za následek významné zhoršení progrese. I tak jednoznačné zákroky, jako je třeba operace slepého střeva, mohou způsobit ztrátu schopnosti chůze. Proto se skoliózy u MD zpravidla neoperují a preferuje se konzervativní řešení.
9) S. 23: *„Posazením tělesně postiženého pacienta na koně vyloučíme z aktivní činnosti jeho nefunkční, celkový pohyb rušící dolní končetiny..."* Toto vyjádření nepovažuji za příliš šťastné.

a) Dolní končetiny nejsou z pohybu vyloučeny, ale uplatňují se ve stabilizační funkci.
b) Formulace, že dolní končetiny jsou nefunkční a ruší celkový pohyb je nevhodná.

10) S. 36 – druhý odstavec směšuje informace o genetické zátěži a psychologickém přístupu.
11) S. 41 – kráceno: *„Jednou z významných aktivit AMD je, že vydala sborník poezie."* Podstatně významnější aktivitou AMD je pravidelné a dlouholeté vydávání časopisu Zpravodaj AMD, ve kterém lze najít mnoho informací o výzkumu na poli neuromuskulárních onemocnění, informace ze sféry sociální, právní, zdravotní, pracovní i vzdělávací aj
12) S. 42 *Nestrukturovaný interview* namísto nestrukturované.

13) S. 46 Uvedení rodokmenu je pro pochopení případu velmi přínosné. Pro jeho pochopení by nicméně bylo vhodné respektovat obecná pravidla:

- směr od předků k potomkům by měl být shora dolů (v grafu je to naopak) a tímto směrem by měly směřovat i šipky (nikoli naopak)
- sourozenci by se měli nacházet na jedné horizontální úrovni (nikoli pod sebou, z čehož není jasné, zda se nejedná o dceru II dcery I a jejího syna).
- postižené jedince je možné označit změněnou barvou či podtržením, snadněji se pak vývoj v rodinné linii sleduje (ale to je jen formalita)

14) Ne zcela přesná vyjádření jsou i v popisech k tomuto rodokmenu: *„Druhá dcera děti nemá a syn trpí DMD."*

15) Opakovaný výskyt onemocnění v rodině (strýc 33 let, bratranci 12 a 16 let) vybízí k otázkám, jak je možné, že sám M.K. do 13 let o onemocnění a jeho prognóze informován nebyl. Jak je možné, že informace o onemocnění nedala rodina k dispozici škole.

16) S. 60 – Otázka č. 13. *„Ovlivňuje přítomnost zdravotně postižené osoby průběh vyučování ve třídě?"* neumožňuje vyjádřit, zda ovlivňuje negativně či pozitivně. Samozřejmě, že přítomnost každého jedince v třídním kolektivu tento kolektiv nějak ovlivňuje. Čím větší je nějaká odlišnost jedince (intelektuální, povahová, tělesná, sociální, rasová...), tím větší vliv lze předpokládat. Nicméně klíčová otázka je, zda kolektiv tuto jinakost zpracuje a využije ve větší soudržnost nebo zda dojde k jeho narušení. Ačkoli žáci odpovídali pouze na otázku, zda přítomnost ZP třídu *ovlivňuje*, autorka na s. 61 z těchto odpovědí vyvozuje, že ZP vyučování *nenarušuje,* což je rozdíl.

Hodnocení:

Práce diplomantky Soni Lesinové se zabývá zajímavým a pro praxi podnětným tématem muskulární dystrofie a možností integrace takto postižených osob. Práce je přehledně uspořádána a zpracována na dobré formální úrovni.

Muskulární dystrofie je onemocnění vzácné a pro autorku bylo zjevně nesnadné se v této problematice zorientovat (jak autorka sama uvádí, rodiče neposkytli ani škole a dokonce ani svému postiženému dítěti informace o onemocnění, jeho charakteru a prognóze, a tak zpočátku měla o povaze onemocnění minimální povědomost). Teoretická část prokazuje snahu o zmapování tohoto tématu, nicméně zde nacházíme velkou řadu odborných nepřesností.

V praktické části prokázala autorka dobrou znalost metodologie kvalitativního výzkumu. Z různých aspektů a s využitím různých metod sledovala zkoumaný fenomén, výsledky přehledně graficky uspořádala a využila k zodpovězení otázky, zda je integrace takto postiženého žáka možná.

Přes uvedené nedostatky se domnívám, že autorka splnila požadavky kladené na magisterskou diplomovou práci a doporučuji ji k obhajobě.

V Praze, 10. 9. 2006

PhDr. Jitka Vařeková, Ph.D.

Navrhované hodnocení 2-3 dle průběhu obhajoby