

Univerzita Karlova
Pedagogická fakulta
Katedra speciální pedagogiky

BAKALÁŘSKÁ PRÁCE

Podpora rodin dětí se vzácným onemocněním
Supporting families of children with rare diseases

Monika Bíbová

Vedoucí práce: PhDr. Zbyněk Němec, Ph.D.

Studijní program: Speciální pedagogika

Studijní obor: Speciální pedagogika

Odevzdáním této bakalářské práce na téma „Podpora rodin dětí se vzácným onemocněním“ potvrzuji, že jsem ji vypracovala pod vedením vedoucího práce samostatně za použití v práci uvedených pramenů a literatury. Dále potvrzuji, že tato práce nebyla využita k získání jiného nebo stejného titulu.

V Praze, 10. dubna 2018

.....

podpis

Ráda bych poděkovala PhDr. Zbyňku Němcovi, Ph.D. za pomoc, cenné rady a ochotu, kterou mi poskytoval při zpracování práce. Děkuji všem rodinám, které mi umožnily nahlédnout do jejich životů. Děkuji za jejich vstřícnost, statečnost, čas a upřímnost. Svě rodině děkuji za trpělivost.

ABSTRAKT

Bakalářská práce se zabývá rodinami, ve kterých žijí jejich členové s diagnózou vzácného onemocnění a mírou podpory těchto rodin. Práce je rozdělena na dvě části.

V části teoretické nás práce obecně seznamuje s pojmem „vzácné onemocnění“, s jeho kritérii a s organizacemi, které se zabývají vzácnými onemocněními. Podrobněji jsou rozpracovaná vybraná vzácná onemocnění, se kterými se lze v České republice setkat. Samostatná kapitola je věnovaná rodině jakožto jedinečné a vřelé instituci podporující svého znevýhodněného člena, kvalitě života podmíněné zdravím a jakékoli podpoře rodin dětí se vzácným onemocněním v České republice. Práce, mimo jiné, otevírá téma uceleného systému rehabilitace, tzv. systému kruhové péče, kde rodina a odborníci na péči o dané dítě spolupracují a dítě (klient) je na vrcholu celého systému.

Ve výzkumné části bakalářská práce mapuje situaci podpory vybraných rodin, které žijí se vzácným onemocněním. Práce je zaměřena na zjištění míry jakékoli podpory rodin, na zkušenosti a postoje rodičů v oblasti života s dítětem se vzácným onemocněním, na získávání a přijímání informací, na otázku školní docházky a na výhled do budoucna. Práce obrací pozornost i k podpoře pečujících osob. Na základě odpovědí zúčastněných osob, které byly získány formou rozhovorů (v termínu od září 2017 do února 2018), autorka hledá možnosti a návrhy ke zlepšení systému podpory (nejen) těchto rodin. Výzkumného šetření se zúčastnilo 15 rodin.

KLÍČOVÁ SLOVA

vzácné onemocnění, rodina, podpora, kvalita života

ABSTRACT

This bachelor's thesis deals with families with members living with a rare disease diagnosis and the degree of support for these families. The thesis is divided into two parts.

The theoretical part introduces us to the term "rare disease" in general, its criteria, and organizations dealing with rare diseases. Rare diseases, which can be encountered in the Czech Republic, are discussed in a more detailed way. Separate chapters are dedicated to the following topics: family as a unique and compassionate institution supporting its disadvantaged members, the quality of life as being contingent on health and available support for families of children with a rare disease diagnosis in the Czech Republic. Among other things, the thesis opens the topic of a comprehensive system of rehabilitation, the so-called Circle of Care system, where the family and caregivers cooperate and the child (client) is at the top of the system.

The research part of the bachelor's thesis describes the status of the support of selected families living with a rare disease diagnosis. The thesis focuses on determining the level of support for the families, the experiences and opinions of parents regarding the life with a child with a rare disease, the acquisition and reception of information, the question of school attendance and the outlook for the future. The thesis also draws attention to the support of care caregivers. Based on respondents' answers (interviews were held from September 2017 to February 2018), the author looks for options and suggestions to improve the support system of these families among others. The survey was attended by 15 families.

KEYWORDS

rare disease, family, support, quality of life

OBSAH

Úvod	7
1 Vzácná onemocnění.....	8
1.1 Vymezení pojmu	8
1.2 Organizace zabývající se vzácným onemocněním	9
1.3 Vybraná vzácná onemocnění	10
2 Život se vzácným onemocněním	15
2.1 Rodina a vzácné onemocnění.....	15
2.2 Vyrovnění se situací, zpracování šoku	16
3 Kvalita života.....	18
3.1 Kvalita života jako pojem	18
3.2 Kvalita života podmíněná zdravím	19
4 Podpora rodin dětí se vzácným onemocněním v ČR.....	21
4.1 Ekonomická podpora rodin.....	21
4.2 Sociální podpora rodin dětí.....	22
4.2.1 Zákon o sociálních službách.....	22
4.2.2 Sociální služby – druhy a formy sociálních služeb	24
4.3 Komplexní rehabilitace a její druhy.....	25
5 Metodologie a charakteristika výzkumného vzorku.....	28
6 Prezentace a analýza výsledků šetření.....	33
7 Vyhodnocení výsledků šetření	42
8 Diskuze	47
Závěr.....	50
Seznam použitých informačních zdrojů	52
Seznam příloh.....	58

Úvod

„Není těžké milovat dítě zdravé a krásné, avšak jen velká láska se dovede sklonit k dítěti postiženému.“

Prof. MUDr. Rudolf Jedlička

„Rozumět znamená pomáhat.“

Prof. PhDr. Zdeněk Matějček, CSc.

Téměř každý z nás zná rodinu, do které se narodilo dítě s postižením. To, že to je situace náročná, zřejmě tušíme všichni. Ale jak se běžné dny mohou změnit v dny o přežití (a to doslova) zažít nemůžeme a ani nechceme.

Práce je věnována vzácným onemocněním a rodinám, které s nimi musí žít. Zcela jistě má smysl obracet pozornost k tomuto tématu. Je nutné, aby se vzácná onemocnění dostala do povědomí široké veřejnosti, stejně tak i téma péče o pečující osoby.

Práce je rozdělena na dvě části. Část teoretická je věnována vzácným onemocněním, rodině a její podpoře a kvalitě života. Výzkumná část obsahuje výstupy z rozhovorů, které byly vedeny se členy rodin, ve kterých žijí jedinci s diagnózou vzácné onemocnění. Rodiny si zaslouží velký respekt za svou odvalu a nasazení, se kterým podporují své často těžce postižené děti. Při rozhovorech s rodiči dětí autorka práce často čelila emocionálně náročným situacím.

Cílem práce je získat poznatky, podat ucelený a srozumitelný přehled o zvolených vzácných onemocněních v České republice, o životě s nimi, o míře podpory jedinců s tímto onemocněním a o míře podpory pečujících osob. A na základě odpovědí získaných od rodin se pokusit hledat a navrhnout možnost ke zlepšení systémové podpory (nejen) těchto rodin.

Pro zjištění informací byl zvolen kvalitativní výzkum. Jako výzkumné metody jsou použity polostrukturovaný rozhovor a (někdy bylo autorce umožněno i) pozorování, dokumenty veřejné i soukromé.

Péči o ty, kteří zvýšenou péčí potřebují, zlepšíme tím, že začneme podporovat jejich pečující. A k tomu, abychom mohli pomáhat, musíme porozumět.

1 Vzácná onemocnění

Označení „onemocnění“ může být zavádějící a může snad v někom vyvolat dojem, že by se mohlo jednat o nemoc, kterou lze vyléčit a není trvalou vlastností organismu. Toto označení ne příliš vhodně vystihuje stav, který označuje. Možná by bylo vhodnější nahradit slovo onemocnění slovem postižení.

Genetik Milan Macek jr.¹ shrnuje problematiku vzácných onemocněních do „4P“: *pomyslet* (na vzácné onemocnění vůbec při běžné praxi), *poznat* (stanovit správnou diagnózu), *pomoci* (zvolit účinnou terapii), *profincovat* (zavádění finančně náročných léčiv do praxe).

Na 28. únor připadá mezinárodní Den vzácných onemocnění, ten by nám mj. měl připomenout, že výzkum je pro osoby se vzácným onemocněním velice důležitý a je pro ně velikou nadějí.

1.1 Vymezení pojmu

Za vzácné onemocnění (VO) je označeno takové onemocnění, které se vyskytuje méně než u 5 jedinců z 10 000. Řadí se sem onemocnění, která jsou geneticky podmíněná, metabolické choroby, zhoubné nádory a všechna zhoubná onemocnění dětského věku. Pro většinu vzácných onemocnění v současné době neexistuje kauzální léčba (Kubáčková 2014, s. 13-14).

Není tak vzácné, mít onemocnění vzácné. Macek (2014) uvádí, že celkový počet vzácných onemocnění v současné době přesahuje 8 000². Z toho pouze 200 je zavedeno v MKN 10 (Mezinárodní klasifikace nemocí, 10. revize).

Odborníci (Ehler 2014, s. 4; Macek a Kubáčková in Kubáčková 2014, s. 23) se shodují, že až 80 % vzácných onemocnění má genetické příčiny, ale u většiny pacientů zůstává původ nemoci nejasný.

Vzácné choroby nás mohou překvapit kdykoli v průběhu života. Mohou mít bohatou řadu příznaků, které můžou mít i neznámou příčinu. Nejčastěji se jedná o nádorové onemocnění, poruchy metabolismu, vrozené vývojové vady a geneticky podmíněné onemocnění.

¹ prof. MUDr. Milan Macek jr., DrSc. - přednosta Ústavu biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN v Motole a vedoucí Koordinačního centra pro vzácná onemocnění ve FN v Motole. Je zástupcem ČR v Evropském výboru expertů na vzácná onemocnění (EUCERD) a národním koordinátorem projektu Orphanet.

² Seznam vzácných onemocnění najdeme v mezinárodní internetové databázi na portále Orpha.net.

V České republice probíhá plošně od roku 2009 u téměř každého novorozence preventivní screening, který v současné době je schopen odhalit 18 onemocnění a je především důležitý pro stanovení diagnózy. Tento screening má podobu odebrání kapky krve z paty novorozence.

Včasná diagnostika, včasné zahájení léčby a rehabilitace má pro další vývoj jedince se vzácným onemocněním mnohdy zásadní význam. Včasná diagnostika může v některých případech zmírnit, či dokonce zastavit další projevy nemoci.

Snahu neustále u nás zlepšovat celkovou situaci kolem vzácných onemocnění (informovanost, diagnostiku, výzkum, léčiva, péči a podporu lidí se vzácným onemocněním) dokazují dokumenty: Národní strategie pro vzácná onemocnění 2010-2020. Národní akční plán pro vzácná onemocnění 2015-2017, které byly navrženy ČAVO (Česká asociace pro vzácná onemocnění) a poté vládou schváleny.

1.2 Organizace zabývající se vzácným onemocněním

„Sami vzácní, spolu silní.“ (motto České asociace pro vzácná onemocnění)

O smyslu vzniku a existenci těchto organizací nemůže být pochyb. Zakladatelé těchto organizací (asociací, spolků) jsou většinou rodiny, které mají osobní zkušenost se vzácným onemocněním. A není tomu jinak ani v případě Anny Arellanesové, která stojí za vznikem České asociace pro vzácná onemocnění.

Asociace – ČAVO (Česká asociace pro vzácná onemocnění)

Asociace vznikla roku 2012 s cílem pomáhat ostatním lidem, kteří se musí potýkat s těmito onemocněními a hájit jejich zájmy. Asociace nabízí pomoc v podobě konzultací, užitečných informací, setkávání se, psychické podpory při hledání diagnózy, ale i podpory obecně. Asociace vydává dvakrát do roka Zpravodaj s aktuálními informacemi. Zdravotnický deník (2017) uvádí, že ČAVO je členem evropské asociace EURORDIS, která sdružuje 695 organizací klientů se vzácnými onemocněními z celého světa a pokrývá přibližně 4000 diagnóz. Dle zveřejněných informací ČAVO patří mezi jejich členy spolky, ale i fyzické osoby. Spolků čítá Asociace 31 a fyzických osob 32.

Další spolky, organizace

Vznikají buď spolky, které sdružují členy se stejným onemocněním

(např. Angelman CZ, Atos – Tourettův syndrom, Debra – nemoc motýlích křídel, Klub nemocných cystickou fibrózou, Kolpingova rodina Smečno – SMA, Metoděj – metabolická

onemocnění, Prader-Willi, Willík, Rett Community, Společnost Parkinson, Společnost pro mukopolysacharidózu, Život bez střeva)

nebo organizace, které sdružují rodiny s postižením obecně

(Alfa Human service, nadace Dobrý anděl, Diakonie, Pohoda, Rytmus, spolek Síla rodiny, SPMP³, Svaz tělesně postižených v ČR, spolek Volavka 2012 atd.).

Díky aktivním rodičům, jejich zkušenostem a ochotě se o ně podělit, se mohou další rodiče lépe orientovat v problematice vzácných onemocnění či v konkrétní diagnóze. A především mají možnost zažít si pocit, že „v tom“ nejsou sami. I u nás žijí lidé, jejichž diagnóza je tak vzácná, že jsou jediní (nebo jedinou rodinou) v České republice anebo ani diagnózu neznají. A tyto organizace jsou pro ně minimálně stejně důležité jako pro ostatní.

1.3 Vybraná vzácná onemocnění

Tato část práce je věnována onemocněním, která jsou zastoupena u rodin v ČR a která se vyskytují u rodin, které byly zapojeny do výzkumného šetření této práce. I když by si tyto diagnózy zasloužily více prostoru, z důvodu povahy práce jsou zde uvedeny pouze stručné informace.

Angelmanův syndrom (AS)

Dříve označován Happy puppet (Šťastná loutka) pro jejich typický široký úsměv a záchvaty smíchu. Nyní Andělské děti nebo Angelmanův syndrom. Tento syndrom je podmíněný geneticky. Dle Škvora a Průhové (2014, s. 41) je prevalence 1:12 000-20 000 a primárním postiženým systémem je neuropsychický.

AS se začal u nás diagnostikovat až v roce 1997. Současné statistiky uvádí, že v České republice žije na čtyřicet jedinců s AS. Ale skutečné číslo bude vyšší, jedinci s tímto postižením žijí často pod nesprávnou diagnózou (nejpravděpodobněji DMO) (Mikulčáková 2016, s.10).

AS se začíná projevovat kolem šestého měsíce věku opožděným psychomotorickým vývojem a poruchami spánku, následně se přidává hyperaktivita, poruchy řeči, nekoordinované pohyby a mentální retardace. Děti s tímto syndromem milují pohyb ve vodě a jsou celoživotně odkázáni na pomoc druhé osoby.

Léčba: pouze symptomatická, např. při nutném zklidňování, komplexní terapie

³ Společnost pro podporu lidí s mentálním postižením

Kongenitální svalová dystrofie (s deficitem merosinu)

Kongenitální svalová dystrofie je geneticky podmíněnou nemocí svalů. Nemoc se obvykle začne projevovat v prvním půlroce života svalovou slabostí a hypotonií. „*Následnými příznaky jsou kontraktury a luxace kyčlí. U pacientů se mohou objevit problémy respirační a s příjmem potravy*“ (Maříková a kol. 2004, s. 208).

Tato dystrofie se může vyskytovat v několika formách. Výše uvedená dystrofie patří k formám, které se vyskytují nejčastěji. Příznaky nemoci u této formy jsou zjevné takřka hned po porodu v podobě ochablého svalstva. Děti se naučí sedět, některé se i postaví, ale schopny samostatné chůze nejsou. Zvýšený dohled vyžaduje dýchání. V případě, že činnost svalů začne být nedostatečná, je nutno včas zahájit léčbu (Vajsar, Kraus 2012, s. 195-197).

Léčba: symptomatická, komplexní terapie

Mukopolysacharidóza (MPS)

může mít podobu I., II., III., IV., VI., VII. a IX. typu. Je to dědičné onemocnění, které je charakterizováno jako onemocnění progresivní, které má širokou variabilitu příznaků (Ehler 2013, s. 48-49).

Léčba: symptomatická, transplantace kmenových buněk kostní dřeně (pouze u některých forem MPS), komplexní terapie, enzymová terapie⁴, která v tuto chvíli není přístupná všem typům MPS. Jako preventivní opatření pro další potomky je tu možnost využití prenatální diagnostiky. Toto postižení je velice kruté. Dítě se po narození a následně pár let jeví jako dítě zdravé, pak přichází regrese, dítě se mění rodičům před očima. Přichází neklid, ADHD, mentální retardace a ubývání všech schopností. Jedinci s mukopolysacharidózou jsou odkázáni na péči ostatních osob.

S touto nemocí se u nás pojí jména dvou významných mužů. Pan docent Jan Michalík⁵ a pan profesor Jiří Zeman⁶.

⁴ Princip enzymové terapie spočívá v tom, že je tělu dodáván chybějící enzym, který už dnes není problém vyrobit. Problém zůstává způsob, jak ho do těla vpravit, aby ho přijalo celé tělo. Je tu riziko dalšího poškození CNS z důvodu neschopnosti enzymu překonat krevní mozkovou bariéru. V tomto případě je léčba celoživotní a velice finančně nákladná (Klimková 2014, s. 7).

⁵ prof. Mgr. et. PaedDr. Jan Michalík, Ph.D. je sám otcem dnes již dospělé dcery s MPS. Se svojí manželkou založili sdružení pro rodiče dětí s MPS. Pan Michalík (jakožto rodič, speciální pedagog a právník) se svojí ženou je velkou oporou pro rodiny s dětmi s MPS. Je autorem a spoluautorem mnoha odborných publikací a působí mj. na Katedře speciální pedagogiky na Univerzitě Palackého v Olomouci. Je členem odborné rady v nadaci Sirius, která pomáhá dětem a působí jako krizový poradce pro rodiny s nevléčitelně nemocnými dětmi

⁶ prof. MUDr. Jiří Zeman, DrSc. působí v metabolické poradně při Ústavu pro výzkum dědičných metabolických poruch VFN a je přednostou Kliniky dětského a dorostového lékařství na 1. LF UK. Je autorem nebo spoluautorem odborných výzkumů a děl.

Rettův syndrom

je neurovývojové genetické postižení, které postihuje pouze dívky. Po období normálního vývoje (cca 18 měsíců) následuje stagnace a poté regrese. Dochází ke ztrátě nabytých sociálních, mentálních a pohybových schopností, k poruchám řeči a k postižení intelektu. Začínají se objevovat stereotypní pohyby, připomínající mytí rukou, poruchy spánku a bruxismus (skřípání zubů). I při běžných aktivitách k zajišťování uspokojení základních potřeb budou děvčata s Rettovým syndromem potřebovat pomoc další osoby. Ženy s tímto postižením se dožívají v průměru čtyřiceti let (Kubáčková 2014, s. 161).

Léčba: pouze symptomatická, komplexní terapie

Epidermolysis bullosa – Nemoc motýlích křídel

Pro děti, které se narodily s tímto onemocněním je často používán název „motýlí děti“ a to z důvodu, že jejich kůže je přirovnávána z hlediska křehkosti k motýlím křídům.

Nemoc, která je podmíněna geneticky způsobuje puchýře na kůži a na sliznicích. Nemoc se vyskytuje v různých formách, od mírné až po smrtelnou. Rozlišují se tři druhy (simplex, junkční a dystrofická) podle toho, o které mutace genů se jedná. Incidence 1:50 000 (Kubáčková 2015, s. 272).

Toto onemocnění přináší každodenní bolest. Např. i při chůzi se vytváří bolestivé puchýře. Je nutná denní několikahodinová péče o pokožku. Nemoc motýlích křídel nepostihuje intelekt.

Léčba: pouze symptomatická v podobě náročné a pravidelné péče o kůži

Spinální muskulární atrofie (SMA)

je geneticky podmíněné onemocnění. Primárním postiženým systémem je systém nervosvalový a prevalence je 1: 10 000 (Škvor, Průhová 2014, s. 43) a dle Kočové (2017, s. 54) 1:30 000.

SMA se může vyskytovat ve čtyřech typech. Nejtěžší typ je první, označován jako Werdnigův-Hoffmanův syndrom, kdy se projevy postižení objeví do půl roku věku dítěte, dítě se není schopno samo posadit a věk při úmrtí dětí je většinou méně než dva roky. Druhý typ, označován jako typ střední, se projeví obvykle do 18 měsíců věku, v tomto případě se dítě nikdy nebude schopno naučit chodit. Typ třetí, mírný, označován jako syndrom Kugelbergův-Welanderové se objevuje u dětí, které jsou starší 18 měsíců. Děti jsou schopné se naučit chodit, ale v průběhu života dochází ke ztrátě této schopnosti. Čtvrtým typem je typ adultní, nemoc nastupuje v dospělosti, jedinci se dožívají normální délky života. SMA se u nich projevuje jako svalová slabost paží a nohou (Kočová 2017, s. 43).

Léčba: symptomatická, komplexní rehabilitace, důležitou stránkou je u jedinců se SMA správná výživa. V současné době se začíná podávat vybraným dětem lék zvaný Spinraza s účinnou

látkou Nusinersen, která je schopna zastavit zhoršování stavu. Léčba je velice finančně nákladná. V prosinci 2017 se začalo s aplikací této látky v České republice a byla podána třem dětem. Nejstaršímu dítěti bylo pět let. Dle informací patientské organizace SMA (2018) není tento lék hrazen ze zdravotního pojištění, ale je možno požádat pojišťovny o úhradu léku z důvodu, že se jedná z hlediska zdravotního stavu dítěte o jedinou možnost léčby. Lék se podává formou lumbální punkce a je rozdělen na dávky nasycovací (4 injekce) a na dávky udržovací. Rodiny musí žádat o úhradu každé dávky zvlášť.

Tourettův syndrom

Jedná se o organické poškození mozku. Tento syndrom spadá do onemocnění neuropsychiatrických. Nejčastěji se začne projevovat v mladším školním věku. U dětí se začnou projevovat motorické, ale i hlasové tiky. Přidružují se různé psychiatrické poruchy, např. hyperaktivita, úzkostná porucha. Pro toto postižení je typické střídání zhoršování a zlepšování tiků. Pro osoby je to velice psychicky náročné. V období dospělosti u většiny osob projevy téměř zcela vymizí. Howard (2011, s. 20-22) uvádí, že muži jsou tímto syndromem postiženi až pětkrát více než ženy a že příčina je stále předmětem bádání. V úvahu odborníci berou genetické selhání či reakci na prodělanou infekci, případně kombinace obou.

„Jedním z udivujících rysů lidí, u nichž pozorujeme symptomy nápadných hlasových projevů, je nutkání vyslovovat ta nejskandálnější slova při té nejnevhodnější příležitosti“ (Howard 2011, s. 23).

Léčba: symptomatická – medikace, kognitivně-behaviorální terapie

Treacher Collins syndrom (TCS)

je vrozená vývojová vada, která nezpůsobuje mentální postižení. To, že je dítě postiženo tímto syndromem je zjevné ihned po porodu. Části obličeje jsou zdeformovány. Typickým znakem jsou zešíkmené oči, nedovyvinuté uši (často spojené se sluchovou vadou), rozštěp patra, zapadlá brada, nedostatek kostního podkladu v obličeji (*Tracher Collins syndrom*, 2015). Psychicky náročné pro rodiče a jejich děti je tak výrazná estetická odlišnost. Tyto děti čeká několik operací, které jim přináší naději na normální život.

Williamsův-Beurenův syndrom (WS)

Jedná se o genetické onemocnění, u kterého typickými znaky jsou zpomalený psychomotorický vývoj, poruchy růstu, srdeční vady a charakteristický vzhled v podobě širokého čela, vypouklých tváří, krátkých očních štěrbin aj.

Děti s tímto syndromem mají velice dobré verbální schopnosti, rády povídají a jejich upovídánost je pro mnohé psychicky náročná. A tak nezbývá rodinám nic jiného než budovat snesitelné hranice.

Na německých stránkách www.w-b-s.de, která je věnována WS je krásně vystižena pomocí citátu od Ludwiga Wittgensteina upovídánost těchto dětí: „*Limity mého jazyka jsou limity mého světa.*“⁷

K dalším projevům tohoto onemocnění patří hyperaktivita, mentální postižení v pásmu lehkého až středně těžkého stupně. Děti mají většinou nízkou toleranci frustrace, ale jsou to děti velice přátelské.

Léčba vzhledem ke genetickému základu je pouze symptomatická, doporučena je komplexní rehabilitace a jako u všech ostatních uvedených onemocnění lze doporučit vždy trpělivost a nepřetěžování jedinců.

⁷ „*Die Grenzen meiner Sprache bedeuten die Grenzen meiner Welt.*“

2 Život se vzácným onemocněním

Vzácné onemocnění s sebou vždy nese velkou bolest. Ať už se jedná o bolest fyzickou či psychickou. Ve většině případů není diagnóza příznivá, mnohdy je až krutá a leckdy není ani známá. Život se vzácným onemocněním má přirozeně dopad na všechny lidi, kteří s ním přicházejí do styku.

Navzdory osudu by mělo být jedinci maximálně umožněno prožít co nejnornálnější život. A to bez pomoci ostatních není možné. Ve většině případů přichází na pomoc jako první rodina postiženého, která má svůj nezastupitelný význam.

2.1 Rodina a vzácné onemocnění

„Situace rodiny s postiženým členem je velmi nestandardní prakticky ve všech ohledech a pro všechny členy. Už narození dítěte se závažnou vadou nebo poruchou je natolik obtížná událost, že bývá někdy dokonce srovnávána např. s úmrtím člena rodiny“ (Slowík 2007, s. 33).

Rodina je základní stavební jednotkou společnosti a plní funkci (Kraus, Poláčková 2001, s. 79-83):

- biologicko-reprodukční,
- sociálně-ekonomickou,
- ochrannou,
- sociálně-výchovnou,
- rekreační, relaxační,
- emocionální

a především má svou jedinečnou, speciální roli. Mezi jejími členy se vytváří silné pouto. Rodina, ve které vyrůstáme, nás ovlivní na celý život. Každá rodina žije jiný život, ale to, co mají společné rodiny, do kterých se narodí dítě s postižením, je to, že situace si žádá změnu stylu běžného rodinného života. Vše se převrací vzhůru nohama. Rodiny se vzácným onemocněním mají situaci ještě navíc mnohdy ztíženou nedostatkem informací, po kterých musí často samy pátrat.

Rodiny jsou nuceny prožít svůj život pod taktovkou vzácného onemocnění a pro všechny členy to představuje nevídanou zátěž a klima rodiny je velice ovlivněno. Většina rodin s postiženým dítětem musí rozdělit svůj čas i mezi zdravé sourozence, kteří jsou (i přes veškerou snahu) vystaveni tomu, se přizpůsobit.

Ve většině případů jsou osobami pečujícími rodiče, především matky. Jak u zdravých, tak znevýhodněných dětí platí, že v roli rodičů nic a nikdo nemůže tak dobře zaskočit. Všechny děti potřebují rodičovskou lásku a péči (Rheiwaldová 1993, s. 22).

Rodina, ve které žije dítě (či dospělý) s postižením má zvýšenou potřebu pomoci okolí v podobě:

- přísunu informací a financí
- sociálního přijetí (pochopení od druhých, potřeba někam patřit) a
- odpočinku.

2.2 Vyrovnání se situací, zpracování šoku

„Přijetí faktu trvalého postižení dítěte je celoživotním úkolem pro rodiče dětí s postižením. Společné doprovázení na životní cestě může mít mnoho podob. Je obdivuhodné, když se podaří prožít život v radosti, a jeho smysl tak naplnit“ (Hájková, Strnadová 2011, s. 38).

Vyrovnat se a přijmout fakt, že se do rodiny narodilo postižené dítě, je velice náročné a stojí mnoho sil. A to i přesto, že někteří rodiče věděli o postižení dítěte a rozhodli, že se dítě narodí. Literatura nám nabízí popsání zpracování šoku, fáze šoku. U každého jedince mohou být jednotlivé fáze různě dlouhé.

Anzenbacher (2004, s. 261) hovoří o rodině jako o společenství, které je „otevřeno pro děti, které v něm nacházejí bezpečí, lásku a výchovu“. Většina z nás bere děti jako přirozenou součást a smysl života. Chceme děti, plánujeme je, představujeme si, jak budou vypadat, jaké budou mít vlastnosti, těšíme se. A poté, co se naše vymodlené dítě narodí přichází šok. Lékaři sdělují, že není vše v pořádku. Že se „to“ nedá vyléčit. Že s „tím“ budeme muset žít my i naše dítě po celý zbytek života.

Jako první tuto situaci (zpracování šoku jako proces) popsala a rozdělila do jednotlivých fází americká psycholožka Elisabeth Kübler-Ross.

V roce 1969 popsala pět fází smutku, kterými člověk prochází od popírání přes hněv, vyjednávání, depresi až k fázi poslední, kterou je přijetí. Původně tyto fáze byly pojmenovány pro případ smrti a umírání, nicméně v tak náročných situacích, jako je narození postiženého dítěte, tyto fáze jsou stejné. Jednotlivými fázemi člověk nemusí procházet v uvedeném pořadí a není jisté, že všichni lidé, kterých se to týká, projdou všemi pěti fázemi.

Černá (2008, s. 129-130) uvádí, že se můžeme setkat i s označením „krize rodičovské identity“. To je doba, po kterou se rodiče smiřují a pokoušejí se vyrovnat se situací, že oni jsou rodiče postiženého dítěte. Tato doba je dle Vágnerové (2001) rozdělena do tří fází:

- 1) **fáze první** – šok a popření, ta nastává po sdělení diagnózy, kdy jsou zpravidla rodiče otřeseni,
- 2) **druhá fáze** – postupná akceptace reality, ta má u každého člověka jinou délku trvání
- 3) **třetí fáze** – realistický postoj (přijetí dítěte takové jaké je, se vším všudy), této fáze ne všichni rodiče dojdou

a dle Krejčířové (1997) do pěti fází:

- 1) **šok** – neadekvátní reakce, pocity zmatku
- 2) **popření** – rodiče nejsou schopni uvěřit, že se jim něco takového mohlo vůbec stát
- 3) **smutek, zlost, úzkost, pocit viny** – hledání viníka ve svém okolí
- 4) **stadium rovnováhy** – smiřování se situací a hledání možností pomoci svému dítěti
- 5) **stadium reorganizace** – přijetí dítěte takového, jaké je.

Michalík (2013) uvádí, že rodiče jsou leckdy vystaveni náročné situaci a musí zvážit, zda jejich síly a prostředky budou stačit na péči o své dítě. Někdy si situace žádá řešení v podobě umístění dítěte do jiné péče, do ústavního zařízení. Pro rodiče je to velice těžké a náročné rozhodnutí. A proto by neměli být nikým odsuzováni, ať se rozhodnou jakkoli.

Každá rodina má jiné možnosti. Situace představuje velikou zátěž psychickou, ale i finanční. Zpravidla rodina přichází o jeden příjem rodiče, který zůstává doma a pečuje o své znevýhodněné dítě. Aby mohla být dopřána jedinci s postižením kvalitní péče, musí být dobře nastaven systém (mj. finanční, informační, sociální), který by podporoval jejich pečující osoby.

3 Kvalita života

Kvalita života je jedním z hlavních témat a cílů medicíny a bezesporu i filosofie. Tomuto tématu je věnována pozornost ale i v dalších společenských vědách (např. v psychologii, sociologii).

Definice na pojem kvalita života najdeme dnes mnoho. V současné společnosti je tomuto tématu věnováno čím dál tím více pozornosti.

Pro každého bude kvalitou něco jiného. Je něco, na čem se shodne většina z nás? Je to pocit štěstí? A co je štěstí? Štěstí je umění být spokojen. Kolik typů štěstí existuje? Záleží pouze na nás, abychom byli šťastni?

Kvalitu života zřejmě nejvíce ovlivňuje místo, kde svůj život žijeme (nebo, kde jsou lidé nuceni ho žít) a s kým svůj život sdílíme (nebo jsme nuceni ho sdílet). Nebo místo nerozhoduje? Je to pouze o tom, s kým „tam“ jsme?

3.1 Kvalita života jako pojem

„Více než zřejmá je tedy obtížná uchopitelnost vybraného tématu, neboť pojem kvalita života se přímo odvíjí od komplexnosti a složitosti lidského života jako takového, tj. od skutečnosti, že život jedince je utvářen de facto nekonečným množstvím koexistujících vnitřních a vnějších faktorů, řadou nejrůznějších meziosobních interakcí a činností v překrývajících se zájmových oblastech a v překrývajících se sociálních skupinách. V neposlední řadě pak může být život jedince utvářen i řadou náhod“ (Heřmanová 2012, s. 11).

Definice pojmu kvality života dle Světové zdravotnické organizace (WHO) z roku 2016 je definována jako: *„jedincova percepce jeho pozice v životě v kontextu své kultury a hodnotového systému a ve vztahu k jeho cílům, očekáváním, normám a obavám.“*

Kvalita života se dá definovat jako „subjektivní posouzení vlastní životní situace.“ Každý z nás má jinou interpretaci kvality života, která je založená na našich zkušenostech. Při hodnocení kvality života dochází v průběhu našeho života přirozeně ke změnám a nutí nás k tomu realita, která je mnohdy jiná než naše očekávání.

Měření kvality života

Payne (2005, s. 254) přirovnává kvalitu života jako pojem k lidskému životu, protože jsou stejně multidimenzionální. Je nutné, abychom si vymezili tyto dimenze, ve kterých kvalitu života pojmově a operacionálně zjišťujeme.

Aby bylo možno vůbec měřit kvalitu života, je nutno vzít v potaz krom přístupu objektivního, také přístup subjektivní. Kvalita života pojímá stránku materiální a nemateriální. Úplně na

začátku by měl být zodpovězen dotaz, proč chceme kvalitu života měřit? K čemu nám budou získané informace sloužit? Např. u určitých dotazníků k zachycení toho, jak nemocní lidé vnímají svoji situaci, jaký dopad má nemoc na jejich stav fyzický, psychický a funkční.

WHO rozlišuje čtyři oblasti, které vystihují dimenze lidského života bez ohledu na věk, pohlaví, etnikum a postižení (Vad'urová, Mühlpachr 2005, s. 18-19):

1) Oblast fyzického zdraví a úroveň samostatnosti

- bolest, mobilita, odpočinek, každodenní činnosti, průceschopnost, míra závislosti na pomoci

2) Psychické zdraví a duševní stránka

- myšlení, učení, paměť, sebepojetí, koncentrace, pocity

3) Sociální vztahy

- osobní vztahy, sociální podpora

4) Prostředí

- svoboda, bezpečí, finanční zdroje, domácí prostředí, dostupnost péče lékařské a sociální

Nástroji na měření kvality života obecně jsou dotazníky, které se snaží zaměřit své dotazy na životní podmínky komplexně. Jedná se o dotazy zaměřující se na materiální podmínky, na zdravotní stav, na životní úroveň.

3.2 Kvalita života podmíněná zdravím

Definice dle WHO z roku 1946 nám říká, že zdraví je „stav úplné fyzické, psychické a sociální pohody, ne pouze jako absenci nemoci či vady.“

Zdraví je v tomto případě základním ukazatelem kvality života. Jestliže zdraví je ukazatelem objektivním, subjektivním hodnocením je postoj člověka k jeho situaci. Kvalita života jedince vypovídá o tom, jaký vliv má na něj jeho zdravotní stav.

Měření kvality života podmíněné zdravím

Health – Related Quality of Life (HRQoL) - nástrojem jsou dotazníky, které obsahují otázky směřující na vliv nemoci na člověka.

HRQoL je vícerozměrovým konceptem, který zahrnuje oblasti související s fyzickým, duševním, emocionálním a společenským fungováním. Jde nad rámec přímých ukazatelů zdravotního stavu obyvatel, délky života, příčin úmrtí a vlivu zdravotního stavu na kvalitu

života. Související koncept HRQoL hodnotí pozitivní aspekty života člověka, jako jsou pozitivní emoce a životní spokojenost. (*Health-Related Quality of Life and Well Being*, 2014)

Kvalita života člověka s postižením

Z pohledu čtyř základních dimenzí, které vymezila WHO je nutno zdůraznit dimenzi třetí. Tou jsou sociální vztahy (osobní vztahy a sociální podpora), které plní nezastupitelnou funkci i u osob s postižením. Mít osobu, která o ně s láskou pečuje a je neustále v pohotovosti, je dar. Zvyšování kvality života člověka s postižením znamená zajistit dostatečnou podporu v těch oblastech, které dané postižení vyžaduje. Zdravotní péči, sociální péči, vzdělávání pro jedince se znevýhodněním, uplatnění na trhu práce, kvalitní využití volného času, odborné konzultace o možnostech a právech jedince s postižením.

Kvalita života osob, které pečují o děti se vzácným onemocněním

Vzácná onemocnění většinou vyžadují maximální nasazení osoby, která pečuje o jedince, který žije s touto diagnózou. A to pochopitelně mění dopad na kvalitu života všech členů rodiny. Na druhou stranu je nutno uvést, že i mezi těmito onemocněními jsou značné rozdíly co se závažnosti postižení a míry potřeby podpory ostatních osob týče.

Více jak polovina participantů autorčina výzkumného šetření popisovaného v této bakalářské práci uvedla, že péče o člena jejich rodiny vyžaduje téměř non-stop podporu a pomoc druhé osoby. Takováto péče je vysilující a psychicky velice náročná.

Michalík, Valenta a kol. ve svém výzkumu (2010, s. 132) uvádí, že: *„Náročnost péče o zdravotně znevýhodněného člena rodiny jasně dokazují odpovědi na otázku, kolik celých dní v posledním půlroce jsem o nikoho nepečoval. Téměř polovina rodičů (43 %)⁸ neměla v posledním půlroce ani jeden den volna, kdy by nepečovali o dítě.“*

Dalo by se říci, že do značné míry ovlivňuje kvalitu života pečujících osob kvalita života člověka s postižením, o kterého je pečováno. Kvalitu života pečujících osob je možno zvyšovat dostatečnou péčí o ně. Např. umožněním odpočinku, zajištěním odborné péče ve smyslu dostupnosti, finanční kompenzací a předcházení sociální izolaci.

⁸ Výzkumu se zúčastnilo 298 respondentů, prosinec 2010. Šetření se účastnily osoby, pečující o jedince se vzácným onemocněním, konkrétně o jedince s cystickou fibrózou, achondroplazií, metabolickými onemocněními, SMA a mukopolysacharidózou.

4 Podpora rodin dětí se vzácným onemocněním v ČR

„Kvalita společnosti se může měřit podle způsobu, jak se stará o své nejzranitelnější a nejzávislejší členy. Společnost, která se o ně stará nedostatečně, je pochybená.“ Adrian D. Ward

Velký počet osob se zdravotním znevýhodněním je v domácí péči. Není pochyb o tom, že domácí prostředí je nejvhodnějším psychosociálním prostředím. A to platí pochopitelně i pro osoby, které vyžadují celodenní péči. Vliv domácí péče je veliký a je schopen ovlivnit i délku života člověka s postižením.

Péče o dítě se vzácným onemocněním vyžaduje vysoké nároky. Pro rodiny je to zátěž psychická, fyzická i finanční.

Náš systém v současné době nabízí podporu rodinám legislativní, která je ukotvena v zákonech, vyhláškách, metodických pokynech, v národních strategiích, dále podporu finanční (sociální příspěvky), operativní (kompenzační pomůcky, asistence), poradenskou (v oblasti zdravotní, pedagogické a psychologické), vzdělávací (speciální školství, speciálně pedagogická centra a pedagogicko-psychologické, informační (zdroje informací) a svépomocnou (aktivity rodičů, vznik různých svépomocných organizací) (Černá 2008, s. 132 – 134).

Zda jsou tyto formy podpory dostačující a kvalitní, je předmětem mnoha diskuzí.

4.1 Ekonomická podpora rodin

Ekonomická podpora rodin v podobě finančních příspěvků je legislativně ukotvena v zákonech či vyhláškách:

Zákon č. 329/2011 Sb. o poskytování dávek osobám se zdravotním postižením a o změně souvisejících zákonů, ve znění pozdějších předpisů, který umožňuje vyplácet:

Příspěvek na mobilitu – 550 Kč měsíčně.

Příspěvek na zvláštní pomůcku – účast osoby musí být 10 % z celkové částky, v případě, že jedinec nemá dostatečné finanční prostředky, může mu krajská pobočka Úřadu práce ponížít finanční náklady s tím, že jeho účast bude minimálně 1000 Kč.

Příspěvek na automobil může dosáhnout až do výše 200 000 Kč. A to v případě, že příspěvek je pro osobu nezletilou. Dalším kritériem je výše měsíčního příjmu osob, kterých se to týká. V tomto případě nesmí příjem překročit osminásobek životního minima nebo minima existenčního.

Příspěvky nesmí v 60 kalendářních měsících jdoucích za sebou přesáhnout částku 800 000 Kč, v případě pořízení plošin je to 850 000 Kč.

Průkazy pro osoby se zdravotním postižením (TP, ZTP, ZTP/P) – např. karty ZTP opravňují jejich držitele k bezplatné přepravě městskou hromadnou dopravou, při přepravě vlakem držitel karty hradí 25 % z ceny jízdenky, mohou být poskytnuty slevy na kulturních a sportovních akcích.

Nároky držitelů těchto karet upravuje dále např. **Zákon č. 586/1992 Sb.** České národní rady o daních z příjmů spolu s **Vyhláškou č. 388/2011 Sb.**, o provedení některých ustanovení zákona o poskytování dávek osobám se zdravotním postižením, který umožňuje slevu na držitele průkazu ZTP/P v podobě částky 16 140 Kč. Jedná-li se o dítě, tak zákon přiznává dvojnásobek daňového zvýhodnění.

Dále **Zákon č. 13/1997 Sb.** o pozemních komunikacích opravňuje držitele karet ZTP a ZTP/P k bezplatnému využívání dálnic v ČR. Bezplatné parkování je záležitostí vyhlášek jednotlivých měst. Se soukromým provozovatelem parkoviště je nutno se o možnosti bezplatného parkování domluvit.

Finanční příspěvek v podobě příspěvku na péči upravuje **Zákon č. 108/2006 Sb.** (Zákon o sociálních službách). Po dosažení 18 let je možno zažádat o invalidního důchod, který upravuje **Zákon č. 155/1995 Sb.** o důchodovém pojištění.

Díky neziskovým organizacím v podobě nadací a nadačních fondů se daří přispět rodinám, které se obrátí na tyto organizace určitým finančním obnosem. Ten je využitý např. na asistenční služby či kompenzační pomůcky.

4.2 Sociální podpora rodin dětí

Sociální podpora státu přichází na pomoc rodinám, kde již sama rodina nestačí zabezpečit uspokojení životních potřeb člena rodiny s postižením. Sociální podpora je rodinám nabízena v podobě finančního příspěvku anebo v podobě nabídky sociálních služeb.

4.2.1 Zákon o sociálních službách

Zákon č. 108/2006, účinný od 1.1.2007, upravuje podmínky pro poskytnutí podpory a pomoci jedincům v náročné životní situaci. Tato podpora přichází mj. skrze sociální služby a příspěvku na péči. **Příspěvek na péči** (část druhá, § 7 - § 30) může být vyplácen osobě (nebo zákonnému zástupci), která je starší jednoho roku a je závislá na pomoci jiné osoby. Příspěvek je hrazen ze státního rozpočtu a slouží k zajištění sociálních služeb (nebo jiných forem pomoci), které slouží

k zajištění základních životních potřeb. Seznam základních životních potřeb nám definuje Příloha č. 1 Vyhlášky č. 505/2006 Sb., kterou se provádějí některá ustanovení zákona o sociálních službách. Tento seznam⁹ čítá deset schopností:

mobilita, orientace, komunikace, stravování, oblékání a obouvání, tělesná hygiena, výkon fyziologické potřeby, péče o zdraví, osobní aktivity, péče o domácnost.¹⁰

U každé schopnosti je přesná specifikace dovedností, dle kterých je pak rozhodnuto, zda uvedená schopnost je dostačující. Na základě podané žádosti o příspěvek, přichází ke klientovi do domácího prostředí sociální pracovník, který provede hodnocení. Tímto hodnocením se poté zabývá posudkový lékař. Na základě tohoto hodnocení vzniká osobě nárok na vyplácení příspěvku na péči v určité výši. O výši příspěvku rozhoduje zařazení do jednoho ze čtyř stupňů závislosti.

První stupeň závislosti (lehká závislost) – aby klientovi vznikl nárok na zařazení do prvního stupně, musí být uznán neschopným alespoň ve třech základních životních potřebách

Druhý stupeň závislosti – uznání závislosti v pěti nebo šesti potřebách = středně těžká

Třetí stupeň závislosti – uznání v sedmi nebo osmi potřebách = těžká závislost

Čtvrtý stupeň závislosti – uznání v devíti nebo desíti potřebách = úplná závislost

Pro představu je uvedena výše příspěvku na péči u osob mladších 18 let:

1. stupeň závislosti – 3 300 Kč a 4. stupeň závislosti – 13 200 Kč

Příspěvek využívá osoba se znevýhodněním výhradně k zajištění pomoci a podpory. Pomoc může být zajišťována rodinnými příslušníky, asistenty sociální péče nebo poskytovatelem sociální služby, která musí být registrovaná.

Kontrolní mechanismus v tomto případě zajišťují krajské pobočky pracovních úřadů, které namátkou provádí kontrolu u poskytovatelů sociálních služeb, zda je příspěvek čerpán osobou, které příspěvek náleží a zda jsou sociální služby poskytovány v dostatečném rozsahu. To vše upravuje „Smlouva o poskytování sociálních služeb“. V případě, že poskytovatelem péče je osoba blízká, je situace odlišná. Zde s největší pravděpodobností tato smlouva nebude uzavřena a prokazování využití finančního příspěvku se provádí formou dialogu. Praxe ukazuje, že náklady klientů na zajištění si adekvátní pomoci a podpory jsou leckdy i několikanásobně vyšší než výše příspěvku na péči. Nicméně je nutno říci, že příspěvek na péči je dobrým počinem a dobrým začátkem.

⁹ s platností od 1.1.2012

¹⁰ U dětí se schopnost péče o domácnost neposuzuje.

4.2.2 Sociální služby – druhy a formy sociálních služeb

Zákon (108/2006 Sb.) nám říká, že sociální služba je činnost nebo soubor činností, které zajišťují pomoc a podporu osobám v nepříznivé sociální situaci za účelem sociálního začlenění nebo jako prevenci sociálního vyloučení.

Sociálním službám je v zákoně věnována část třetí (§ 32 - § 96 a).

Zákon rozlišuje tři druhy sociálních služeb:

1) Sociální poradenství

- zahrnuje základní a odborné poradenství
- mezi jeho základní činnosti patří zprostředkování kontaktu se společenským prostředím (např. doprovázení do škol, k lékaři, podpora při vytváření si návyků, které jsou nutné k zařazení do společenského prostředí), dále sociálně terapeutické činnosti a pomoc při uplatňování práv

2) Služby sociální péče

- osobní asistence, pečovatelská služba, tísňová péče, průvodcovské a předčitatelské služby, podpora samostatného bydlení, odlehčovací služby, centra denních služeb, denní stacionáře, týdenní stacionáře, domovy pro osoby se zdravotním postižením, domovy pro seniory, domovy se zvláštním režimem, chráněné bydlení a sociální služby, které jsou poskytovány ve zdravotnických zařízeních lůžkové péče

3) Služby sociální prevence

- raná péče, telefonická krizová pomoc, tlumočnické služby, azylové domy, domy na půl cesty, kontaktní centra, krizová pomoc, intervenční centra, nízkoprahová denní centra, nízkoprahová zařízení pro děti a mládež, noclehárny, služby následné péče, sociálně aktivizační služby pro rodiny s dětmi a pro seniory a osoby se zdravotním postižením, sociálně terapeutické dílny, terapeutické komunity a programy a sociální rehabilitace

A tři druhy jejich poskytování:

- 1) Ambulantní** – klient dochází za službou do zařízení, které služby poskytuje
- 2) Terénní** – tato služba je poskytována klientovi v jeho přirozeném prostředí
- 3) Pobytové** – služby v sociálních zařízeních, kde je poskytováno klientovi ubytování či bydlení

Za zmínku zcela jistě stojí služba rané prevence zvaná raná péče, která má v České republice již 25 let svou tradici. Služba je hojně využívána rodinami s dětmi s postižením a reaguje na skutečnost, že postižení má vliv na celou rodinu. Raná péče je především službou terénní. Nabízí metodické vedení pro rodiče a službu je možno využívat v prvních sedmi letech života dítěte. Poté dítě, se zahájením školním docházky, přechází pod služby školského poradenského zařízení, kterým je v tomto případě pedagogicko-psychologická poradna a speciálně pedagogické centrum.

Tisková zpráva Ministerstva práce a sociálních věcí (MPSV) z roku 2016 uvádí, že služby rané péče využívá ročně 3 500 rodin. Poskytovatelů je 47 v 50 zařízeních. Zastoupení má tato služba ve všech krajích.

Zákon č. 108/2006 Sb. přinesl veliké změny v oboru sociálních služeb. Do té doby platil zákon o sociálním zabezpečení, který vznikl ještě před rokem 1989 a který mimo jiné uváděl pouze dvě sociální služby: službu pečovatelskou a ústav sociálních služeb¹¹. Po roce 1989 začaly vznikat služby další, ale oporu v zákoně nenašly.

Za přínos lze zcela jistě považovat vznik služeb pro pečující osoby v podobě klubu (např. Královehradecký kraj – Klub pro pečující), sociální poradny (Život 90) a Unie pečujících, která se snaží o zasazení změn mj. i v legislativě.

4.3 Komplexní rehabilitace a její druhy

Světová zdravotnická organizace (WHO) definuje rehabilitaci jako „*souhrn všech opatření potřebných k zařazení nebo návratu postiženého člověka do společenského prostředí a do života. Z definice vyplývá, že cíle rehabilitace jsou široké. Na řešení otázek rehabilitace se musí podílet celá společnost*“ (Novosad 2009, s. 90).

V současné české legislativě nenalezneme pro komplexní rehabilitaci oporu. Téma komplexní rehabilitace je zaneseno v Národních plánech podpory rovných příležitostí pro osoby se zdravotním postižením. Aktuální Národní plán podpory je vytvořen pro roky 2015 až 2020, ve kterém jsou uvedeny témata, na kterých je nutno pracovat, mj. i rozvoj komplexní rehabilitace v podobě součinnosti jednotlivých rehabilitací.

Dle Jankovského (2001, s. 5) můžeme rozlišit rehabilitaci sociální, léčebnou, pedagogickou a pracovní:

¹¹ Zákon č. 101/1964 Sb. o sociálním zabezpečení § 76. Reforma přinesla zákon č. 121/1975 Sb. a poté Zákon č. 100/1988 Sb.

Sociální rehabilitace,

kterou upravuje Zákon o sociálních službách č. 108/2006 Sb., zabezpečuje sociální pracovník. § 70 definuje sociální rehabilitaci jako: „*soubor specifických činností směřujících k dosažení samostatnosti, nezávislosti a soběstačnosti osob, a to rozvojem jejich specifických schopností a dovedností, posilováním návyků a nácvikem výkonu běžných, pro samostatný život nezbytných činností alternativním způsobem využívajícím zachovaných schopností, potenciálů a kompetencí.*“

Do oblasti sociální rehabilitace můžeme zařadit např. i hipoterapii, canisterapii, muzikoterapii, arteterapii, ergoterapii.

Léčebná rehabilitace

v podobě ambulantní, lůžkové a lázeňské upravuje Zákon č. 372/2011 Sb. o zdravotních službách a spadá pod rezort Ministerstva zdravotnictví. V tomto zákoně pod § 46 najdeme informaci, že v rámci rehabilitace, má: „*poskytovatel povinnost zajistit, aby byl pacient informován o dalších zdravotních službách a dalších možných sociálních službách, které mohou zlepšit jeho zdravotní stav, zejména o možnostech sociální, pracovní a pedagogické rehabilitace.*“

Pedagogická rehabilitace

jakožto pojem zatím v zákoně nemá své místo. Je chápána jako vzdělávání. Přístup ke vzdělávání upravuje Školský zákon č. 561/2004 Sb. ve znění pozdějších předpisů a Vyhláška č. 27/2016 Sb. ve znění pozdějších předpisů. Podpora inkluzivního vzdělávání, speciální školství, podpůrná opatření, partnerská spolupráce, akceptování nejlepšího zájmu žáka a podílení se na úspěšném vzdělávání – to vše se dá zahrnout pod pojem pedagogická rehabilitace.

Pracovní rehabilitace

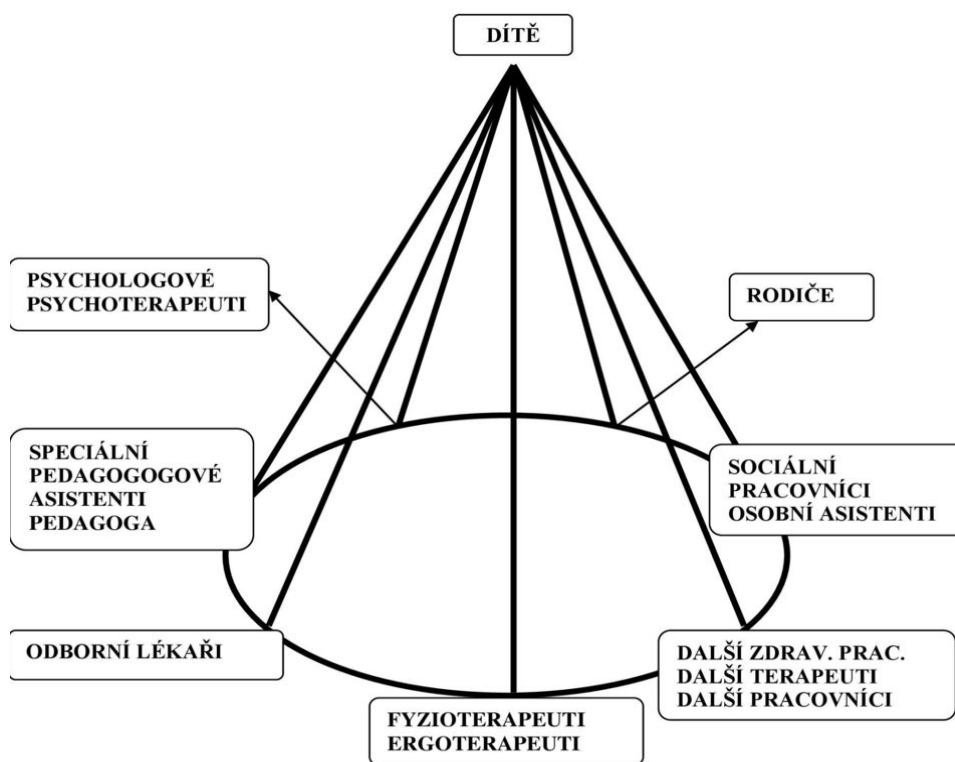
Uplatnění zdravotně znevýhodněných jedinců je velkým tématem současné společnosti. Zákon č. 435/2004 Sb. o nezaměstnanosti § 69 definuje pracovní rehabilitaci jako souvislou činnost, která je „*zaměřená na získání a udržení vhodného zaměstnání osoby se zdravotním postižením, kterou na základě její žádosti zabezpečují krajské pobočky Úřadu práce a hradí náklady s ní spojené.*“

Pro lidi, kteří nemají takové schopnosti, aby byli úspěšní na běžném trhu práce, je zde možnost se uplatnit na chráněném trhu práce. Jestli je i tato možnost nedostačující, přicházejí na řadu sociálně terapeutické dílny, které spadají do služeb sociální prevence a jsou ukotveny v Zákoně o sociálních službách č. 108/2006 Sb.

Systém kruhové péče – Ucelený systém rehabilitace

Je nutno vždy nahlížet na člověka komplexně. To znamená se vším, co k němu patří. A stejně nutné je nahlížet na rehabilitaci jako na komprehenzivní péči či službu. Je důležité, aby jednotlivé složky rehabilitace (léčebná, sociální, pedagogická a pracovní) byly ve vzájemném vztahu se společným cílem, v co možná největší možné míře zkvalitnit život jedince se zdravotním znevýhodněním.

Je nezbytné, aby odborníci spolupracovali jednak mezi sebou, ale také s rodinou a dítětem. Jankovský (2001, s. 116) uvádí, že je nutno věnovat péči celým rodinám a aby mohla být péče co nejvíce úspěšná, je nutná spolupráce celého multidisciplinárního týmu. Tuto péči nazývá „Kruhová péče“, kdy dítě je na vrcholu celého systému.



Obrázek č. 1 Kruhová péče (Jankovský 2001, s. 117)

5 Metodologie a charakteristika výzkumného vzorku

Pro účely této práce byl zvolen výzkum kvalitativní. Předmětem výzkumu je zjištění úrovně jakékoli podpory rodin, ve kterých žije dítě se vzácným onemocněním. Výzkum se zaměřuje také na podporu pečujících osob.

Získané informace přinášejí odpovědi na výzkumné otázky.

Cíl výzkumu

Zmapovat úroveň podpory vybraných rodin dětí se vzácným onemocněním se zaměřením na podporu pečujících osob. Na základě získaných odpovědí participantů se pokusit hledat možnosti řešení, které by mohly vést ke zlepšení systémové podpory (nejen) těchto rodin.

Metody výzkumu

Pro realizaci výzkumu byly použity následující metody: polostrukturovaný rozhovor, pozorování (volné), audiozáznamy, dokumenty (veřejné i soukromé).

Vzorek pro šetření

tvořilo 15 rodin, ve kterých žijí jedinci se vzácným onemocněním. Rodiny byly vybrány náhodně. Jediným kritériem při výběru bylo, aby součástí rodiny byl alespoň jeden člen, který žije s diagnózou vzácného onemocnění. Vyjma jedné rodiny (ve které žijí dvě sestry se stejným vzácným onemocněním) se jedná o rodiny, ve kterých žije jeden člen rodiny se vzácným onemocněním.

Demografické otázky, které byly položeny participantům výzkumného šetření pro účely této bakalářské práce:

1) Kolik je Vašemu dítěti let?

Tabulka č. 1 - Věk dětí

Současný věk dítěte	Počet dětí	v %
2	1	6 %
4	2	13 %
8	2	13 %
9	1	6 %
10	2	13 %

11	1	6 %
12	3	19 %
13	1	6 %
23	1	6 %
27	1	6 %
31	1	6 %
Celkem odpovědí	16	100 %

Zdroj: Autorka práce (vlastní šetření)

Věk dětí se vzácným onemocněním se pohyboval v rozmezí od 2 do 31 let, kdy nejmladšímu dítěti v době realizace výzkumného šetření byly dva roky a nejstaršímu 31 let.

2) Jakou diagnózu má Vaše dítě?

Tabulka č. 2 - Diagnóza dětí

Diagnóza	Počet dětí	v %
Angelmanův syndrom	6	38 %
Deficitní kongenitální svalová dystrofie	1	6 %
Epidermolysis bullosa (nemoc motýlích křídel)	1	6 %
Mukopolysacharidóza	1	6 %
Rettův syndrom	2	13 %
Spinální muskulární atrofie	1	6 %
Treacher Collins Syndrom	1	6 %
Tourettův syndrom	1	6 %
Williamsův syndrom	2	13 %
Celkem odpovědí	16	100 %

Zdroj: Autorka práce (vlastní šetření)

Nejvíce participantů (4) se podařilo získat přes sdružení Angelman CZ. Šetření se zúčastnilo celkem pět rodin s Angelmanovým syndromem. Výzkumu se zúčastnily dvě rodiny s dcerami, které žijí s diagnózou Rettův syndrom, dále dvě rodiny, kde je členem dítě s Williamsovým syndromem. A dále rodiny, jejichž dítě žije s diagnózou Deficitní kongenitální svalová dystrofie, Nemoc motýlích křídel, Svalová muskulární atrofie, Tourettův syndrom, Mukopolysacharidóza a Treacher Collins Syndrom.

3) V kolik letech jste se dozvěděli o diagnóze Vašeho dítěte?

Tabulka č. 3 - Věk dítěte při zjištění diagnózy

Věk dítěte při zjištění diagnózy	Počet dětí	v %
Ihned max. pár dní po narození	2	13 %
3 měsíce	2	13 %
12 měsíců	1	6 %
18 měsíců	1	6 %
24 měsíců	4	25 %
30 měsíců	1	6 %
3 roky	1	6 %
5 let	2	13 %
6 let	1	6 %
10 let	1	6 %
Celkem odpovědí	16	100 %

Zdroj: Autorka práce (výsledky šetření)

Věk dětí při zjištění diagnózy se pohybuje od doby ihned po porodu až k deseti rokům věku dítěte. Ihned po porodu a maximálně pár dní po narození byla diagnostika známa pouze těm rodičům, kde se u jejich dětí objevily nápadné fyzické projevy postižení. Dítě, kterému bylo diagnostikováno vzácné onemocnění až v jeho deseti letech, žilo do té doby pod mylnou diagnózou, v jeho případě pod DMO (Dětskou mozkovou obrnou).

4) Kolik členů tvoří Vaši domácnost?

Tabulka č. 4 - Počet členů domácnosti jednotlivých rodin v době realizace výzkumného šetření

Počet členů rodiny	Počet rodin	v %
2	1	7 %
3	7	46 %
4	4	27 %
5	3	20 %
Celkem odpovědí	15	100 %

Zdroj práce: Autorka práce (vlastní šetření)

Rodiny, ve kterých žijí děti se vzácným onemocněním a které se zúčastnily výzkumného šetření se skládají ze dvou až pěti členů. V jednom případě se jednalo o rodinu, kterou tvoří matka a dítě. Čtyři rodiny mají čtyři členy domácnosti a tři rodiny mají členů pět. Ve třech rodinách otec společnou domácnost s rodinou nesdílí.

5) Žijete ve městě, nebo na vesnici?

Tabulka č. 5 - Bydliště rodiny v době výzkumného šetření

Bydliště rodiny	Počet rodin	v %
Ve městě	5	33 %
Na vesnici	10	67 %
Celkem odpovědí	15	100 %

Zdroj: Autorka práce (vlastní šetření)

Deset rodin z patnácti bydlelo v době probíhání výzkumu na vesnici. Jedna rodina, která nyní žije ve městě, plánuje přestěhovat se na vesnici a nechat si postavit bezbariérový dům.

Výzkumné šetření probíhalo od září 2017 do února 2018. Bylo osloveno celkem 22 rodin, které žijí se vzácným onemocněním. 17 z nich svolilo ke kontaktu a rozhovoru, ale nakonec s použitím informací souhlasilo rodin 15. Důvodem byly špatné zkušenosti a strach, že se i přes veškerou snahu nepodaří dodržet anonymitu vzhledem k povaze postižení.

Na otázky odpovídalo tedy 15 participantů, všichni jsou osobou pečující.

Odpovědi na otázky (viz níže), které byly položeny rodinám, pomohly nalézt odpovědi na tři hlavní výzkumné otázky:

1) Jaké jsou zkušenosti a postoje rodičů v oblasti života s dítětem se VO z hlediska přijetí společností, z hlediska získávání a přijímání informací a z hlediska výhledu do budoucnosti?

(Jaké zkušenosti doprovázely rodiče při získávání informací o vzácném onemocnění, o možnosti vzdělávání jejich dětí, zda měli možnost se na někoho obrátit, nebo zda byli odkázáni sami na sebe? Zda jsou rodiny dle jejich názoru dostatečně finančně podporovány a zda je v dostatečné míře nabídnuta podpora pečujícím osobám? A zda jsou rodiny informovány o možnostech péče o jejich dítě do budoucna?)

K zodpovězení první výzkumné otázky byly použity dotazy č.: 1, 2,10,11, 12, 13 (viz Příloha č. 1).

2) Jaká je úroveň podpory rodin dětí se VO z hlediska sociální péče a ucelené rehabilitace?

K zodpovězení druhé výzkumné otázky byly použity dotazy č.: 3, 4, 5 (viz Příloha č. 1).

3) Jaká je systémová podpora pečujících osob v rodinách se VO?

K zodpovězení třetí výzkumné otázky byly použity dotazy č.: 6, 7, 8, 9 (viz Příloha č. 1).

6 Prezentace a analýza výsledků šetření

Všichni účastníci výzkumného šetření se rozhodli, že zodpoví všechny otázky, které jim byly položeny. Tudiž všech 15 participantů zodpovědělo 18 otázek (včetně pěti demografických). Jeden participant odpověděl na některé otázky dvakrát z důvodu, že v jeho rodině žijí dva členové se vzácným onemocněním, proto je v tabulkách v řádku „celkem“ uvedeno číslo 16. Vyšší číslo než 16 v řádku celkem ukazuje, že někteří participanté odpověděli vícero možnostmi.

Otázky, které byly položeny rodinám:

1) Rodinám, které musí žít se vzácným onemocněním často chybí informace o těchto onemocněních. Kdo Vám dokázal pomoci?

Tabulka č. 6 - Získávání informací

Poskytnutí informací	Počet odpovědí	v % z počtu rodin 15
Nikdo	4	27 %
Rodiče postižených dětí	4	27 %
Sdružení	5	33 %
Lékaři	4	27 %
Raná péče	1	7 %
Celkem odpovědí	18	n/a

Zdroj: Autorka práce (vlastní šetření)

Všichni dotazovaní uvedli, že internet je jim velkou pomocí při získávání informací a že pátrat musí (přínejmenším na začátku) nejvíce sami. Velkou oporou, nejen v získávání a předávání si informací, jsou pro tyto rodiny různá sdružení, speciálně sdružení založena pro lidi se stejnou diagnózou. Lékaři byli schopni předat informace čtyřem dotazovaným rodinám.

2) Jakou informaci byste předali rodičům, kteří zjistí, že jejich dítě má vzácné onemocnění

Tabulka č. 7 - Předání informace od rodičů dětí se VO rodičům dětí se VO

Předání informací rodičům dětí se vzácným onemocněním	Počet rodin	v %
Nevzdávat se a bojovat, především spoléhat jen sami na sebe, zjistit si co nejvíce informací, neházet zodpovědnost na někoho jiného	4	26 %
Na nic nečekat, nelitovat se a začít ihned jednat, nikdo Vám nepomůže, je to na Vás	2	13 %

Není to jednoduché, uvědomit si, že toto onemocnění je na pořad, předala bych jim co nejvíce informací a odkázala je na sdružení	1	7 %
Spojte se s ostatními rodinami, které sdílejí podobný osud, neuzavírat se před světem	3	20 %
Přijmout diagnózu a zapojit širší rodinu, každý si musí najít svou cestu sám	2	13 %
Začátek je krušný, objala bych je, zkuste věřit, že bude líp	1	7 %
Zaměřit se co nejdříve na komunikaci (AAK ¹²) a rehabilitaci	1	7 %
Zvážit své síly a možnosti, myslet i na sebe	1	7 %
Celkem odpovědí	15	100 %

Zdroj: Autorka práce (vlastní šetření)

Otázka měla zjistit, jakou informaci by předali již zkušení rodiče dítěte se vzácným onemocněním rodičům, kteří se dozví tuto diagnózu u svého dítěte. Odpověď typu začít hned jednat, bojovat, na nikoho nespolehat, nelitovat se a neházet zodpovědnost na někoho jiného zaznělo dohromady u 39 % pečujících osob. Za důležité spojit se s ostatními rodinami, které sdílejí podobný osud, považuje 20 % dotázaných. 13 % by předalo informaci, že je důležité, přijmout diagnózu, zapojit širší rodinu a to, že si každý musí najít svou cestu sám.

3) Využíváte služeb neziskových organizací (asociací, sdružení). Pokud ano, jakých?

Tabulka č. 8 - Využívání služeb neziskových organizací rodinami se vzácným onemocněním

Využívání služeb neziskových organizací	Počet rodin	v %
Ano	12	80 %
Ne	3	20 %
Celkem odpovědí	15	100 %

Zdroj: Autorka práce (vlastní šetření)

12 rodin (80 %) z výzkumného vzorku alespoň jednou využilo služby neziskové organizace. Tyto rodiny mají zkušenosti s následujícími organizacemi:

Tamtam, o.p.s., Sdružení Volno, ČAVO, spolek Willík, spolek ANGELMAN CZ, nadace Sirius, Rett Community, Dobrý Anděl, Život dětem, Společnost pro mukopolysacharidózu,

¹² AAK – augmentativní (podporující již existující systémy komunikace) a alternativní (nahrazující mluvenou řeč) komunikace.

nadace ČEZu, Hewer, z.s., nadační fond Pečovatel, občanské sdružení ATOS, Středisko náhradní rodinné péče, Centrum pro náhradní rodinnou péči, spolek Centrum pro všechny.

4) Jakých sociálních služeb využíváte / jste využívali? (raná péče, osobní asistent, odlehčovací služby)

Tabulka č. 9 - Využívání sociálních služeb rodinami se vzácným onemocněním

Využívání sociálních služeb	Počet odpovědí	v % z počtu rodin 15
Žádné	3	20 %
Asistence	1	7 %
Odlehčovací služba	2	13 %
Raná péče	10	67 %
Stacionář	2	13 %
Ústav sociální péče	1	7 %
Celkem odpovědí	19	n/a

Zdroj: Autorka práce (vlastní šetření)

Ranou péči znají všichni dotázaní a vyjma pěti rodin využili alespoň jednu jejich služeb. Pouze jedna rodina využila tři sociální služby. Tři rodiny se rozhodly, že žádné sociální služby nevyužijí.

5) Znáte „Systém kruhové péče“? (Ucelený systém rehabilitace). Máte s tímto systémem zkušenosti?

Tabulka č. 10 - Systém kruhové péče

USR	Počet rodin	v %
Neznám	12	80 %
Slyšel(a) jsem o tom, ale zkušenost s tím nemáme	2	13 %
Ano, mám s ním zkušenost	1	7 %
Celkem odpovědí	15	100 %

Zdroj: Autorka práce (vlastní šetření)

Pouze jedna rodina má s tímto systémem osobní zkušenost. Ostatní by tento systém uvítali.

6) Kolik hodin denně věnujete péči o člena / členy Vaší rodiny se VO?

Tabulka č. 11 - Časová náročnost péče o člena rodiny se vzácným onemocněním

Denní péče	Počet rodin	v %
24 hodin denně	8	54 %
Asi 20 hodin denně	2	13 %
Když je dítě doma, vyžaduje neustálý dozor	2	13 %
Jako běžnému dítěti	2	13 %
Nedokážu odpovědět	1	7 %
Celkem odpovědí	15	100 %

Zdroj: Autorka práce (vlastní šetření)

Otázka se pokusila zmapovat u 15 rodin náročnost péče o člena rodiny s postižením přepočítanou na hodiny. 24 hodin péče či dohledu musí věnovat svému dítěti více jak polovina dotázaných. Ve dvou případech oslovení uvedli, že, když je dítě doma, tak vyžaduje neustálý dohled. V dalších dvou případech bylo uvedeno, že časová náročnost péče je asi 20 hodin denně. Dvě zúčastněné osoby odpověděly, že péče o jejich postižené dítě se dá přirovnat k péči o dítě bez postižení.

7) Je vůbec možné ve Vaší situaci se s někým o péči podělit? (širší rodina, přátelé, sociální služby, sdružení). Jestli ano, jak?

Tabulka č. 12 - Možnost podělení se o péči

Podělení se o péči	Počet rodin	v %
NE	4	26 %
ANO – širší rodina, přátelé	10	67 %
ANO - námi hrazený asistent, ošetřovatel	1	7 %
Celkem odpovědí	15	100 %

Zdroj: Autorka práce (vlastní šetření)

Náročnost péče padá zcela jistě i na další členy domácnosti, jak jsou zapojeni členové domácnosti do péče?

Jestliže participant žije v domácnosti s partnerem, uvedl, že se partner na péči podílí. Do péče jsou zapojeni v různé míře pomoci i zdraví sourozenci.

Širší rodina tvoří podporu v podílení se na péči o dítě (se vzácným onemocněním) u dvou třetin dotázaných. Ve čtyřech případech se rodiny nemají možnost s někým o péči dělit.

8) Myslíte si, na základě Vašich zkušeností, že podpora státu (ekonomická a sociální) osob, které pečují, je v současné době dostačující?

Tabulka č. 13 - Spokojenost pečujících osob s mírou podpory státu

Podpora státu	Počet rodin	v %
Ano	1	7 %
Ne	13	86 %
Nemůžeme si stěžovat	1	7 %
Celkem odpovědí	15	100 %

Zdroj: Autorka projektu (vlastní šetření)

Otázka č. 8 zjišťovala spokojenost pečujících osob se státní podporou. Nespokojeno je 86 % participantů. Pouze jeden dotázaný odpověděl, že zastává názor, že podpora státu je dostačující.

Byla/je Vám (jakožto pečující osobě) nabídnuta možnost využití jakékoli pomoci? V případě, že ano – kým a jaké?

Tabulka č. 14 - Nabídnutí pomoci pečující osobě

Nabídka pomoci pečující osobě	Počet rodin	v %
Ano	2	14 %
Ne	13	86 %
Celkem odpovědí	15	100 %

Zdroj: Autorka projektu (vlastní šetření)

86 % oslovených odpovědělo záporně na otázku, zda jim jakožto pečujícím osobám byla nabídnuta jakákoli pomoc. Ve dvou případech osoby odpověděly, že jim byla nabídnuta pomoc v podobě poskytnutí, dle jejich názoru, užitečných informací.

9) Kdyby někdo stál o Vaši radu z MPSV z hlediska podpory pečujících osob, co byste mu poradil/a?

Tabulka č. 15 - Předání vyžádané rady

Rada pro MPSV	Počet odpovědí	v % z počtu rodin
		15
Vyzkoušení si v praxi náročnosti péče	9	60 %
Nutnost financování péče	5	33 %
Podpora návratu rodičů do zaměstnání	1	7 %
Naslouchat s empatií rodinám s postiženými dětmi	3	20 %
Zajistit péči o dospělé postižené	1	7 %
Zajistit dostupnost respitní péče	2	13 %
Více peněz pro patientské organizace	1	7 %
Promyslet péči o pečující	3	20 %
Zbavit rodiny toho ponížení, kdy musí neustále o něco žadonit a dokazovat, že jejich dítě je postižené	2	13 %
Celkem odpovědí	27	n/a

Zdroj: Autorka projektu (vlastní šetření)

Tato otázka hledá odpovědi na zlepšení podpory pečujících osob z jejich pohledu. 60 % dotázaných uvedlo, že nejlepší pro pochopení jejich situace by bylo, vžít se, alespoň na jeden, do jejich situace. 33 % oslovených odpovědělo, že je velice nutné, aby byla financována dostatečně péče o jedince se vzácným onemocněním. 20 % uvedlo, že je pro ně důležité, aby rodinám s dětmi s postižením bylo nasloucháno s empatií. 20 % si myslí, že je nutno více promyslet péči o pečující. Ve dvou případech zazněl názor, že je nutné zbavit rodiny toho ponížení, že musí opakovaně žadonit a dokazovat, že jejich dítě je postižené.

10) Povinná školní docházka. Co to pro Vás a Vaše dítě znamenalo/znamená? A co pro Vás znamená/znamenalo ukončení povinné školní docházky?

Tabulka č. 16 - Povinná školní docházka

Povinná školní docházka	Počet dětí	v %
Ještě nezapočala	1	6 %
MŠ – asistent pedagoga	2	13 %

Základní škola speciální	5	31 %
Základní škola – asistent pedagoga	1	6 %
Soukromá základní škola	1	6 %
Domácí vzdělávání	4	25 %
Praktická škola, návštěva do 26 let	2	13 %
Celkem odpovědí	16	100 %

Zdroj: Autorka projektu (vlastní šetření)

V době výzkumného šetření dvě děti již školní docházku ukončily. U těchto dětí je uvedena poslední škola, kterou navštěvovaly. Jedno dítě ještě nenavštěvuje žádné školské zařízení. Největší zastoupení (5) má základní škola speciální. Většina dotázaných, jejichž děti navštěvují MŠ či ZŠ (5) uvedla, že mají strach z ukončení školní docházky. Jako důvod uvedli nedostatek pokračujících zařízení či nedostupnost aktivit pro dospělé s postižením.

11) Máte představu, co bude následovat, až se již nebudete moci více starat o Vaše dítě?

Tabulka č. 17 - Představa o budoucnosti dětí

Budoucnost dětí	Počet odpovědí	v % z počtu rodin 15
Noční můra pro rodiče, máme strach	9	60 %
Nepřemýšlím nad tím	2	13 %
Přemýšlím nad tím, ale představu nemám	5	33 %
Postará se otec dítěte, který s námi nežije	1	7 %
Doufáme, že dítě bude soběstačné	2	13 %
Bude konec, naše dítě bez naší péče přežije max. pár týdnů	1	7 %
Celkem odpovědí	20	n/a

Zdroj: Autorka projektu (vlastní šetření)

Tato otázka mapuje představu u 15 vybraných rodin o budoucnosti dětí se vzácným onemocněním. Strach z budoucnosti uvedlo devět dotázaných. Pět odpovědělo, že nad budoucností přemýšlí, ale konkrétní představu nemají. Dva participanti o tomto tématu nepřemýšlí a dva doufají, že jejich dítě bude soběstačné a nebude nutno řešit speciální zacházení. Jedna matka uvedla, že by se postaral otec a v jednom případě bylo uvedeno, že dítě by bez přítomnosti rodičů přežilo maximálně pár týdnů.

12) Jak by, podle Vás, měl náš systém v těchto případech fungovat?

Tabulka č. 18 - Představa rodičů o fungování sociálního systému

Představa o fungování sociálního systému	Počet odpovědí	v % z počtu rodin 15
Zřízení pečovatelských domů nebo chráněného bydlení a umožnění prožití důstojného života lidem s postižením	5	33 %
Větší finanční podpora těchto rodin	2	13 %
Psychická podpora rodiny – dostupná terénní služba	2	13 %
Zřízení domovů se sociálními službami, kde by bylo možné soužití stárnoucích rodičů a dítěte s postižením	4	27 %
Zajistit komplexní péči a poradenství	2	13 %
Schopnost odborníků předat informace alespoň v podobě odkazu na někoho jiného	11	73 %
Sdělování informací rodinám s respektem a myslet na pečující osoby	1	7 %
Nedokážu odpovědět	2	13 %
Celkem odpovědí	29	n/a

Zdroj: Autorka projektu (vlastní šetření)

Tato otázka demonstruje představu vybraných rodin o tom, jak by měl fungovat sociální systém v České republice. 73 % pečujících osob uvedlo, že by uvítalo, aby odborníci (lékaři) byli schopni předávat užitečné informace alespoň v podobě odkazu na někoho jiného, 33 % dotázaných uvedlo, že by bylo vhodné zajistit dostatečné množství pečovatelských domů nebo chráněného bydlení pro lidi s postižením, aby mohli žít důstojný život. 27 % odpovědělo, že by uvítali zřízení domovů se sociálními službami, kde by bylo možné soužití stárnoucích rodičů a dětí s postižením. 13 % uvedlo, že je nutné zajistit dostupnější terénní službu, která by přinášela psychickou podporu rodiny, 13 % by uvítalo větší finanční podporu a 13 % komplexní péči a poradenství. 7 % se domnívá, že by měl být věnován větší zájem pečujícím osobám. 13 % dotázaných uvedlo, že na tuto otázku nedokáží odpovědět.

13) Mezi lidské potřeby patří i potřeba přijetí, potřeba někam patřit. Vnímáte rozdíl v přístupu intaktní společnosti dnes a v době narození Vašeho dítěte/Vašich dětí?

Tabulka č. 19 - Vnímání případné změny v přístupu intaktní společnosti

Přístup intaktní společnosti	Počet rodin	v %
Cítím strach z okolí, neví, jak se k nám mají chovat	2	13 %
Zatím neutrální, doufáme v dobrou budoucnost	1	7 %
Rozdíl nevnímám	3	20 %
Někteří kamarádi od nás dali ruce pryč, že s námi není taková legrace a že na ně nemáme již tolik času	2	13 %
Vnímám mírné zlepšení	5	33 %
Vnímám zhoršení	1	7 %
Nedokážu posoudit	1	7 %
Celkem odpovědí	15	100 %

Zdroj: Autorka projektu (vlastní šetření)

Tato otázka zjišťovala, jak rodiče vnímají přístup intaktní společnosti k rodinám s dítětem s postižením a zda se situace změnila v průběhu let. V pěti případech je vnímáno mírné zlepšení. Ve třech případech rodiče rozdíl nevnímají. Dva dotázaní uvedli, že cítí strach z okolí, že intaktní jedinci neví, jak se k nim chovat. Dvě maminky uvedly, že od nich někteří kamarádi dali ruce pryč. Jedna rodina doufá v dobrou budoucnost a pocity má zatím neutrální. V jednom případě bylo uvedeno, že rodina vnímá zhoršení situace a jeden dotázaný nedokázal odpovědět.

7 Vyhodnocení výsledků šetření

1) Jaké jsou zkušenosti a postoje rodičů v oblasti života s dítětem se VO z hlediska přijetí společnosti, z hlediska získávání a přijímání informací a z hlediska výhledu do budoucnosti?

Rodiče jsou, co se týče **získávání informací**, převážně na začátku odkázáni sami na sebe. **33 %** oslovených uvedlo, že jim užitečné **informace předali lidé ze sdružení**, které bylo založeno pro lidi s konkrétní diagnózou. Kontakt na tato sdružení si rodiny vyhledaly samy. **27 %** dotazovaných uvedlo, že jim nikdo **nedokázal pomoci** a informace zjišťovali na internetu. **27 %** z oslovených osob sdělilo, že jim užitečné informace předal **lékař**. Jiné **rodiny s postiženými dětmi** dokázaly poradit **27 %** dotázaných. **Jedna rodina** uvedla **ranou péči**, která jim předala užitečné informace. **73 %** dotázaných uvedlo, že by uvítali, aby **odborníci byli schopni jim předat užitečné informace**. Alespoň v podobě odkazu na někoho jiného.

Zkušenosti rodičů dětí se vzácným onemocněním ukazují, že je důležité ihned po zjištění diagnózy začít jednat, **nevzdávat se, bojovat, nečekat na žádnou pomoc** a „neházet“ zodpovědnost na někoho jiného, což uvádí **39 %** participantů. **Neuzavírat se před světem** a spojit se s rodinami, které mají podobný osud, doporučuje **20 %** oslovených. **13 %** dotázaných uvádí, že je důležité **přijmout diagnózu**, zapojit do péče širší rodinu a že každý si musí najít svou cestu sám. Jedna pečující osoba by vzkázala ostatním rodinám, ať se **zaměří** co nejdříve na **komunikaci a rehabilitaci**. A další by vzkázala pečujícím osobám, ať **zváží své síly a možnosti a myslí také na sebe**.

Rodiče se setkávají, jak s ochotou (převážně v MŠ), tak s neochotou umístit dítě do škol hlavního vzdělávacího proudu. **Mateřskou či základní školu**, která má k dispozici asistenta pedagoga navštěvují (nebo navštěvovaly) tři děti (**20 %**). **Domácí vzdělávání** bylo zvoleno u **25 %** dětí. **Základní školu speciální či Praktickou školu** navštěvuje nebo navštěvovalo **44 %** dětí. Jedna rodina zvolila školu soukromou. Většina rodin je spokojena se školským zařízením, které navštěvuje jejich dítě, ale **obavy**, co bude následovat **po ukončení školní docházky**, doprovází většinu zúčastněných. Stejně tak i **obavy z budoucnosti** jejich dětí, až se již jako rodiče nebudou moci starat o své dítě. Jako **noční můru a velký strach** popsalo svou představu o budoucnosti svých dětí **27 %** oslovených. **13 % nad tím nepřemýšlí**, **33 %** nad tímto tématem přemýšlí, ale **představu nemají**. **13 %** zúčastněných uvedlo, že doufají, že jejich dítě bude **soběstačné**. Jedna matka uvedla, že doufá, že by se postaral otec, který s nimi nežije. V jednom případě zazněla odpověď, že nastane konec, dítě bez podpory rodičů přežije maximálně pár týdnů.

Z rozhovorů s rodiči bylo patrné, že shledávají jisté nedostatky ve fungování našeho sociálního systému. **33 %** z oslovených by uvítalo, kdyby byl **dostatek pečovatelských domů**, případně chráněného bydlení, které by jejich dětem umožnilo žít důstojný život. **27 %** tázaných by vidělo jako reálnou představu budoucnosti **soužití** stárnoucích rodičů a dětí s postižením **v zařízení se sociálními a zdravotnickými službami**. Ke kvalitnímu fungování sociálního systému by podle oslovených mělo patřit také zajištění **komplexní péče a poradenství (13%)**, **psychická podpora** rodin v podobě např. častějších návštěv terénní služby (**13 %**), vyšší **finanční podpora** těchto rodin (**13 %**) a v neposlední řadě **respekt k rodinám** např. v situaci, kdy se jedná o sdělení diagnózy.

Co se **přístupu intaktní společnosti** týče, mírné **zlepšení** mezi dobou, kdy se dítě narodilo a současností, vnímá **33 %** dotázaných. Rodič, jehož dítě se narodilo před rokem 1989 hodnotí přístup intaktní společnosti v té době velmi negativně. **20 %** oslovených **rozdíl nevnímá**. **13 %** **cítí strach z okolí**, že intaktní jedinci neví, jak se k nim mají chovat. **13 %** uvedlo, že **přišlo o pár přátel** z důvodu, že s nimi údajně již není taková legrace a že nemají čas. Jeden dotazovaný vnímá přístup intaktní společnosti k postižení svého dítěte jako neutrální a doufá v dobrou budoucnost. Jeden vnímá mírné zhoršení a jeden nedokáže situaci posoudit.

2) Jaká je úroveň podpory rodin dětí se vzácným onemocněním z hlediska sociální péče a ucelené rehabilitace?

Služby neziskových organizací (sdružení) využilo nebo využívá **80 %** dotázaných rodin. Uvádí, že **sdružení**, která se zaměřují na poradenství a podporu rodin s určitou diagnózou, jsou pro ně **velkou oporou**. Vítají společná setkávání, která jsou pro ně inspirující a relaxační. Díky těmto organizacím mají pocit, že někam patří a že se mohou s někým o svůj příběh podělit. Informace od ostatních rodičů hodnotí jako velice přínosné.

Dvě rodiny využívají služeb neziskových organizací, které se zaměřují na asistentskou pomoc. Jsou spokojeni s fungováním těchto společností i s asistenty, kteří pro ně pracují. Jedná se o **spolek Hewer, z.s.** a **nadační fond Pečovatel**. Rodiny s nimi spolupracují již několik let a chválí si jejich profesionalitu. Mezi spolkem Hewer a nadačním fondem Pečovatel je vzájemná spolupráce. Spolek Hewer poskytuje za úplaty asistenci a nadační fond Pečovatel získává finanční prostředky od veřejnosti a poté je přerozdělujeme mezi klienty spolku Hewer.

Jedna rodina využívá mj. i služeb organizací: Středisko pro náhradní rodinnou péči a Centrum pro náhradní rodinnou péči, která jsou jim velkou oporou.

Služby sociální péče využívá či využilo alespoň jednou **80 %** dotázaných rodin. **Ranou péčí** znají všechny rodiny, vlastní zkušenost s touto službou má **67 %** z nich. Všech deset rodin se shoduje, že je to dobrý počin. Připomínku měly k frekvenci návštěv. Uvítal by častější návštěvy. Dvě rodiny hodnotily jejich služby jako nedostačující, ale pracovníky rané péče hodnotily jako milé lidi. Nedostačují v tom směru, že jim nebyla poskytnuta podpora v podobě předání užitečných informací, nicméně setkávání považovaly za příjemná. Doporučení od rodin zazněla taková, že by bylo dobré předávat ucelené informace a pomocné rady, na co všechno mají rodiny nárok a na koho se mohou obrátit.

Odlehčovací službu využilo **11 %** rodin z výzkumného šetření, ale ani jedna rodina se službou spokojena nebyla. Na základě nedobré zkušenosti mají rodiny obavu službu znovu využít. Většina dotázaných uvedla, že tato služba je dobrým nápadem, ale že nemají ve službu důvěru. Mají strach z nezkušeného personálu a zkušenosti buď jejich, nebo jejich známých, je v tom utvrzují.

Co se využívání služby v podobě návštěv **stacionáře** týče, odpověděli dva participanti, že využívají této služby a jsou s ní spokojeni. Náročné je dojíždění za touto službou.

Ústavní péči využila jedna rodina, která byla nucena pod tíhou náročné situace svolit k tomuto řešení. Zajištění ústavní péče bylo náročné, nakonec se podařilo najít zařízení, které bylo ochotno přijmout do péče dítě se vzácným onemocněním, ale bylo 400 km od domova. Po sedmi letech, kdy se situace v rodině zlepšila, bylo možno si vzít dítě do domácího ošetřování.

Systém ucelené rehabilitace by uvítali všichni participanti výzkumného šetření. Pouze jedna rodina (**7 %**) má **osobní zkušenost** s tímto systémem fungování a běžně ho využívá. Na tomto principu funguje EB centrum¹³.

Dvě rodiny pojem „Ucelený systém rehabilitace“ slyšely, ale osobní zkušenost nemají. Zbývajících **80 %** rodin nezná tento systém a ani o něm **nikdy neslyšely**. Po předání stručných informací projeví všichni dotázaní zájem se s tímto systémem blíže seznámit.

3) Jaká je systémová podpora pečujících osob v rodinách se vzácným onemocněním?

Otázka č. 6, která se týká **časové náročnosti péče** a její odpovědi přímo nevede k odpovědi na výzkumnou otázku č. 3, nicméně má smysl ji sem zařadit jako vhodnou k demonstraci náročnosti práce pečujících osob. Více jak polovina (**54%**) pečujících osob uvedla, že jejich dítě **vyžaduje péči 24 hodin denně**. Rodiče jsou v pohotovosti i v průběhu noci. Je nutno děti

¹³ EB centrum je specializované pracoviště, které je vybudováno při FN Brno. Je určeno pro osoby, které se narodily se vzácným onemocněním zvaným nemoc motýlích křídel.

polohovat, odsávat, zklidňovat a podávat léky. Dva účastníci výzkumu uvedli, že jejich dítě vyžaduje péči cca 20 hodin denně a dva účastníci uvedli, že jejich dítě navštěvuje v pracovní dny na 4 hodiny školské zařízení, ale, když je doma, vyžaduje neustálý dohled. Jedna pečující osoba nedokázala odpovědět, nerada by vypočítávala minuty, které poskytuje svému dítěti pomoc např. při stravování či hygieně. Časová náročnost péče o člena rodiny s postižením je vysoká a znemožňuje pečujícím osobám se vrátit na trh práce. Pečujícím osobám nezbývá mnohdy ani čas na preventivní návštěvy u lékařů, na vyřízení si osobních záležitostí a o odpočinku ani nemluvě.

Na otázku, zda mají pečující osoby **možnost se s někým podělit o péči**, odpovědělo **26 %** participantů, že **ne**. Důvodem je, že nemají kolem sebe lidi, kteří by jim byli schopni pomoci. Dalším důvodem je závažnost onemocnění, které vyžaduje opravdu specifickou péči a rodina nemá odvalu se s někým o péči podělit. **67 % pečujících** osob uvedlo, že se mohou o péči, alespoň příležitostně (např. jednou za měsíc), **podělit se širší rodinou či s přáteli**. Jedna rodina využívá pravidelně službu v podobě osobního asistenta či ošetřovatele.

Jestliže participant žije v domácnosti s partnerem, uvedl, že se **partner na péči podílí**. Do péče jsou zapojeni v různé míře pomoci i **zdraví sourozenci**.

Zkušenosti rodin ukazují, že **podpora státu pro rodiny**, kde žije člověk se vzácným onemocněním je **nedostačující, což uvedlo 86 %** oslovených. Spokojena s mírou podpory je jedna rodina a jedna uvedla, že si „nemůže stěžovat“. Pochopitelně závisí na druhu a míře postižení a na možnostech zabezpečení rodiny. Účastníci šetření uvádí, že náklady na zakoupení si služeb pro jedince se zdravotním znevýhodněním několikrát převyšují částku příspěvku na péči. Čtyřikrát byl vysloven názor, že si rodiny připadají poníženy, že neustále jen o něco žádají a opakovaně dokazují, že je jejich dítě postižené. S kontrolou utracených peněz, které obdrží od státu, neziskových organizací či od různých firem jako dar, by rodiny neměly problém.

Na otázku, zda **pečujícím osobám** byla **nabídnuta jakákoli pomoc**, **86 %** dotázaných odpovědělo **ne**. **14 %** odpovědělo kladně a dodává, že jim **byly poskytnuty informace** v jednom případě pracovníky rané péče a v jednom případě sociální pracovníci, které jim pomohly v praktickém životě (např. na koho se mají obrátit a na co mají nárok). **Odlehčovací služba**, která je zakotvena v zákoně a **slouží k podpoře pečujících osob** nebyla u rodin, které se zúčastnily tohoto výzkumného šetření, v oblibě z důvodu nejistoty a nedobrych zkušeností. Pečující osoby by uvítaly čas pro sebe, aby si mohly odpočinout. V rozhovorech zazněly návrhy v podobě např. několikadenního relaxačního pobytu za rok a po dobu jeho trvání by bylo o dítě

postaráno. Byl uveden příklad fungování z praxe v případě pěstounských rodin (odpočinek pro pěstouny).

Vyžádané rady od rodičů směrem k pracovníkům MPSV by zněly následovně: **60 %** oslovených pečujících osob **doporučuje vyzkoušet si náročnost péče v praxi**. **33 %** z dotázaných upozorňuje na **nutnost financování péče** o osobu se zdravotním znevýhodněním. **20 %** vzkazuje, aby bylo **s empatií nasloucháno rodinám** s postiženými dětmi a **20 %** doporučuje více **promyslet péči o pečující**. Jako další doporučení zaznělo podporovat návrat rodičů do zaměstnání, zajistit péči o dospělé postižené, více peněz pro patientské organizace a zbavit rodiny ponížení, které zažívají při žádostech o různé příspěvky.

8 Diskuze

Všechny připravené dotazy byly účastníky výzkumného šetření zodpovězeny. Je pochopitelné, že odpovědi jsou reakcí na subjektivní prožívání jednotlivých situací. Vzorek pro výzkumné šetření pro účely této práce obsahuje pouze 15 rodin dohromady s 16 dětmi, kterým bylo diagnostikováno vzácné onemocnění. Není proto tedy možné výsledky této práce považovat za obecné. Nicméně určitý nástin specifik života se vzácným onemocněním výzkum potvrzuje.

Každá rodina je jiná a má jiné podmínky, možnosti, tudíž i zkušenosti. Je nutno zohlednit, zda se jedná o rodinu úplnou, zda je v rodině více členů s postižením, jaký je věk a míra postižení dítěte a jakou dobu již pečující osoba je osobou pečující. Ale přeci jen, mají hodně společného. Jsou odpovědi, na kterých se shodla většina oslovených. Jedná se především o téma: Předávání a získávání informací, představy o budoucnosti a míra podpory státu rodin se vzácným onemocněním, jak dětí, tak osob pečujících. Nutno uvést, že účastníci šetření převážně vnímají, že změny k lepšímu se dějí, nicméně pořád nestačí a velký kus cesty je ještě před námi. Při rozhovorech se nejednalo pouze o kritiku situace, ale i o hledání návrhů možností na zlepšení na základě zkušeností těchto rodin.

K problému, který je typický pro vzácná onemocnění a tím je předávání a získávání informací, všichni oslovení uvedli, že nebýt internetu, byli by ztraceni. Zkušenosti pečujících osob hovoří o nedostatku informací od lékařů, ale to nepovažují za hlavní problém. Za hlavní problém považují, že nejsou schopni je odkázat na další odborníky (případně sdružení), kteří by jim mohli poskytnout podporu. Tyto informace si musí zjišťovat sami. Taktní jednání není bohužel vždy součástí jednání s rodinami s dětmi se vzácným onemocněním. Někteří dotázaní uvedli, že se cítí poníženi a vystrnaděni ze společnosti.

Rodinám chybí poradenské pracoviště, kde by si mohly zjistit informace, například na co vše mají nárok, kde o různé příspěvky požádat, jaké mají děti možnosti, co se budoucnosti týče (vzdělání, pracovní uplatnění, využití volného času apod.). 27 % účastníků autorčina výzkumu uvedlo, že jim nikdo nedokázal předat užitečné informace. Informace získávali pomocí internetu. Toto šetření potvrzuje výsledky výzkumu, který je věnován kvalitě života osob pečujících o člena rodiny se vzácným onemocněním (Valenta a kol. 2010), kde by lepší nabídku poradenství uvítalo 61 % respondentů (26 % ano a 35 % spíše ano). 37 % rodičů nepotřebuje tyto služby ve větším rozsahu či kvalitě (11 % ne a 26 % spíše ne).

Řešením by mohla být např. sociální služba, která by aktivně provázela rodiny dětí s postižením po celý život. Aktuálním tématem, které bylo mj. i předmětem jednání na tiskové konferenci, která se uskutečnila 28. 2. 2018 ku příležitosti Dne vzácných onemocnění, je centralizace péče,

což by pro lidi se vzácným onemocněním a jejich rodiny bylo zcela jistě dobrým řešením situace. Ministr zdravotnictví se na tiskové konferenci vyjádřil, že specializovaná centra mají vzniknout do konce roku 2018. Zřejmě se bude jednat „pouze“ o péči zdravotnickou, ale třeba se do budoucna centrum rozroste i o službu další, pojmenujme ji např. „provázející“ a bude umět zodpovědět otázky klientů a předávat jim užitečné informace do každodenního života.

Dalším velkým tématem rodičů dětí s postižením je starost o jejich budoucnost. 60 % účastníků tohoto výzkumu uvedlo, že mají velký strach a že je tato představa pro ně noční můrou. 46 % dotázaných nemá dnes představu o budoucnosti svých dětí. Rodiny vnímají, že situace s nedostatkem a kvalitou těchto zařízení je žalostná. Nejsou přesvědčeni, že v současné době je nabídka těchto služeb dostačující a kvalitní a z toho přirozeně pramení jejich obavy a strach do budoucna. Pro srovnání: ve své bakalářské práci Mičková (2016) uvádí, že při výzkumném šetření, které prováděla v roce 2016 na téma „Budoucnost dětí s mentálním postižením v představách jejich rodičů“, 89 % respondentů uvedlo, že má strach z budoucnosti. Dále uvádí, že z 16 respondentů 56 % nemá žádný plán, co se péče o jejich děti do budoucna týče. 25 % si myslí, že jejich dítě bude umístěno do ústavu, v 19 % se postará sourozenec.

Jako opomíjené téma vnímají rodiny podporu o pečující osoby. Většina účastníků autorčina šetření se shodla na tom, že je potřeba tyto lidi patřičně finančně ohodnotit, motivovat a umožnit jim alespoň jednou za rok pořádný odpočinek, např. v podobě pobytu v relaxačním či lázeňském zařízení s přítomností psychologa. Toto je zcela jistě dobrým námětem k zamyšlení. Odlehčovací služba slouží jako podpora pečujících osob, pouze dvě rodiny z výzkumné vzorku ji využily. Se službou spokojeni nebyly. Sdělují, že je to nesmírně náročné po psychické stránce. V rámci projektu Podpora neformálních pečovatelů (Fond dalšího vzdělávání 2015) vznikly publikace o podpoře pečovatelů pracovníky veřejné státní správy, které mj. podává informace o tom, jak postupovat v případě motivace pečovatele využívat sociální služby. Dále nabízí rady, jak je důležité dávat najevo účast pečujícím osobám, mapovat jejich potřeby a umět je nasměrovat na konkrétní možnost pomoci. V této publikaci je výstižně shrnuto, co pečující osoby postrádají. Teď už „pouze“ zbývá výsledky toho výzkumu úspěšně aplikovat do praxe. Vzhledem k tomu, že absolventi oboru Speciální pedagogika mají možnost pracovat na pozicích sociálních pracovníků, mohla by i tato bakalářská práce být pro ně přínosem.

Jako součást podpory pečujících osob lze zahrnout i vyšší finanční podporu pojištěn v podobě hrazených pomůcek na péči, které usnadňují péči o jedince s postižením. Jak je uváděno ve výzkumu (Valenta a kol. 2010), zvýšení podpory v přiznání pomůcek na péči by potřebovalo až 81 % z 298 respondentů.

Při komunikaci s jedinci, kteří se zúčastnili autorčina výzkumného šetření, opakovaně zazněla poznámka, že výdaje na péči a podporu jedince, který by byl umístěn v ústavní péči, by byly zcela jistě několikanásobně vyšší než příspěvky, které jsou poskytovány jedinci s postižením či jeho rodině o kterého je pečováno v jeho přirozeném prostředí. A proto nerozumí tomu, proč tato náročná péče o jejich děti v domácí péči není dostatečně podporována.

Předmětem navazujícího výzkumu na tento, by mohlo být konkrétní demonstrování situace v podobě porovnání příjmů (příspěvků) a výdajů na péči o dítě se vzácným onemocněním ve vybraných rodinách.

Závěr

Cílem práce bylo získat poznatky, podat ucelený a srozumitelný přehled o zvolených vzácných onemocněních v České republice, o životě s nimi, o míře podpory jedinců s tímto onemocněním a o míře podpory pečujících osob. A na základě odpovědí získaných od rodin, které se zúčastnily výzkumného šetření pro účely této bakalářské práce, se pokusit hledat a navrhnout možnost ke zlepšení systémové podpory (nejen) těchto rodin.

Náhodným výběrem byly osloveny rodiny, jejichž součástí je jedinec se vzácným onemocněním. Výzkumného šetření se zúčastnilo 15 rodin, z toho v jedné rodině žijí dva členové se stejnou diagnózou vzácného onemocnění. Teoretická část byla využita mj. pro uvedení do představy o vzácných onemocněních obecně, blíže se věnuje devíti konkrétním diagnózám, právě těm z důvodu, že se vyskytují v rodinách, které se zúčastnily výzkumného šetření. Život se vzácným onemocněním pro každou rodinu představuje velikou zátěž a nese s sebou určitá specifika, která jsou společná většině rodin. Výsledky autorčina výzkumného šetření ukázaly, že jako problém vnímají rodiny nedostatek informací od odborníků, postrádají pomoc alespoň v poskytnutí rad, na koho by bylo možné se obrátit. Vhodným řešením se jeví možnost vybudování specializovaných center pro vzácná onemocnění, která by (dle slov ministra zdravotnictví) měla začít vznikat již v tomto roce.

Problémem obecným, který se netýká pouze lidí se vzácným onemocněním, je komplexní uchopení péče o jedince se zdravotním znevýhodněním. Systém ucelené péče je pro většinu rodin neznámým. S tímto systémem a jeho fungováním má zkušenost pouze jedna rodina ze všech zúčastněných.

Každá rodina má své potřeby a specifické problémy. Autorka se pokusila hledat na základě odpovědí účastníků odpověď na otázku, zda umí dnes náš sociální systém na tento stav dostatečně reagovat. Lidé, kteří pečují o svého člena rodiny jsou, dle výzkumu, často naším systémem opomíjeni. Výzkum ukázal, že pečující osoby vnímají stávající míru podpory sociálního systému jako nevyhovující v obou případech. Jak v případě podpory pečujících osob, tak podpory jedince se vzácným onemocněním. Je nutno si uvědomit, jak uvádí Valenta a kol. (2010), že profese pečující osoby je v současné době jedno z nejnáročnějších, nejúnavnějších a nejtěžších povolání.

V případě podpory jedince bylo často pečujícími osobami poukazováno na vyšší příspěvku na péči, která nestačí na pokrytí běžných nákladů vynaložených na péči.

Velice kladně je rodinami hodnocen systém podpory v podobě sdružení, konkrétně v podobě sdružení, která se zabývají jednotlivými vzácnými onemocněními. Pro některé rodiny mají tato

sdužení enormní význam a představují pro ně kolikrát jedinou podporu a pomoc. Mírné zlepšení rodiny vnímají i v přístupu intaktní společnosti k jejich dětem s postižením.

Rodinám, které dovolily autorce nahlédnout do jejich běžného života, chybí podpora péče o dítě v přirozeném prostředí v podobě vyšší finanční účasti ze strany státu, odborná centra, na která by se mohly obrátit, programy pro pečující osoby, ale především empatie, ne lítost (!) a zájem ze strany, jak odborné, tak široké veřejnosti.

Seznam použitých informačních zdrojů

ANZENBACHER, Arno, 2002. *Úvod do filosofie*. Druhé vydání. Praha: Portál. ISBN 80-7178-804-X.

Bundesverband Williams Beuren syndrom e.V.: Info – Material [online]. BV-WBS: © 2006 [cit. 2018-9-1]. Dostupné z: <http://www.w-b-s.de/>

ČERNÁ, Marie, 2008. *Česká psychopedie: speciální pedagogika osob s mentálním postižením*. Praha: Karolinum. ISBN 978-80-246-1565-3.

ČESKÁ ASOCIACE PRO VZÁCNÉ ONEMOCNĚNÍ. *Příběhy*, 2018 [online]. ČAVO: © 2007–2018 [cit. 19.1.2018]. Dostupné z: <http://vzacni.cz/>

ČESKÁ ASOCIACE PRO VZÁCNÉ ONEMOCNĚNÍ. *Vzácná onemocnění*, 2018 [online]. ČAVO: © 2007–2018 [cit. 19.1.2018]. Dostupné z: <http://vzacna-onemocneni.cz/>

EHLER, Edvard a kol., 2013. *Vzácná onemocnění*. Olomouc: Solen (Meduca). ISBN 978-80-7471-052-0.

EHLER, Edvard a kol., 2014. *Vzácná onemocnění 2*. Olomouc: Solen (Meduca). ISBN 978-80-7471-089-6.

FAŤUNOVÁ, Zuzana, 2007. *Kvalita života*. Praha. Diplomová práce. Univerzita Karlova v Praze. Filosofická fakulta. Katedra psychologie. Vedoucí práce PhDr. Tamara Hrachovinová, CSc.

FOND DALŠÍHO VZDĚLÁVÁNÍ, 2015. *Neformální pečovatelé*. Projekt Podpora neformálních pečovatelů [online]. Registrační číslo projektu: CZ.1.04/3.1.00/C6.00002. Fond dalšího vzdělávání: © 2015 [cit. 3.3.2018]. Dostupné z: <http://ofd.v.cz/neformalni-pecovatele/>

GURKOVÁ, Elena, 2011. *Hodnocení kvality života: pro klinickou praxi a ošetrovatelský výzkum*. Praha: Grada, Sestra. ISBN 978-80-247-3625-9.

HÁJKOVÁ, Vanda a Iva STRNADOVÁ, ed, 2011. *Zředený život: léčebné, psychosociální a vzdělávací aspekty progresivních onemocnění*. Praha: Somatopedická společnost. ISBN 978-80-904464-1-0.

HEŘMANOVÁ, Eva, 2012. *Koncepty, teorie a měření kvality života*. Praha: Sociologické nakladatelství. Studijní texty (Sociologické nakladatelství), 54. sv. ISBN 978-80-7419-106-0.

HNILICOVÁ, Helena, ed., 2004. *Kvalita života: sborník příspěvků z konference, konané dne 25.10.2004 v Třeboni, Kongresový sál hotelu Aurora*. Kostelec nad Černými lesy: Institut zdravotní politiky a ekonomiky. ISBN 80-86625-20-6.

Health-Related Quality of Life and Well-Being in *Healthy People*, 2018 [online]. U.S. Department of Health Human Services: © 2014. Poslední aktualizace 13.3.2018 [cit. 19.2.2018]. Dostupné z: <https://www.healthypeople.gov/2020/about/foundation-health-measures/Health-Related-Quality-of-Life-and-Well-Being>

HENDL, Jan, 2016. *Kvalitativní výzkum: základní teorie, metody a aplikace*. Čtvrté, přepracované a rozšířené vydání. Praha: Portál. ISBN 978-80-262-0982-9.

HONZÍK, Tomáš a Jiří ZEMAN, 2013. *Dědičné poruchy metabolismu v dětském věku*. Praha: Institut postgraduálního vzdělávání ve zdravotnictví. ISBN 978-80-87023-10-5.

HUNTER, Kathy, 2008. *Rettův syndrom a jak dál: vybrané kapitoly knihy Kathy Hunterové*. Přeložila Marta LEJDAROVÁ. Praha: Rett-Community. ISBN 978-80-254-1849-9.

JANKOVSKÝ, Jiří, 2001. *Ucelená rehabilitace dětí s tělesným a kombinovaným postižením: somatopedická a psychologická hlediska*. Praha: Triton. ISBN 80-7254-197.

KOČOVÁ, Helena, 2017. *Spinální svalová atrofie v souvislostech*. Praha: Grada Publishing. ISBN 978-80-247-5705-6.

KLIMKOVÁ, Petra, 2014. *Není naděje, zbývá láska: 1994-2014: výroční almanach*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci. ISBN 978-80-244-4267-9.

KRAUS, Blahoslav, POLÁČKOVÁ, Věra, 2001. *Člověk, prostředí, výchova*. 1. vyd. Brno: Paido. ISBN 80-7315-004-2.

KUBÁČKOVÁ, Kateřina, 2014. *Vzácná onemocnění: v kostce*. Praha: Mladá fronta. Aeskulap. ISBN 978-80-204-3149-3.

KUSHNER, Howard I, 2011. *Tourettův syndrom*. Praha: Triton ISBN 978-80-7387-471-1.

MACEK, Milan, 2014. *Postgraduální medicína* [online]. Mladá fronta, a.s. Číslo 1. 107(3) [cit. 14.1.2018]. ISSN 1212-4184. Dostupné z: <https://zdravi.euro.cz/clanek/postgradualni-medicina/vazene-kolegyne-a-kolegove-473573>

MATĚJČEK, Zdeněk, 1992. *Rodičům mentálně postižených dětí*. - 1.vyd. - Jinočany: H&H. 16 s., ISBN 80-85467-52-6.

MATĚJČEK, Zdeněk, 2017. *Rodiče a děti*. - Třetí, upravené vydání (ve Vyšehradu první). Praha: Vyšehrad. ISBN 978-80-7429-797-7.

MAŘÍKOVÁ, Taťána a kolektiv, 2004. *Neurogenetika svalových dystrofií a kongenitálních myopatií*. Praha: Maxdorf. Jessenius. ISBN 80-7345-015-1.

- MIČKOVÁ, Miroslava, 2016. *Budoucnost dětí s mentálním postižením v představách jejich rodičů*. Olomouc. Bakalářská práce. Univerzita Palackého v Olomouci. Pedagogická fakulta. Ústav speciálněpedagogických studií. Vedoucí práce Mgr. Martin Dominik Polínek, Ph.D.
- MICHALÍK, Jan, 2012. *Metodický průvodce – rodiče dítěte se zdravotním postižením (nejen) na základní škole*. Ústí nad Labem: EdA. ISBN 978-80-904927-8-3.
- MICHALÍK, Jan, 2013. *Rodina pečující o člena se zdravotním postižením – kvalita života*. 1. vyd. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci. ISBN 978-80-244-3643-2.
- MICHALÍK, Jan a Jiří ZEMAN a kol., 2010. *Mukopolysacharidóza*. Olomouc: Společnost pro mukopolysacharidosu. ISBN 9788086417110.
- MIKULÁČKOVÁ, Markéta, 2016. *ROZVOJ DOVEDNOSTÍ A KOMUNIKACE osob s Angelmanovým syndromem nebo kombinovaným postižením*. ANGELMAN CZ, spolek, 1. vydání. ISBN 978-80-7329-421-2.
- MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ ČR, 2010. *Národní strategie pro vzácná onemocnění 2010-2020* [online]. Ministerstvo pro místní rozvoj ČR: © 2018 [cit. 21.2.2018]. Dostupné z: <https://www.databaze-strategie.cz/cz/mzd/strategie/narodni-strategie-pro-vzacna-onemocneni-na-leta-2010-2020>
- MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ ČR, 2018. *Novorozenecký screening* [online]. MZ ČR: © 2013-2018 [cit. 21.2.2018]. Dostupné z: <http://www.novorozeneckyscreening.cz/co-je-novorozenecky-screening>
- MINISTERSTVO PRÁCE A SOCIÁLNÍCH VĚCÍ, 2016. *Tisková zpráva. Raná péče by měla být zachována v současné podobě* [online]. OKsystem a.s.: © 2002-2018 [cit. 25. 2. 2018]. Dostupné z: https://www.mpsv.cz/files/clanky/27648/TZ_MPSV_Rana_pece_by_mela_byt_zachovana_v_soucasne_podobe.pdf
- NOVOSAD, Libor, 2009. *Poradenství pro osoby se zdravotním a sociálním znevýhodněním*. Praha: Portál. ISBN 978-80-7367-509-7.
- O vzácných onemocněních toho víme málo a měli bychom se snažit to změnit. Zdravotnický deník.: *Zdravé je vědět, 2017* [online]. Media Network: © 2018 [cit. 2018-03-13]. Dostupné z: <http://www.zdravotnickydenik.cz/2017/02/o-vzacnych-onemocnenich-toho-vime-malo-a-meli-bychom-se-snazit-to-zmenit/>
- Orphanet: The portal for rare diseases and orphan drugs [online]. Orphanet: © 2018. Orphanet version 5.10.1. Poslední aktualizace 13.3.2018 [cit. 19.2.2018]. Dostupné z <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>

- PACIENTSKÁ ORGANIZACE SMA-SMÁci, z.s. *Léčba SMA. Spinraza*. 2018 [online]. Smaci: © 2017 [cit. 23. 3. 2018]. Dostupné z: <http://smaci.cz/lecba-sma-spinraza/m662>
- PAYNE, Jan, 2005. *Kvalita života a zdraví*. V Praze: Triton. ISBN 80-7254-657-0.
- PIPEKOVÁ, Jarmila a Marie VÍTKOVÁ, ed., 2001. *Terapie ve speciálně pedagogické péči*. 2. rozš. vyd. Brno: Paido – edice pedagogické literatury. Edice pedagogické literatury. ISBN 80-7315-010-7.
- Rettův syndrom: diagnostika, genetika, terapie, praxe*, 2005. Praha: Základní škola Zahradka. ISBN 80-239-5774-0.
- RHEINWALDOVÁ, Eva, 1993. *Rodičovství není pro každého*. Praha: Motto. ISBN 80-901338-4-3.
- SLOWÍK, Josef, 2016. *Speciální pedagogika*. 2. aktualizované a doplněné vydání. Praha: Grada. Pedagogika (Grada). ISBN 978-80-271-0095-8.
- Speciální pedagogika: časopis pro teorii a praxi speciální pedagogiky*, 2013. Praha: Univerzita Karlova, 23(2). ISSN 1211-2720.
- STŘEDOVÁ, Ljuba a Zdenka MARKOVÁ, 1987. *Mentálně postižené dítě v rodině*. Praha: Státní pedagogické nakladatelství. Knižnice speciální pedagogiky.
- ŠKVOR, Jaroslav a Štěpánka PRŮHOVÁ, 2014. *Základy klinické genetiky pro pediatrickou praxi*. Praha: Mladá fronta – Medical Services. Aeskulap. ISBN 978-80-204-3413-5.
- U.S. NATIONAL LIBRARY OF MEDICINE. *Genetics Home Reference: Treacher Collins Syndrome*, 2018 [online]. U.S. Department of Health Human Services: © 2012. Přezkoumáno: červen 2012 [cit. 19.2.2018]. Dostupné z: <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/treacher-collins-syndrome>
- U.S. NATIONAL LIBRARY OF MEDICINE. *Genetics Home Reference: Angelman Syndrom*, 2012 [online]. U.S. Department of Health Human Services: © 2012. Přezkoumáno: červen 2012 [cit. 19.2.2018]. Dostupné z: <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/angelman-syndrome>
- U.S. NATIONAL LIBRARY OF MEDICINE. *Genetics Home Reference: Spinal Muscular Atrophy*, 2012 [online]. U.S. Department of Health Human Services: © 2012. Přezkoumáno: červen 2012 [cit. 19.2.2018]. Dostupné z: <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/spinal-muscular-atrophy>
- U.S. NATIONAL LIBRARY OF MEDICINE. *Genetics Home Reference: Williams Syndrome*, 2012 [online]. U.S. Department of Health Human Services: © 2012. Přezkoumáno: červen 2012 [cit. 19.2.2018]. Dostupné z: <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/williams-syndrome>

ÚŘAD VLÁDY ČR, 2015. *Národní plán podpory rovných příležitostí pro osoby se zdravotním postižením na období 2015-2020* [online]. Ministerstvo pro místní rozvoj ČR: © 2018 [cit. 21.2.2018]. Dostupné z: <https://www.databaze-strategie.cz/cz/urad-vlady/strategie/narodni-plan-podpory-rovnych-prilezitosti-pro-osoby-se-zdravotnim-postizenim-na-obdobi-2015-2020?typ=struktura>

VAĎUROVÁ, H., MÜHLPACHR, P., 2005. *Kvalita života: teoretická a metodologická východiska*. 1. vyd. Brno: Masarykova univerzita, 2005. ISBN 80-210-3754-7.

VAJSAR, Jiří a Josef Kraus, 2012. Konginentální svalová dystrofie. *Neurologie pro praxi* [online časopis] číslo (13) 4, str. 195-197 [cit.25. 2. 2018]. ISSN - 1803-5280 Dostupný z: <https://www.neurologiepropraxi.cz/pdfs/neu/2012/04/05.pdf>

VALENTA, Milan, Jan MICHALÍK, Iveta GROFKOVÁ, Helena KOČOVÁ, Miluše RAKOSOVÁ, Petra TOMALOVÁ, Pavel KUČERA, Tereza TESAŘOVÁ, Filip ŠKAROUPKA, 2010. *Kvalita života osob pečujících o člena rodiny se vzácným onemocněním – zpráva z výzkumu*. IRVS Olomouc.

VALENTA, Milan, Jan MICHALÍK a Martin LEČBYCH, 2012. *Mentální postižení: v pedagogickém, psychologickém a sociálně-právním kontextu*. Praha: Grada. Psyché (Grada). ISBN 978-80-247-3829-1.

Vyhláška č. 27/2016 Sb. o vzdělávání žáků se speciálními vzdělávacími potřebami a žáků nadaných [online]. AION CS, s.r.o.: © 2010-2018 [cit. 2018-9-1]. Dostupné z: <http://www.zakonyprolidi.cz>.

Vyhláška č. 388/2011 Sb., o provedení některých ustanovení zákona o poskytování dávek osobám se zdravotním postižením [online]. AION CS, s.r.o.: © 2010-2018 [cit. 2018-9-1]. Dostupné z: <http://www.zakonyprolidi.cz>

Zákon č. 100/1988 Sb. o sociálním zabezpečení [online]. AION CS, s.r.o.: © 2010-2018 [cit. 2018-9-1]. Dostupné z: <http://www.zakonyprolidi.cz>

Zákon č. 586/1992 Sb. České národní rady o daních z příjmů [online]. AION CS, s.r.o.: © 2010-2018 [cit. 2018-9-1]. Dostupné z: <http://www.zakonyprolidi.cz>

Zákon č. 155/1995 Sb. o důchodovém pojištění [online]. AION CS, s.r.o.: © 2010-2018 [cit. 2018-9-1]. Dostupné z: <http://www.zakonyprolidi.cz>

Zákon č. 13/1997 Sb. o pozemních komunikacích [online]. AION CS, s.r.o.: © 2010-2018 [cit. 2018-9-1]. Dostupné z: <http://www.zakonyprolidi.cz>

Zákon č. 561/2004 Sb. o předškolním, základním, středním, vyšším odborném a jiném vzdělávání (školský zákon) [online]. AION CS, s.r.o.: © 2010-2018 [cit. 2018-9-1]. Dostupné z: <http://www.zakonyprolidi.cz>

Zákon č. 108/2006 Sb. o sociálních službách [online]. AION CS, s.r.o.: © 2010-2018 [cit. 2018-9-1]. Dostupné z: <http://www.zakonyprolidi.cz>

Zákon č. 329/2011 Sb., o poskytování dávek osobám se zdravotním postižením a o změně souvisejících zákonů, ve znění pozdějších předpisů [online]. AION CS, s.r.o.: © 2010-2018 [cit. 2018-9-1]. Dostupné z <http://www.zakonyprolidi.cz>

Život se syndromem: Jak se žije s Treacher Collins syndromem či Goldenhar syndromem [online]. Život se syndromem: © 2015 [cit. 2018-02-15]. Dostupné z: <https://www.zivotsesyndromem.cz/treacher-collins-syndrom-tcs/>

Seznam příloh

Příloha č. 1 – Otázky, které byly položeny rodinám při výzkumném šetření

Příloha č. 2 – Informovaný souhlas

Příloha č. 3 – Kopie lékařské zprávy od pana prof. Václava Vojty, diagnóza Rettův syndrom

Příloha č. 1

Otázky, na které participanti odpovídali:

Část I.

Demografické otázky

- 1) Kolik je Vašemu dítěti let?
- 2) Jakou má diagnózu?
- 3) V kolika letech jste se dozvěděli o diagnóze Vašeho dítěte?
- 4) Kdo tvoří Vaši domácnost?
- 5) Žijete ve městě, nebo na vesnici?

Část II.

- 1) Rodinám, které musí žít se vzácným onemocněním, chybí informace o těchto „onemocněných“. Kdo Vám dokázal v tomto směru pomoci?
- 2) Jakou informaci byste předali rodičům, kteří zjistí, že jejich dítě má VO?
- 3) Využíváte služeb neziskových organizací (asociací, sdružení)? Pokud ano, jakých.
- 4) Jakých sociálních služeb využíváte / využívali jste? (raná péče, asistenti, odlehčovací služby, domovy, ústavy)
- 5) Znáte „Systém kruhové péče“? (Ucelený systém rehabilitace) – rodina a odborníci na péči o dané dítě, spolupracují a dítě (klient) je na vrcholu celého systému. Máte s tímto systémem zkušenosti?
- 6) Kolik hodin denně věnujete péči o člena /členy Vaší rodiny se VO?
- 7) Je vůbec možné ve Vaši situaci se s někým o péči podělit? (širší rodina, přátelé, sociální služby, sdružení). Jestli ano, jak?

Náročnost péče padá zcela jistě i na další členy domácnosti, jak jsou zapojeni členové domácnosti do péče?

- 8) Myslíte si, na základě Vašich zkušeností, že podpora státu (ekonomická a sociální) osob, které pečují, je v současné době dostačující?
(Příspěvek na péči = peníze pro postiženého, jak je řešen příjem o osoby, která pečuje?
Byla/je Vám (jakožto pečující osobě) nabídnuta možnost využití jakékoli pomoci?
V případě, že ano – kým a jaké?
- 9) Kdyby někdo stál o Vaši radu z MPSV z hlediska podpory pečujících osob, co byste mu poradil/a?
- 10) Povinná školní docházka. Co to pro Vás a Vaše dítě znamenalo/znamená? A co pro Vás znamená/znamenalo ukončení povinné školní docházky?
- 11) Máte představu, co bude následovat, až se již nebudete moci více starat o Vaše dítě?
- 12) Jak by, podle Vás, měl náš systém v těchto případech fungovat?
- 13) Mezi lidské potřeby patří i potřeba přijetí, potřeba někam patřit. Vnímáte rozdíl v přístupu intaktní společnosti dnes a v době narození Vašeho dítěte/Vašich dětí?

Příloha č. 2

Informovaný souhlas

Byl/a jste zkontaktován/a k rozhovoru za účelem získání dat a informací pro kvalitativní výzkum k bakalářské práci Moniky Bíbové.

Výzkum probíhá v rámci bakalářského studia na Pedagogické fakultě Univerzity Karlovy, na katedře Speciální pedagogiky. Tématem je „Podpora rodin dětí se vzácným onemocněním“.

Vaše spolupráce na projektu je dobrovolná. Účast na projektu spočívá v rozhovoru, který potrvá zhruba 1,5 hodiny. Autorka práce zajistí maximální možná opatření pro zachování Vaší anonymity. Vaše odpovědi jsou důvěrné, určené pouze pro potřeby tohoto výzkumného projektu. Vaše názory mohou být v projektu použity dle Vaší individuální pozice, ale žádná individuální jména nebudou v projektu zmíněna. Na kteroukoliv otázku můžete odmítnout odpovědět a kdykoliv v průběhu rozhovoru se můžete rozhodnout spolupráci ukončit. Ukončení rozhovoru a vystoupení z projektu pro Vás nebude mít žádné negativní důsledky.

Svým podpisem zde souhlasíte se svou účastí na tomto projektu. Jedna kopie tohoto formuláře náleží Vám.

Jméno respondenta/respondentky:

Jméno řešitelky projektu:

Monika Bíbová

Datum:.....

Datum:.....

Podpis:.....

Podpis:.....

Příloha č. 3

Zpráva z vyšetření od pana profesora Václava Vojty, kde byl holčičce diagnostikován Rettův syndrom. Rodina jela za panem profesorem na vyšetření do Itálie.



CENTRO PER LA RIEDUCAZIONE DEGLI HANDICAPPATI
"VACLAV VOJTA"
VIA SALVATORE PINCHERLE, 186 - 00146 ROMA
Cooperativa Soc. a.r.l.

AMBULATORIO TEL. 54.13.733 - 54.13.734
DEGENZA DIURNA - TEL. 54.13.225 - 54.13.226
FAX - 54.16.366
P.I. 01190961001
C.F. 03372280580

Roma, 8.3.1993.

nar. 11.11.1991.

Dítě má zvýšenou extensibilitu ve všech kloubech při normálních svalových reflexech.

Ma malou asyngii, ale nemá ataxii v oblasti trupu.

Nemluví; je možná na úrovni idioglosie. Křičí.

Má masivní stereotypie pohybové rukou.

Cílení pohledu je zdánlivě normální, ale dívá se jakoby zkrze (pohled princezny).

Ručičky jsou hladké, jakoby lakované.

Od května 1992 zavedeno cvičení s reflexní lokeností.

Asi ve věku jednoho roku se dokázala přitáhnout v postýlce. Během několika dnů začala lézt po čtyřech, (podle tvrzení matky).

Z Á V Ě R : Syndrom Rett.

T E R A P I E : dbát na nepřetěžování holčičky.


Prof. MUDr. Václav Vojta