

Univerzita Karlova v Praze

1. lékařská fakulta

Studijní program: Ošetřovatelství

Studijní obor: Všeobecná sestra



Magda Slapničková

Problematika života lidí s neurofibromatózou

Problems of life of people with neurofibromatosis

Bakalářská práce

Vedoucí závěrečné práce: PhDr. Pavla Pavlíková

Praha, 2012

Prohlášení:

Prohlašuji, že jsem závěrečnou práci zpracovala samostatně, a že jsem řádně uvedla a citovala všechny použité prameny a literaturu. Současně prohlašuji, že práce nebyla využita k získání jiného nebo stejného titulu.

Souhlasím s trvalým uložením elektronické verze mé práce v databázi systému meziuniverzitního projektu Theses.cz za účelem soustavné kontroly podobnosti kvalifikačních prací.

V Praze, 20. 11. 2012

Magda Slapničková

„Mám neurofibromatózu, ale neurofibromatóza nemá mě.“

Katie Newell

Poděkování:

Tímto bych ráda poděkovala vedoucí práce paní PhDr. Pavle Pavlíkové za trpělivost, cenné rady a připomínky. Také děkuji panu MUDr. Bořivoji Petrákovi za odborné vedení mé práce. Poděkování patří také všem respondentům, kteří mi pomohli s vyplněním dotazníku.

Identifikační záznam:

SLAPNIČKOVÁ, Magda. *Problematika života lidí s neurofibromatózou [Problems of life of people with neurofibromatosis]*. Praha 2012. 79 s., 6 příl. Bakalářská práce (Bc.). Univerzita Karlova v Praze, 1. lékařská fakulta, Ústav teorie a praxe ošetřovatelství. Vedoucí práce Pavlíková Pavla.

Abstrakt

Bakalářská práce se zabývá problematikou života lidí s neurofibromatózou. Cílem práce je zjistit, s jakými problémy v životě se setkávají lidé s onemocněním neurofibromatóza, jaké problémy měli lidé s neurofibromatózou v dětství, jaké jsou jejich nejčastější zdravotní problémy, jaké jsou jejich nejčastější psychosociální problémy.

Práce je rozdělena na teoretickou a empirickou část. V teoretické části bakalářské práce jsem popsala, jaké jsou jednotlivé typy neurofibromatózy, včetně klinických příznaků, diagnostiky, léčebných možností a sledování. Poslední kapitola teoretické části pojednává o problematice života lidí s onemocněním neurofibromatóza.

V empirické části jsem sledovala problematiku života lidí s onemocněním neurofibromatóza 1. typu, a to jak po zdravotní stránce, tak i po psychické. Realizovala jsem kvantitativní výzkum pomocí dotazníkového šetření.

Z práce vyplývá, že onemocnění omezuje respondenty až v 76%. Jako důvod omezení udávají nejčastěji časté bolesti a kosmetické znevýhodnění. Jako největší životní problém, udávají zdravotní problémy. U dospělých jedinců s neurofibromatózou 1. typu jsou nejčastějším problémem úzkostné stavy podmíněné charakterem základní diagnózy a genetickými dispozicemi.

V zahraniční literatuře je pouze několik prací, které se věnují psychosociální stránce neurofibromatózy typu 1. V České republice toto téma není zpracováno. Práce je první sondou této problematiky u nás.

Klíčová slova: neurofibromatóza, neurofibromatóza typu 1, dědičnost, nádor, bolest, problematika života, skvrny café au lait

Abstract

This thesis deals with the life of people with diagnosis neurofibromatosis von Recklinghausen type 1 (NF1). The aim is to find out what problems in life experienced by people with NF1. Which problems had people with NF1 in childhood, what are the most common health problems, what are the most common psychosocial problems.

The work is divided into theoretical and practical part. In the theoretical part of this thesis I have described the different types of neurofibromatosis, including clinical signs, diagnosis, treatment options and monitoring. The last chapter discusses the theoretical problems of life of the people with the NF1.

In the empirical part, I followed the issue of life of people with the NF1, both medically, as well as mentally. The empirical section was elaborated using quantitative research questionnaires.

The work indicates that respondents are in 76% limits through this disease. The reason given most often indicate the limitations of pain and cosmetic disadvantages. The biggest problem of their life were health problems. For adults with NF1 are the most common type of anxiety problem conditional nature of basic diagnosis and genetic dispositions.

In foreign literature, only a few works that deal with psychosocial page neurofibromatosis type 1. In the Czech Republic this theme is not processed. This work is the first probe of the issue for us.

Keywords: Neurofibromatosis, Neurofibromatosis von Recklinghausen type1, heredity, cancer, pain, problems of life, café au lait spots

Obsah

Úvod.....	8
Teoretická část	9
1 Neurofibromatóza – charakteristika onemocnění	9
1.1 Neurofibromatóza typ 1	9
1.2 Neurofibromatóza 2. typu	10
1.3 Charakteristika onemocnění Schwannomatosis.....	11
2 Neurofibromatóza typ 1 (NF1)	11
2.1 Klinický obraz.....	11
2.2 Diagnostická kritéria	15
2.3 Diagnostická vyšetření.....	15
2.4 Terapie	17
2.5 Sledování pacienta	17
2.6 Prognóza	18
3 Neurofibromatóza typ 2	19
3.1 Klinický obraz.....	19
3.2 Diagnostické možnosti.....	20
3.3 Terapie	20
3.4 Sledování pacienta s neurofibromatózou 2. typu.....	20
3.5 Prognóza	21
4. Problematika života lidí s neurofibromatózou.....	21
Empirická část.....	24
5 Výzkumný problém	24
5.1 Cíle empirické části	24
5.2 Organizace a průběh výzkumu.....	24
5.3 Metody výzkumu	25
5.4 Charakteristika výzkumného vzorku	26
5.5 Interpretace výsledků.....	28
6 Shrnutí zjištěných výsledků	57
7 Diskuse.....	59
Závěr a doporučení pro praxi.....	62

Seznam použité literatury	64
Přílohy:.....	66

Úvod

Neurofibromatóza patří mezi neurokutánní syndromy, což je skupina onemocnění, která vznikají z důvodu poruchy tkáňové diferenciaci. V kterémkoliv věkovém období se mohou objevit klinické příznaky, a to již hned po porodu, ale také i ve stáří. Neurokutánní syndromy jsou charakterizovány dědičností, vrozenými vývojovými odchylkami a tvorbou neoplazmat, která mohou malignizovat. Nejčastějším onemocněním ze skupiny neurokutánních syndromů je neurofibromatosis von Recklinghausen typ 1. (Komárek a kol. 2008, Menkes a kol. 2011)

Onemocnění odpovídající neurofibromatóze bylo popsáno již v 18. století, později stručně Smithem v roce 1849, jako samostatnou diagnózu popsal neurofibromatózu až von Recklinghausen. Pod tímto názvem byli pacienti s neurofibromatózou diagnostikováni a sledováni až do 70. let 20. století. Tehdy byla diagnóza rozdělena na typ 1 a typ 2, kdy hlavními příznaky pro zařazení do typu 2 byl nález oboustranných neurinomů (schwannomů) sluchového nervu a později manifestace onemocnění v dospívání a časně dospělosti. V té době byly typy 1 a 2 vnímány jako součást jedné choroby. Tato představa se zásadně změnila v 90. letech 20. století, objevením genu pro typ 1 na chromozomu 17 a pro typ 2 na chromozomu 22. Jedná se tedy o 2 samostatné choroby. Další rozlišení je v klinickém obraze obou typů a věku při manifestaci onemocnění.

Na konci 90. let 20. století byla popsána další jednotka ze skupiny neurofibromatóz, a to schwannomatóza. Termín neurofibromatóza typu 3 se u ní nepoužívá, a třebaže je gen pro schwannomatózu umístěn také na 22. chromozomu, s neurofibromatózou 2. typu nesouvisí. Někteří odborníci oddělují ještě segmentální neurofibromatózu, která může splňovat diagnostická kritéria pro typ 1, ale kožní manifestace je vyjádřena jen na části těla. Také komplikace jsou vzácné a je menší riziko dědičnosti. (Menkes a kol. 2011, Petrák a kol. 2009)

Téma bakalářské práce jsem si zvolila vzhledem k tomu, že mám s neurofibromatózou osobní zkušenost. Prostřednictvím bakalářské práce bych ráda zjistila, s jakými největšími problémy a překážkami se lidé s neurofibromatózou - tedy konkrétně s neurofibromatózou typ 1 setkávají, a jak se vyrovnávají s tímto onemocněním. Zajímá mě, v kolika případech se neurofibromatóza typ 1 zhoršuje v těhotenství, kolik párů se rozhodne založit rodinu.

Teoretická část

1 Neurofibromatóza – charakteristika onemocnění

Neurofibromatóza je rozdělena na 3 odlišné diagnózy, kterými jsou neurofibromatóza typ 1, neurofibromatóza typ 2 a Schwannomatosis.

1.1 Neurofibromatóza typ 1

Neurofibromatóza typ 1 (NF1) je autosomálně dominantně dědičné onemocnění, s výskytem v populaci v poměru 1:3 000 až 1:4 000. Až v 50% se jedná o novou mutaci. Patří mezi nejčastěji monogenní onemocnění, které postihuje nervový systém. *„NF1 je charakterizována mnohočetnými nádory centrálního i periferního nervového systému, zvýrazněnou kožní pigmentací a lézemi cév a vnitřních orgánů. Navíc u různých tkání existuje sklon k maligní transformaci.“* (Menkes 2011 s. 1288)

Neurofibromatózu 1. typu charakterizuje 7 diagnostických kritérií: Skvrny café au lait (mělo by jich být 6 a více), viz příloha E a F, dva a více neurofibromů jakéhokoliv typu, viz příloha D nebo jeden plexiformní neurofibrom, freckling v podpaží a tříselné oblasti, pseudoartróza nebo anomálie kosti klínové, gliom optického nervu, hamartomy duhovky, viz příloha C, příbuzný 1. stupně s neurofibromatózou typ 1 v souladu s výše uvedenými kritérii. Ke stanovení diagnózy je třeba nalézt alespoň 2 kritéria. (Petrák a kol. 2009)

Gen pro NF1 je umístěn na dlouhém raménku 17. chromozomu. Variabilita onemocnění je velmi vysoká a zahrnuje celé klinické spektrum od kosmetických projevů onemocnění až po velmi těžký průběh. Tato variabilita je častá i ve stejné rodině. Dalším významným faktorem je věkově vázaná manifestace jednotlivých diagnostických i dalších klinických příznaků. Proto může stanovení diagnózy NF1 trvat i několik let, než jsou potřebné diagnostické příznaky jasně vyjádřeny.

Pacienti s NF1 mají zvýšené riziko tvorby hamartomů a benigních tumorů a dle současných znalostí s přibližně 7 - 12% rizikem malignizace. U NF1 je postižen jak centrální, tak periferní nervový systém. Hlavním nádorem periferního nervového systému je u NF1 neurofibrom, respektive plexiformní neurofibrom. Neurofibrom je nádorem z obalů periferního nervu (tedy Schwannovy buňky), za přítomnosti fibroblastů a

mastocytů. Může vzniknout prakticky kdekoli, kde je periferní nerv, třebaže nejčastější výskyt neurofibromů je v průběhu nervus ulnaris a radialis. Hlavními nádory centrálního nervového systému jsou gliomy, především pak gliomy zrakové dráhy – převážně optiků. Histologicky se jedná o pilocytární astrocytomy. Mimo zrakovou dráhu se gliomy objevují v mozковém kmeni, mozečku a míše. Výskyt gliomů mozkového kmene je u nemocných s NF1 také častější než u ostatní populace. Vzácné jsou gliomy/astrocytomy vysokého gradu (cca 1,5% celoživotní riziko).

U gliomů zrakové dráhy je velmi významným klinickým faktem přítomnost asymptomatických gliomů. Tyto gliomy jsou nalezeny pomocí magnetické rezonance mozku, ale nevyvolávají žádné klinické obtíže a mohou být beze změny mnoho let. Těchto asymptomatických gliomů zrakové dráhy je asi 1/2 ze všech diagnostických gliomů a není zde indikována ani neurochirurgická ani onkologická léčba. Tito pacienti jsou „pouze“ sledováni. Tím se nález gliomů u jedinců s NF1 liší od gliomů u lidí bez NF1. Tam je gliom zrakové dráhy vždy těžkým onkologickým onemocněním a vyžaduje onkologickou terapii. Příčina tohoto rozdílného průběhu není zatím objasněna. (Nevšimalová a kol. 2005, Menkes a kol. 2011)

Neurofibromatóza může postihnout kromě nervového systému i jiný systém člověka, a způsobit celou řadu komplikací. Mezi komplikace (včetně neurologických) patří kognitivní deficit s poruchami učení, vývoje řeči, pozornosti, poruch pozornosti s hyperaktivitou (ADHD syndrom), epilepsie, která se objevuje cca v 7%, většinou je sekundární při expansivním procesu mozku, hydrocefalus, malý vzrůst, makrocefalie, skoliosa, renovaskulární hypertenze (při stenózách renálních arterií) a hypertenze u jiných cévních či nádorových příčin, dysfunkce hypotalamu a předčasná puberta, jiné nádorové procesy než neurofibromy a gliomy. Komplikace základního onemocnění se významně podílí na morbiditě u dětí i dospělých. (Goldstein a kol. 2004, Menkes a kol. 2011, Petrák 2004)

1.2 Neurofibromatóza 2. typu

Neurofibromatóza typu 2 (NF2) je autozomálně dominantně dědičné onemocnění s 50 % rizikem výskytu nových mutací.

V populaci se vyskytuje v menší incidenci než u NF 1, a to v 1:33 000- 40 000, manifestuje se obvykle v časném dospělém věku (jen vzácně v dospívání). Gen je umístěn na 22. chromozomu.

Na diagnózu NF2 by lékaři měli myslet vždy, když se objeví vícečetné benigní nádorové procesy CNS, včetně nádorů míchy. Až ve 40% se objevuje hluchota. Kožní nález je výrazně chudší než u NF1.

Jak NF1, tak i NF2 má vysoce variabilní průběh s progresí neurologických poruch, útlakovými syndromy a vysokým rizikem malignizace. Ta je ale vyšší u pacientů s NF1. (Komárek a kol. 2008, Menkes a kol. 2011)

1.3 Charakteristika onemocnění Schwannomatosis

Onemocnění je autozomálně dominantně dědičné s až 90% výskytem nových mutací. Gen pro Schwannomatozu je lokalizován na 22. chromozomu, nejedná se o stejný gen jako u NF2. Onemocnění se projevuje přítomností mnohočetných schwannomů, dále chronickou bolestí, kterékoli části těla, a to právě v souvislosti s existencí schwannomu. Schwannomy mohou být lokalizovány pouze na jedné části těla, v tomto případě lze nález hodnotit jako segmentální schwannomatozu. (Seemanová 2006)

Vzhledem k tomu, že neurofibromatóza je velmi rozsáhlé onemocnění, zaměřila jsem se v teoretické části své práce hlavně na neurofibromatózou typu 1, okrajově jsem nastínila problematiku neurofibromatózy typu 2. V empirické části se budu věnovat již jen neurofibromatóze typu 1.

2 Neurofibromatóza typ 1 (NF1)

2.1 Klinický obraz

Projevy NF1 jsou velmi individuální a věkově odlišné. NF1 je onemocnění progresivní a postihuje kterýkoli orgán. Onemocnění je definováno sedmi diagnostickými kritérii – pro jasné určení diagnózy je třeba najít alespoň 2 ze 7 těchto kritérií, viz kapitola 1.1. Diagnostická kritéria vycházejí z nálezů na kůži (skvrny café au lait, freckling), v nervovém systému (neurofibromy nebo plexiformní neurofibromy, gliom zrakové dráhy), na oku (Lischovy noduly), v kostech (anomálie křídla kosti klínové anebo změny

na dlouhých kostech až charakteru pseudoartrosy) a z genetické charakteristiky – přítomnosti příbuzného prvního stupně s jasně stanovenou diagnózou NF1.

Prakticky u všech pacientů jsou na kůži nalézány *skvrny café au lait* - skvrny barvy bílé kávy, viz příloha E a F. Pro NF1 je diagnostický počet 6 a více. Jsou ohraničené, hladké, různé velikosti. Většinou se nacházejí ve větším počtu, kdekoli na těle. Nevznikají však na chodidlech a na dlaních. Tyto skvrny jsou většinou prvním ukazatelem nemoci, mohou být přítomny již u novorozenců a jejich počet stoupá do období puberty. (Ilenčíková a kol. 2009, Petrák a kol. 2009)

O něco méně častým projevem je *freckling*. Freckling je drobná hyperpigmentace, která se tvoří především v tříslech a v podpaží. Pigmentace se začíná objevovat mezi 3. – 5. rokem života, po pubertě je výraznější. U NF 1 lze nalézt různé *kožní nádory*, jsou to *lipomy*, *juvenilní xantogranulomy*, *schwannomy*, *neurofibromy*, viz příloha D. Zvláštní formou neurofibromů jsou *plexiformní nebo difúzní neurofibromy*.

Neurofibrom je benigní nádor vycházející ze Schwannovy buňky a může se vyskytnout kdekoliv v průběhu periferního nervu. Nádory z periferního nervu se mohou objevit kdykoliv během života a mohou postihnout každý z větších nervů. Tyto nádory provází často bolestivost a rychlý růst, ale přesto musí být chirurgický zákrok pečlivě zvážen, protože hrozí riziko rozvoje významného neurologického postižení. Výskyt neurofibromů je u jedinců velmi individuální a manifestují se většinou na počátku puberty. Plexiformní neurofibromy se mohou manifestovat již v novorozeneckém věku, ale většinou se tak stane mnohem později. Neurofibromy se mohou manifestovat samostatně nebo ve skupinách v průběhu periferních nervů. Plexiformní neurofibromy mohou způsobovat komplikace, jako jsou exoftalmus, hypertrofie jedné nebo více končetin, destrukci páteře anebo míšní léze. Další komplikací může být malignizace neurofibromu do podoby maligního nádoru z obalů periferního nervu. Celoživotní riziko pro rozvoj maligního nádoru z obalů periferního nervu je odhadováno na 5 – 10%. Přestup z benigního neurofibromu na maligní je častější u dospělých, než u dětí. Nádory vychází také z oblasti autonomního nervstva inervujícího různé vnitřní orgány. Z jiných možných nádorových projevů to jsou nádory intraspinální, ty se většinou manifestují pomaleji, než nádory nitrolební. Až polovina intraspinálních nádorů je mnohočetných. (Wang a kol. 2010, Menkes a kol. 2011, Petrák 2000)

V dětském věku je riziko rozvoje *gliomů optické dráhy* a mozkového kmene. Další riziko pro pacienty s neurofibromatózou typ 1 je vznik benigního nebo maligního nádoru v mozku nebo v mozečku. Nejčastěji a nejdříve bývá postižena zraková dráha. Histologicky se jedná o nezhoubné nádory – pilocytární astrocytomy grade I, low-grade gliomy. Častěji jsou postiženy ženy. „*Přibližně u jedné poloviny pacientů s nádorem zrakové dráhy se rozvíjejí klinické příznaky a symptomy přítomnosti nádoru.*“ (Menkes 2011 s. 1293) Někdy jsou gliomy zrakové dráhy bez klinických projevů, ale přesto se tyto nádory mohou zvětšit a tlačit na okolí, také mohou způsobit různé deformace okolní struktury. Mezi komplikace lze zařadit například zhoršenou kvalitu zraku, snížené barevné vidění, poruchu zorného pole, proptózu, strabismus, edém papily a atrofii optického nervu. „*Předčasná puberta je pozorována přibližně u 40% těchto jedinců – důvodem jejího rozvoje je tlak na hypotalamus, a tím zásah do systému, který tlumí hypothalamo-hypofyzárně-gonadální osu. Proto přítomnost předčasné puberty u dětí s NF1 by měla vždy zvýšit podezření na růst gliomu chiasmatu.*“ (Menkes 2011 s. 1294)

Gliomy optiku se většinou objeví do 6 až 10 let věku. Častější je také u pacientů s NF1, než v ostatní populaci, výskyt gliomů mozkového kmene. Až u 88% pacientů s NF1 způsobují gliomy mozkového kmene neurologické obtíže, jako jsou bolesti hlavy, hydrocefalus a postižení mozkových nervů. U 80% pacientů vychází z míchy primární nádory. Někteří pacienti proto potřebují úpravu průtoku mozkomíšního moku. Jen vzácně je požadovaná radioterapie a chemoterapie. Nádory mají relativně benigní průběh, někdy mohou samovolně ustoupit, i když byly klinicky symptomatické. (Petrák a kol. 2009, Menkes a kol. 2011)

Z anomálií skeletu jsou diagnostikovány pouze anomálie kosti klínové a změny dlouhých kostí až charakteru pseudoartrosy. Nejběžnějším místem pro dysplazii dlouhé kosti je tibia, ale mohou být postiženy i ostatní dlouhé kosti. U páteře, pánve nebo v lebce se mohou vytvořit superiostální neurofibromy, které zhoršují kvalitu kostní struktury a mohou spolu s cystickými změnami kostní hmoty způsobit patologické fraktury. Přibližně u 10% pacientů je nalézán nadměrný růst některých kostí. Možné je nalézt různé anomálie skeletu, které ale nemají za příčinu tumory. Asi u 50% pacientů bývají v blízkosti kosti nebo uvnitř ní uložená neurofibromatózní ložiska, která způsobují těžké změny a deformace axiálního i končetinového skeletu.

Mezi typické kostní komplikace patří především *skolióza a kyfoskolióza*. Skoliózu často provází rychlá progresse s deformitami páteře a se změnami obratlů. Žebra jsou ztenčená a zkroucená.

Na končetinách lze sledovat zakřivení dlouhých kostí, pseudoartrózu bérce. Dále může být přítomen nadměrný růst měkkých tkání většinou za přítomnosti plexiformního neurofibromu. Patologický růst nervové tkáně bývá většinou doprovázen neuralgickými bolestmi různého stupně. (Menkes a kol. 2011, Goldstein a kol. 2004)

Významným diagnostickým příznakem jsou *hamartomy (noduly) duhovky*, nazývané po svém objeviteli Lischovy noduly, viz příloha C. Lischovy noduly mají typicky věkově vázanou manifestaci - jsou vzácné u kojenců, ale u dospělých s neurofibromatózou typu 1 se objevují až v 95%. Poruchy zraku nezpůsobují. (Morel a kol. 2005)

Téměř pravidelně se u pacientů s NF1 vyskytuje *bolest hlavy*, která se velmi často objevuje již v dětském věku a může přecházet v migrenózní bolest hlavy. Následkem pheochromocytomu nebo pravděpodobněji důsledkem stenózy renální artérie se může rozvinout hypertenze.

Pacienti s NF1 mají také vrožené vady srdce a velkých cév. „*Více než jedna polovina pacientů s onemocněním s postupným uzávěrem arteria carotis interna má angiografický obraz moya-moya.*“ (Menkes 2011 s. 1296)

Poměrně častý nález u pacientů s NF1 je malá postava, která je nejčastěji způsobena nedostatkem růstového hormonu v dětství. Dále se velmi často objevuje makrocefalie. Jen ojediněle se objevuje hydrocefalus, který vzniká v důsledku nádorového procesu nebo stenózy mokovodu. Mezi projevy lze zařadit i epilepsii - ta je u NF1 především sekundární při nádorovém nebo jiném expansivním procesu mozku.

Z neurologických projevů jsou časté *kognitivní poruchy*, mezi které lze zařadit poruchy učení, snížené hodnoty IQ, až lehká retardace. Mohou být nalézány nedostatky v prostorovém vnímání, v pozornosti, krátkodobé paměti a čtení. Děti lépe zvládají verbální úkoly, než předvedení zadaného úkolu. Mezi další neurologické projevy patří cévní mozkové příhody, které vznikají na podkladě cerebrovaskulárního onemocnění s postupným uzávěrem cév. Nejčastěji je postižena arteria carotis interna nebo jedna z jejích větších větví. (Đurovčiková a kol. 1995, Menkes a kol. 2011, Petrák 2004)

Psychiatrické poruchy se též vyskytují, a to nejčastěji dystimie, dále pak deprese, úzkost a poruchy osobnosti. U jedinců s neurofibromatózou typu 1 je zvýšené riziko

hematologických a jiných nádorových malignit. Přesto je třeba připomenout výraznou variabilitu onemocnění. (Wang a kol. 2010)

„Někteří nemocní s neurofibromatózou mají velmi mírné klinické projevy onemocnění. Choroba pak bývá prokázána náhodně či při nálezů onemocnění v další generaci.“ (Komárek 2008 s. 130)

2.2 Diagnostická kritéria

Skvrny café au lait, mělo by jich být 6 a více, dva a více neurofibromů jakéhokoliv typu, nebo jeden plexiformní, freckling v podpaží a tříselné oblasti, pseudoartróza, gliom optické dráhy (především optického nervu), Lischovy noduly = hamartomy duhovky a příbuzný 1. stupně s NF1, který je v souladu s výše uvedenými kritérii. Důležité je vědět, že některé z příznaků, a to zejména skvrny café-au-lait se vyskytují i v běžné populaci. Proto by se měla dodržet určitá pravidla, která jsou daná pro diagnostická kritéria. Diagnostika vyžaduje přítomnost alespoň dvou z výše uvedených příznaků.

Již u novorozenců se mohou objevit na kůži skvrny café-au-lait, jen zřídka plexiformní neurofibromy. V předškolním a časném školním věku se objevuje freckling a gliom optického nervu, neurofibromy se většinou manifestují před pubertou a v jejím průběhu, u žen pak ještě v období těhotenství, v 95% se v dospělosti vyskytují hamartomy duhovky. Pro časně stanovení diagnózy do 3 let věku má význam rodinný výskyt neurofibromatózy typ 1 u příbuzných 1. stupně. (Petrák a kol. 2009, Wang a kol. 2010)

2.3 Diagnostická vyšetření

Při stanovení diagnózy lékař nejprve provede celkové klinické vyšetření a zhodnotí diagnostická kritéria, která jsou uvedena výše. Druhým krokem, by měla být podrobná rodinná anamnéza, popřípadě vyšetření rodinných příslušníků. (Seidl a kol. 2004)

„U sporadického případu onemocnění je velmi důležité rozhodnutí, zda se u pacienta jedná o čerstvou mutaci, či má-li jeden z rodičů frustní formu choroby. V případě nepostižených rodičů je genetická prognóza pro sourozence probanda příznivá, v případě postiženého rodiče je riziko 50%. Je třeba vzít v úvahu možnost frustních forem choroby.“ (Maříková 2006 s. 6)

Pokud je postižených více osob a diagnóza je u nich potvrzena, může lékař indikovat nepřímou DNA analýzu, kterou může odhalit další nositele rizikového haplotypu, a to

zejména v časném věku, lze ji využít v prenatální diagnostice. V případě jednoho postiženého v rodině, lékař indikuje některé z molekulárně genetických vyšetření, která jsou schopna zachytit zkrácený protein, či přímo delegovat mutaci. (Maříková 2006)

Nesmí být opomenuto vyšetření neurologické, které by měl provést neurolog, který má s diagnózou NF1 zkušenosti. Pokud je u jedince podezření na neurofibromatózu typu 1, měl by se lékař zaměřit na přítomnost pulsujícího exoftalmu, který je známkou dysplazie křídla klínové kosti. Je to vzácný defekt klínové kosti, který je pro NF1 charakteristický. Lékař by měl změřit obvod hlavy, nemá-li dítě makrocefálii, která může být benigní, ale může poukázat na nějakou patologii, jakou je gliom zrakového nervu. Dále se zjišťuje, zda pacient nemá skoliózu. (Komárek a kol. 2008, Morel a kol 2005)

V současnosti, pokud jsou splněná diagnostická kritéria, není provedení DNA analýzy nutné, protože dostupné postupy umožňují určení jen přibližně 70% mutací. Průkaz mutace neumožní předpovědět závažnost onemocnění. Přestože skvrny café au lait se mohou vyskytovat i v běžné populaci a nízký počet je pro stanovení diagnózy nedostatečný, mohou tyto skvrny znamenat riziko výskytu NF1 u dalšího potomstva. Zásadní význam má pro diagnostiku NF1 zobrazovací vyšetření, a to zejména magnetická rezonance. Při vyšetření mozku magnetickou rezonancí nalézají odborníci až u 86% pacientů hamartomy v oblasti bazálních ganglií, kmene a mozečku.

Rodiče pacienta s NF1 by se měli podrobit základnímu vyšetření z hlediska výskytu skvrn café au lait, podkožních neurofibromů a Lischových nodulů, které může vyšetřit oftalmolog pomocí štěrbinové lampy. Pokud má 1 z rodičů prokázány příznaky NF1, není toto onemocnění u jejich dítěte novou mutací, ale jedná se o familiární/rodinný výskyt NF1. Riziko výskytu (NF1) je u dalšího sourozence 50%. Pro případné pacientovo potomstvo platí 50% dědičnost při výskytu neurofibromatózy u jeho rodičů, pokud ani jeden z rodičů nemá žádnou ze sledovaných změn, není riziko pro opakovaný výskyt onemocnění vyšší než v běžné populaci. Pokud jsou postiženi dva a více členů rodiny, lze prenatální diagnostiku provést vazebnou analýzou, což je nepřímá DNA diagnostika, která odhalí, zda jsou přítomny stejné změny v příslušné části 17. chromozomu u více členů rodiny. Přímá DNA diagnostika zjistí, zda analyzovaná DNA nese či nenesé mutaci – je to jediné možné vyšetření u pacientů se sporadickým výskytem novou mutací NF1. (Komárek a kol. 2008, Seidel a kol. 2004, Menkes a kol. 2011)

2.4 Terapie

Terapie je symptomatická, zaměřená na sledování pacienta v pravidelných intervalech, a to zejména v dětském věku. Pokud je u dítěte stanovena diagnóza NF1, měl by lékař, který je erudovaný v oblasti neurofibromatózy provést podrobný rozhovor s rodinou. „*Vždy je třeba mít na paměti, že důvodem sledování pacientů s NF1 je možnost rozvoje onkologických, neurologických, ortopedických, oftalmologických, psychiatrických, speciálně pedagogických a dalších komplikací této diagnózy.*“ (Petrák 2009 s. 40)

Neexistuje žádná léčba příčiny této nemoci. Malé kožní a podkožní neurofibromy lze chirurgicky odstranit, pokud jsou bolestivé. Riziko recidivy je však vysoké.

Z kosmetického hlediska u drobnějších neurofibromů je zkoušena terapie laserem. Mezi symptomatické léčebné postupy, lze dále zařadit ortopedicko-ortotické, ortopedicko-chirurgické a spondylo-chirurgické, které jsou zaměřené na léčení benigních neurofibromů, skoliózy, pseudoartróz a výrazné asymetrie končetin. V případě vzniku velmi těžkého kostního postižení (dysplazie, cysty) je indikována operační ortopedická léčba, včetně rizika amputace. Terapie medikamentózní zatím nebyla úspěšná. (Petrák a kol. 2009)

2.5 Sledování pacienta

Sledování pacientů s NF1 je celoživotní proces. Frekvence neurologických a onkologických vyšetření i výběr pomocných metod je individuální, záleží na charakteru klinických obtíží. Důležité je zajistit vyšetření genetické. Součástí kontroly je celkové fyzikální vyšetření lékařem, a to 1x za rok, u dětí se hodnotí psychomotorický vývoj. Dále je pacient sledován ve specializované neurologické ambulanci a na onkologii. Gliomy, které jsou lokalizované intraorbitálně se mohou sledovat také sonograficky, vždy je ale zapotřebí nálezu porovnat s nálezem z nukleární magnetické rezonance (MRI). Velmi důležité je sonografické vyšetření břicha se zaměřením na nadledviny, a to cca 1x ročně. Při opakovaných bolestech břicha pak lékař může zvážit další zobrazovací vyšetření, a to především počítačovou tomografii (CT). V případě sluchových obtíží, pacient podstupuje audiometrické vyšetření. V dětském věku a adolescenci bývají pacienti s neurofibromatózou typ 1 sledováni na ortopedii pro riziko rozvoje skoliózy.

Pravidelně by měl být měřen krevní tlak, který poslouží k záchytu případné hypertenze, která většinou vzniká následkem renovaskulárního onemocnění nebo

feochromocytomu. Mezi nepostradatelné vyšetření patří oční vyšetření, kde oční pozadí informuje o nitrolebním tlaku (např. při hydrocefalu anebo velkém nádorovém procesu, který se chová expanzivně), zároveň atrofie na očním pozadí (atrofie papily) poukazuje na možnost gliomu optického nervu. Kvalita zraku včetně barevného vidění je také důležitá při sledování dynamiky změn gliomů zrakové dráhy a vyšetření předního segmentu očního na Lischovy noduly je důležité z hlediska diagnostického.

Dále je to laboratorní vyšetření, kdy se pacientovi odebírá krev na vyšetření. Z hematologické řady to je především krevní obraz a diferenciální rozpočet leukocytů, z biochemické to jsou ionty, metabolity, bílkoviny, enzymy vázané na jaterní nebo srdeční buňku a hormony štítné žlázy.

Ženy by měly být informovány o riziku zvětšení počtu a velikosti neurofibromů v těhotenství a o případném riziku hypertenze. O možných komplikacích, které jsou spojené s těhotenstvím by měl vědět i ošetřující lékař – gynekolog, praktický lékař. Všichni nemocní, by pak měli být poučeni o nutnosti informovat lékaře o jakýchkoliv neobvyklých příznacích. Zejména se jedná o mladé nemocné ve věku 16-25 let. Jsou to především příznaky maligních nádorů z pochvy periferních nervů, nádorů CNS a příznaky útlaku míchy. Mělo by jim být sděleno, aby vyhledali lékařskou pomoc, pokud se objeví nově vzniklé poruchy vize, bolesti hlavy, a to zejména po ránu, pokud se jim rychle zvětšují kožní léze, mají poruchu koordinace, motorický deficit, akutní nebo progresivní poruchu citlivosti, ranní zvracení, poruchu sfinkterů, poruchu vědomí, ztrátu sluchu, bolest, která narušuje spánek. Kožní léze, by se měly pečlivě sledovat. (Petrák a kol. 2009, Komárek a kol. 2008, Morel a kol. 2005)

2.6 Prognóza

Prognóza záleží na uložení, dynamice růstu a typu nádoru. Pokud jsou nádory uloženy v oblasti periferního nervu, dlouhodobá prognóza je dobrá. U intrakraniálního nádoru záleží, zda se jedná o jeden nebo o mnohočetný nádor, zda vadí svým uložením a především, zda se zvětšuje a jak rychlý je to růst.

Pokud jsou neurofibromy lokalizované na periferních nervech v podobě klasického neurofibromu je dlouhodobá prognóza dobrá. Pokud mají neurofibromy, které jsou lokalizované na periferních nervech charakter plexiformních neurofibromů, jsou do budoucna rizikové z hlediska rychlého růstu, bolesti, malignizace.

Diagnóza NF1 je provázána mnoha klinickými obtížemi, z nichž většinu nelze z dlouhodobého hlediska předvídat. Proto jsou důležité kontroly v dlouhých, ale pravidelných časových úsecích, cca za 1 rok, při neurologických komplikacích to jsou bolesti hlavy a migrény, při ortopedických komplikacích skolióza a při vývojových komplikacích poruchy růstu nebo anomálie skeletu.

Průměrný věk dožití u pacientů s NF1 je zkrácen na 54,4 – 59 let, zatímco u běžné populace je průměrný věk přežití 70,1 – 74 let. (Menkes a kol. 2011, Petrák a kol. 2009)

3 Neurofibromatóza typ 2

3.1 Klinický obraz

První příznaky onemocnění se začínají objevovat v druhé dekádě života, až v mladém dospělém věku. Nejtypičtějším příznakem je přítomnost oboustranných vestibulárních schwannomů, což jsou neurinomy akustiku. Tyto nádory se projevují většinou již v pubertě. Schwannomy se mohou objevit také na jiných mozkových nervedech a na periferních nervedech. Pro NF 2 jsou charakteristické další nádory centrálního nervového systému a to neurofibromy, mozkové a míšní meningeomy a mnohočetné nádory, které vznikají z glie a mening. Míšní nádory mohou způsobovat paraparézy.

Neurofibromatóza 2. typu se dále projevuje tinnitem, což je ušní šelest a ztrátou sluchu. U pacientů s neurofibromatózou 2. typu se také objevují bolesti hlavy, dále křeče, které jsou způsobeny meningeomy, presenilní katarakta, dále syndrom koutu mostomozečkového.

Skvrny café au lait se u pacientů s neurofibromatózou 2. typu vyskytují jen ve 43%, vzácně se objevují ve vyšším počtu než 6. Další kožní nádory, jako jsou například neurofibromy se také objevují minimálně.

Klinický obraz se odvíjí od lokalizace, velikosti a dynamiky růstu nádorové léze. Mohou to být neurologické, oftalmologické, ORL, ortopedické, onkologické, ale také endokrinologické projevy. (Komárek a kol. 2008, Petrák a kol. 2009, Menkes a kol. 2011, Goldstein a kol. 2004)

3.2 Diagnostické možnosti

Pro stanovení diagnózy neurofibromatózy 2. typu je nutné splnit minimálně jedno z následujících kritérií. Mezi diagnostická kritéria patří bilaterální nebo jednostranný tumor VIII. hlavového nervu (sluchově rovnovážný nerv), z dalších kritérií to je přítomnost neurofibromu, meningeomu, gliomu, schwannomu, intrakraniálního či míšního tumoru a rodič, sourozenec, nebo potomek, který má diagnózu NF2. Tyto klinické projevy jsou diagnostikovány pomocí zobrazovacích metod, nejčastěji nukleární magnetickou rezonancí. Vyšetření rentgenové a CT se využívá minimálně z důvodu radiace.

Samozřejmě by neměla být opomenuta podrobná anamnéza. Důležité je i celkové laboratorní vyšetření moče a krve. Riziko dědičnosti je i u neurofibromatózy 2. typu, proto je zapotřebí rodinu informovat o genetickém poradenství a možnosti prenatální diagnostiky. Pokud se v rodině vyskytují dva a více nemocných, lze provést nepřímou diagnostiku, pomocí DNA analýzy. (Petrák a kol. 2009, Menkes a kol. 2011)

3.3 Terapie

Léčba je stejně jako u neurofibromatózy typ 1 symptomatická zaměřená na sledování pacientů u odpovídajícího spektra specialistů. Lékař by měl ke každému pacientovi přistupovat individuálně, jelikož neurofibromatóza 2. typu má odlišný projev a průběh.

Pokud jsou přítomny schwannomy akustiku, dominuje léčba chirurgická. Pacient by měl být operován ve specializovaném pracovišti zkušeným otorinolaryngologem a neurochirurgem. Při tomto výkonu operatér zavede kmenový implantát, aby byl zachován sluchový kontakt.

Z dalších léčebných možností je léčba onkologická. U pacientů s neurofibromatózou 2. typu se využívá radioterapie a dokonce i léčba gama-nožem, ale jen omezeně pro riziko sekundární malignizace. (Petrák a kol. 2009, Menkes a kol. 2011)

3.4 Sledování pacienta s neurofibromatózou 2. typu

Pokud je stanovena diagnóza neurofibromatóza 2. typu, je nutno dostatečně informovat rodinu. Informace by měl podávat lékař, který má dostatek zkušeností s neurofibromatózou.

Pacienti jsou sledování od stanovení diagnózy celoživotně, především v neurologických, ORL a onkologických ambulancích. Jsou vyšetřováni internistou či

pediatrem a oftalmologem. Pacient by měl mít pravidelně monitorovaný krevní tlak, a to 2x ročně. Vyšetření fyzikální, neurologické, ortopedické, oční a audiologické podstupuje pacient 1x ročně. Dále je sledován prostřednictvím zobrazovacích metod, z nichž dominuje nukleární magnetická rezonance mozku a míchy a ultrazvukové vyšetření břicha.

Pacienti by proto měli mít dostatek informací, aby upozornili lékaře v případě vzniku nových klinických projevů. Mezi komplikace lze zařadit nově vzniklou poruchu sluchu, tinnitus, či ztrátu sluchu, poruchy rovnováhy, sensorické změny, poruchu koordinace, ranní zvracení, poruchy vize, poruchy sfinkterů, poruchu vědomí, poruchy citlivosti a motorický deficit. Pokud má pacient vestibulární schwannom, měl by se vyhýbat potápění a jiným podvodním činnostem, protože má zvýšené riziko dezorientace. (Menkes a kol. 2011, Petrák a kol. 2009)

3.5 Prognóza

Neurofibromatóza typu 2 patří mezi progresivní onemocnění, s přítomností progresivních benigních nádorů, z nichž vysoké riziko tvoří meningeomy. U těchto nádorů je možnost recidivy. Prognóza se tedy odvíjí od klinických projevů, záleží hlavně na typu a uložení nádorové léze. „*Riziko výskytu maligních nádorů je udáváno jako nízké, zhruba kolem 0,5-1 % celoživotního rizika.*“ (Petrák 2009 s. 44)

Průměrný věk dožití je nižší. Udává se, že do 15 let od stanovení diagnózy, nemocní zemrou. Časnější diagnostikou a kvalitnější léčbou lze předpokládat, že se tyto údaje příznivě změní. (Petrák a kol. 2009)

4. Problematika života lidí s neurofibromatózou

Je těžké si představit s jakými problémy a pocity se lidé s neurofibromatózou setkávají, jakým problémům musí čelit. Samozřejmě je průběh nemoci vysoce individuální, a co pro některé je zcela běžná věc, pro některé to tak nemusí být. Lidé s neurofibromatózou musí od stanovení diagnózy absolvovat řadu vyšetření, a to již mnohdy od narození. Neurofibromatóza přináší člověku omezení a situace, které nejsou příjemné, a to jak po fyzické stránce, tak po psychické. I když na mnoha internetových stránkách se lze dočíst, že neurofibromatóza nezpůsobuje žádná omezení, v některých případech to tak není.

Onemocnění neurofibromatóza typu 1 je kosmeticky nevýhodné, proto se mohou někteří nemocní stranit veřejnosti a některým situacím, jako je třeba návštěva koupaliště. Většinou tito lidé bývají středem pozornosti, dotěrných, zvědavých pohledů, někdy otázek a dokonce i posměchu. A co teprve lidé, kteří mají neurofibromy i v obličeji a na odhalených partiích těla? Mohou si takto postižení lidé vůbec vytvořit zdravé sebevědomí? Sami se sobě líbit, být pro druhé přitažlivými?

Někdy může neurofibromatóza pacienta invalidizovat, a to hlavně v důsledku nádorové léze, která může způsobit ztrátu sluchu, oslepnutí, částečné či úplné ochrnutí.

Problematiku života můžeme rozdělit do určitých věkových období, a to na dětství, dospívání, dospělost a stáří.

Dětství

Malé dítě si neuvědomuje závažnost svého onemocnění, až ve věku školní docházky začne vnímat a pozorovat odlišnosti od svých spolužáků, pokud má kožní projevy. V tomto období se setkává s prvními posměchy, zvědavými pohledy a otázkami od svých vrstevníků. U dítěte může docházet ke stydlivosti a stranění se kolektivu, dítě se může uzavřít do sebe. V neposlední řadě může dojít i k šikaně. Důležitou roli mají především rodiče, kteří by měli s dítětem o problému hovořit přiměřeně k věku dítěte, měli by vyhledat psychologa a rovněž informovat třídního učitele.

Dospívání

Období dospívání přináší v životě určitý zlom. V tomto období přichází nespokojenost s vlastním vzhledem, a to i u zdravých pubescentů. Dospívající se začínají zajímat o druhé pohlaví a začínají prožívat první lásky. Jedinci s NF1 si proto začínají uvědomovat své onemocnění o to více. Trápí je přítomnost kožních neurofibromů, které se vlivem hormonálních změn u většiny tvoří více. Můžeme se setkat s úzkostnými stavy, někdy i s depresí, zvláště častá je dystymie, proto by měli být dítěti na blízku rodiče. I v tomto období je na místě pomoc psychologa.

Dospělý věk

Mladý dospělý člověk začíná přemýšlet o budoucnosti a rizicích, které jsou spojeny s onemocněním. V první řadě jsou to myšlenky ohledně výběru povolání, partnera,

sexuálního života, dětí, finančního zabezpečení, zachování soběstačnosti, fyzického a psychického zdraví, začlenění do společnosti.

Stáří

Člověk už je seznámen s nemocí, zná její projevy a potřebu sledování lékařem. Většinou se smiřuje s nemocí nebo je s ní smířen. Samozřejmě záleží na každém člověku, na jeho osobnosti, jak se s nemocí vyrovnal a hlavně také na zdravotním stavu daného jedince, na jeho soběstačnosti, dále na chování rodiny a okolí.

Empirická část

5 Výzkumný problém

Jsou nemocní s neurofibromatózou omezováni v běžném životě? Jaké překážky musí překonávat? Jak jsou lidé s neurofibromatózou přijímáni ve společnosti?

5.1 Cíle empirické části

Hlavním cílem mé práce je zjistit, s jakými problémy v životě se setkávají lidé s onemocněním neurofibromatóza typu 1.

Ve vztahu k hlavnímu cíli jsem stanovila dílčí cíle:

- Cíl 1 – Zjistit, jaké problémy měli lidé s neurofibromatózou typ1 v dětství.
- Cíl 2 - Zjistit, jaké jsou zdravotní problémy lidí s neurofibromatózou typ1.
- Cíl 3 – Zjistit, jaké jsou psychosociální problémy lidí s neurofibromatózou typ1.

5.2 Organizace a průběh výzkumu

Výzkum probíhal od prosince 2011 do června 2012. V tomto období jsem získala 50 respondentů. Respondenti byli pacienti léčící se převážně ve specializovaných neurologických ambulancích ve Fakultní nemocnici v Praze v Motole. Nejprve jsem vytvořila dotazník v písemné a elektronické podobě, viz příloha A. Poté jsem oslovila pana MUDr. Bořivoje Petráka, CSc. ze specializované dětské neurologické ambulance, kam dochází lidé s onemocněním neurofibromatóza typ1, dále paní MUDr. Lenku Kinštovou ze specializované dospělé neurologické ambulance Fakultní nemocnice v Praze v Motole. Po předchozím souhlasu odborného lékaře MUDr. Bořivoje Petráka, CSc. jsem požádala ředitele Fakultní nemocnice v Praze v Motole o souhlas s realizací dotazníkového šetření na odborných neurologických ambulancích, viz příloha B. Dotazníky v písemné podobě, jsem doručila do příslušných specializovaných ambulancí. Jejich předání zajišťovaly všeobecné sestry. Dotazníky v elektronické formě jsem zasílala na internetovou diskusi, která je určena lidem s onemocněním neurofibromatóza typ1. Písemné dotazníky jsem si pravidelně 1x týdně na ambulanci vyzvedávala. Celkem jsem distribuovala 75 dotazníků a

odeslala 15 elektronických dotazníků. Návratnost dotazníků byla 35 (58%) písemných dotazníků a 15 (100%) elektronických dotazníků.

5.3 Metody výzkumu

K získání informací potřebných k dosažení cílů byl použit dotazník vlastní konstrukce, viz příloha A. Jedná se o kvantitativní metodu výzkumu.

V úvodu jsem seznámila respondenty s cílem dotazníku. Dotazník obsahoval 21 položek. První dvě položky zahrnovaly identifikační údaje respondentů, jedná se o položky týkající se pohlaví a věku. Získaná data z dotazníků jsem zpracovala do příslušných tabulek a grafů.

- K cíli 1, jaké měli problémy lidé s NF1 v dětství, se vztahují položky č. 13, 14
- K cíli 2, jaké jsou nejčastější zdravotní problémy lidí s NF1, se vztahují položky č. 9, 10, 11
- K cíli 3, jaké jsou nejčastější psychosociální problémy lidí s NF1, se vztahují položky č. 11, 12, 15, 16, 17, 18, 19, 20, 21
- Položky vztahující se k problematice: č. 3, 4, 5, 6, 7, 8
- Identifikační položky: č. 1, 2

Odpovědi jsem zpracovala v počítačovém programu Microsoft Office operační systém Windows Vista. Výsledky jsou uvedeny v tabulkách a grafech.

V tabulkách bylo použito značení charakteristik:

$$f_i = n_i / N$$

f_i - relativní četnost (vyjádřena v %)

n_i - absolutní četnost

N – celková četnost

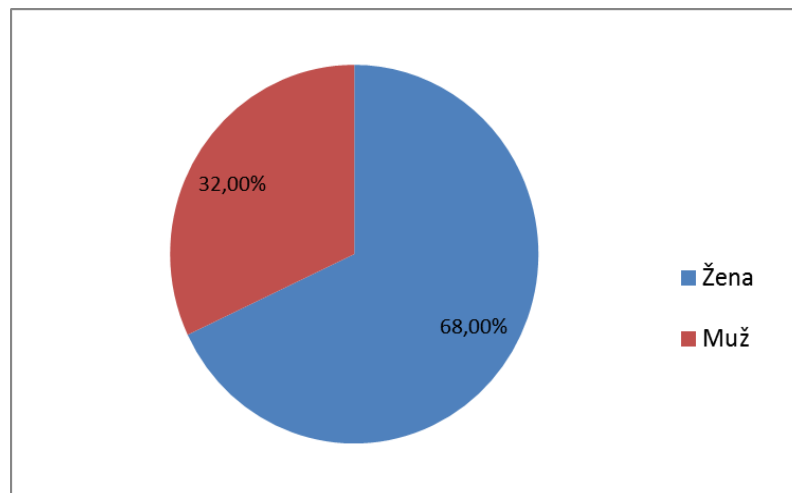
5.4 Charakteristika výzkumného vzorku

Průzkumný vzorek tvořilo 50 respondentů. Jako filtrační otázky jsem zvolila pohlaví a věk respondentů. Dotazníkové šetření bylo určeno lidem s onemocněním neurofibromatóza typ1, od 18 let věku, horní věková hranice nebyla stanovena. V souboru bylo 34 žen a 16 mužů. Z celkového počtu 50 respondentů bylo 8 (16%) dotazovaných mužů a žen ve věku 18 – 25 let, 7 (14%) respondentů ve věku 26 – 30 let, 11 (22%) respondentům bylo 31 – 35 let, 12 (24%) respondentů ve věku 36 – 40 let, 9 (18%) respondentům bylo 41 – 45 let a nejméně bylo respondentů nad 50 let a více a to 3 (6%). Charakteristiku vzorku dle pohlaví uvádí tabulka č. 1 a graf č. 1. Charakteristiku vzorku dle věku uvádí graf č. 2.

Tabulka č. 1 Pohlaví respondentů

Pohlaví	n_i	f_i
Žena	34	68,00%
Muž	16	32,00%
Celkem (N)	50	100,00%

Graf č. 1 Pohlaví respondentů



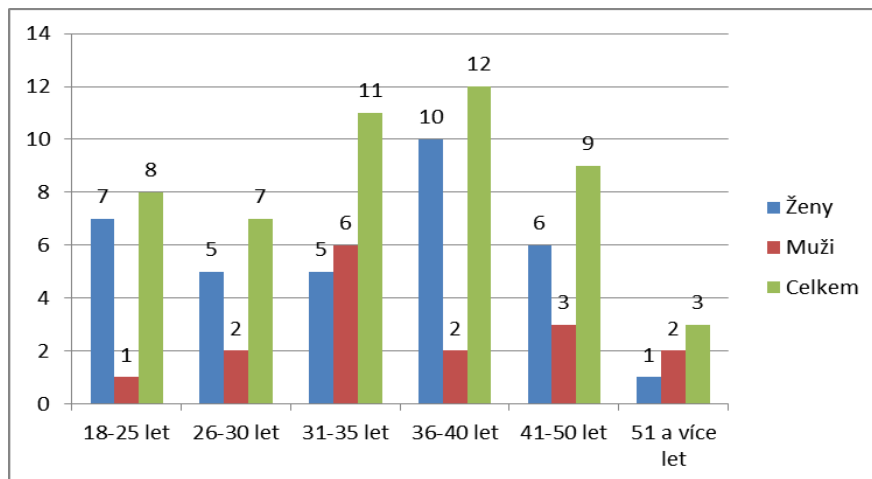
Dotazníkového šetření se zúčastnilo 34 žen (68%) a 16 mužů (32%). Celkem 50 respondentů.

Tabulka č. 2 Věk respondentů dle pohlaví

Pohlaví	Ženy		Muži		Celkem (N)	
	n _i	f _i	n _i	f _i	n _i	f _i
18 - 25 let	7	20,59%	1	6,25%	8	16,00%
26 - 30 let	5	14,71%	2	12,50%	7	14,00%
31 - 35 let	5	14,71%	6	37,50%	11	22,00%
36 - 40 let	10	29,41%	2	12,50%	12	24,00%
41 - 50 let	6	17,65%	3	18,75%	9	18,00%
51 a více let	1	2,94%	2	12,50%	3	6,00%
Celkem (N)	34	100,00%	16	100,00%	50	100,00%

Dotazníkového šetření se zúčastnilo ve věku 18 – 25 let 7 (20,59%) žen, 1 (6,25%) muž, ve věku 26 – 30 let se zúčastnilo 5 (14,71%) žen a 2 (12,50%) muži, ve věku 31 – 35 let se zúčastnilo 5 (14,71%) žen a 6 (37,50%) mužů, ve věku 36 – 40 let se zúčastnilo 10 (29,41%) žen a 2 (12,50%) muži, ve věku 41 – 50 let se zúčastnilo 6 (17,65%) žen a 3 (18,75%) muži, ve věku 51 a více let se zúčastnila 1 (2,94%) žena a 2 (12,50%) muži.

Graf č. 2 Věk respondentů dle pohlaví



Věk respondentů byl různorodý. Nejčastěji se vyskytoval věk u žen 36 - 40 let, u mužů 31 – 35 let. Nejméně se vyskytoval věk u žen 51 a více let, u mužů 18 – 25 let. V celkovém

počtu respondentů se nejvíce zúčastnilo lidí s NF1 ve věku 36 – 40 let, nejméně ve věku 51 a více let.

5.5 Interpretace výsledků

Cíl 1 – Zjistit, jaké měli problémy lidé s neurofibromatózou v dětství.

K cíli se vztahují položky č. 13, 14.

Položka č. 13 S jakými největšími problémy jste se setkával/a v dětství? Lze označit více možností.

Tabulka č. 3 Problémy respondentů v dětství

Pohlaví	Ženy (N 34)		Muži (N 16)		Celkem (N) (N 50)	
	n _i	f _i	n _i	f _i	n _i	f _i
Problémy v dětství						
Špatné soustředění ve škole	15	44,12%	11	68,75%	26	52,00%
Posměch od vrstevníků	12	35,29%	6	37,50%	18	36,00%
Šikana	1	2,94%	1	6,25%	2	4,00%
Nepříjemné pohledy	15	44,12%	8	50,00%	23	46,00%
Bolesti	8	23,52%	2	12,50%	10	20,00%
Úzkost, smutek	9	26,47%	6	37,50%	15	30,00%
Žádné	4	11,76%	0	-	4	8,00%

Vzhledem k tomu, že respondenti mohli označit více možností je položka procentuálně vyhodnocena ve vztahu k počtu respondentů, v jednotlivých skupinách nikoli k celkové četnosti odpovědi.

Z dotazníkového šetření vyplynulo, že se respondenti v dětství setkávali v 26 případech (52%) se špatným soustředěním ve škole, 23 (46%) respondentů uvedlo, že se v dětství setkávalo s nepříjemnými pohledy ostatních. 18 (36%) respondentů uvedlo, že zažívalo posměch od vrstevníků, 15 (30%) respondentů uvedlo, že prožívalo úzkost, smutek z onemocnění, 10 (20%) respondentů trápily bolesti a 2 (2,04%) respondenti uvedli, že se setkali s šikanou. 4 (8%) respondenti neuvedli žádné problémy v dětství.

Položka č. 14 Styděl/a jste se v dětství před svými vrstevníky za své onemocnění?

Tabulka č. 4 Stydlivost respondentů v dětství před vrstevníky dle pohlaví

Pohlaví	Ženy		Muži		Celkem (N)	
	n _i	f _i	n _i	f _i	n _i	f _i
Ano	18	53%	6	37,5%	24	48%
Ne	16	47%	10	62,5%	26	52%
Celkem (N)	34	100%	16	100%	50	100%

Tabulka znázorňuje, v kolika % se respondenti styděli před svými vrstevníky či nikoliv. Z celkového počtu respondentů, který je 50 se v dětství stydělo 24 (48%) respondentů, 26 (52%) respondentů uvedlo, že se v dětství před vrstevníky nestydělo. Z celkového počtu žen, který je 34 se v dětství stydělo 18 (53%) žen, 16 (47%) žen uvedlo, že se v dětství před svými vrstevníky nestydělo. Z celkového počtu mužů, který je 16 se v dětství stydělo 6 (37,5%) mužů, 10 (62,5%) mužů se v dětství před svými vrstevníky nestydělo.

U položky č. 13 a 14 jsem nevyhodnocovala získaná data dle věku, jelikož se domnívám, že současný věk respondentů nemá vliv na problémy a stydlivost respondentů v dětství.

Cíl 2 – Zjistit, jaké jsou nejčastější zdravotní problémy lidí s NF1.

K cíli se vztahují položky č. 9, 10 a 11.

Položka č. 9 Zhoršila se neurofibromatóza v těhotenství? Pokud ano, z jakého hlediska.
(Z kosmetického hlediska, ze zdravotního hlediska)

Tabulka č. 5 Zhoršení neurofibromatózy typ 1 v těhotenství

Zhoršení	n _i	f _i
Ano	14	66,67%
Ne	7	33,33%
Celkem (N)	21	100,00%

Z dotazníkového šetření vyplynulo, že u 14 (66,67%) respondentek došlo ke zhoršení neurofibromatózy typ1, 7 (33,33%) respondentek uvedlo, že nedošlo ke zhoršení příznaků onemocnění.

Tabulka č. 6 Zhoršení neurofibromatózy v těhotenství dle věku žen

Věk	n _i	f _i
18 - 25 let	0	-
26 - 30 let	0	-
31 - 35 let	4	28,57%
36 - 40 let	6	42,86%
41 - 50 let	4	28,57%
51 a více let	0	-
Celkem (N)	14	100%

Nejčastěji došlo ke zhoršení NF1 v souvislosti s těhotenstvím u respondentek mezi 36. – 40. rokem věku, a to u 6 (42,86%) žen. Dále došlo ke zhoršení u 4 (28,57%) žen ve věku 31 – 35 let a u 4 (28,57%) žen došlo ke zhoršení mezi 41. – 50. rokem věku.

Tabulka č. 7 Oblasti zhoršení neurofibromatózy v těhotenství

Hledisko	n_i	f_i
Kosmetické	12	85,71%
Zdravotní	2	14,29%
Celkem (N)	14	100,00%

Z celkového počtu 14 žen, které uvedly zhoršení neurofibromatózy typ1 v těhotenství, uvedlo 12 (85,71) žen, že ke zhoršení došlo z kosmetického hlediska, pouze 2 ženy (14,29%) uvedly, že se jim neurofibromatóza typ1 zhoršila ze zdravotního hlediska.

Tabulka č. 8 Zhoršení neurofibromatózy v těhotenství z kosmetického a zdravotního hlediska dle věku

Hledisko zhoršení	Kosmetické hledisko		Zdravotní hledisko	
	n_i	f_i	n_i	f_i
Věk				
31 – 35 let	4	33,33%	0	-
36 – 40 let	4	33,33%	2	100,00%
41 – 50 let	4	33,33%	0	-
Celkem (N)	12	100,00%	2	100,00%

Tabulka znázorňuje, v jakém věku došlo u žen ke zhoršení NF 1 v těhotenství ze zdravotního či kosmetického hlediska. Ze zdravotního hlediska došlo ke zhoršení NF1 v těhotenství pouze ve věku 36 – 40 let u 2 (100%) žen. Z kosmetického hlediska došlo ke zhoršení NF1 v těhotenství ve věku 31 – 35 let u 4 (33,33%) žen, ve věku 36 – 40 let u 4 (33,33%) žen a ve věku 41 – 50 let také u 4 (33,33%) žen.

Položka č. 10 Jakými zdravotními problémy v současnosti trpíte? Lze označit více možností.

Tabulka č. 9 Zdravotní problémy lidí s neurofibromatózou typ1 dle pohlaví

Pohlaví	Ženy (N 34)		Muži (N 16)		Celkem (N) (N 50)	
	n _i	f _i	n _i	f _i	n _i	f _i
Bolesti hlavy	24	70,58%	11	68,75%	33	66,00%
Migrény	12	35,29%	1	6,25%	13	26,00%
Jiné bolesti	8	23,53%	9	56,25%	17	34,00%
Deprese, poruchy nálad	10	29,41%	5	31,25%	16	32,00%
Skolióza	10	29,41%	4	25,00%	14	28,00%
Epilepsie	2	5,88%	1	6,25%	3	6,00%
Parézy plegie	1	2,94%	2	12,50%	3	6,00%
Přeměna nezhoob. nádoru ve zhoubný	2	5,88%	0	-	2	4,00%
Bez potíží	3	8,82%	0	-	3	6,00%

Vzhledem k tomu, že respondenti mohli označit více možností je položka procentuálně vyhodnocena ve vztahu k počtu respondentů, v jednotlivých skupinách nikoli k celkové četnosti odpovědi.

U položky č. 10 mohli respondenti označit více možností. Z dotazníkového šetření vyplynulo, že nejčastější zdravotní problémy respondentů jsou bolesti hlavy, které se vyskytují u 33 (66%) respondentů, u 24 (70,58%) žen a u 11 (68,75%) mužů. Na druhém místě to jsou z celkového počtu deprese, a poruchy nálad, které se vyskytují u 16 (32%) respondentů, u 10 (29,41%) žen a u 5 (31,25%) mužů. Dále se často vyskytují bolesti končetin a zad a to u 17 (34%) respondentů, u 8 (23,53%) žen a u 9 (56,25%) mužů. 14 (28%) respondentů také uvedlo, že má skoliózu, která se vyskytuje u 10 (29,41%) žen a 4 (25%) mužů. 13 (26%) respondentů trápí migrény, které se vyskytují u 12 (35,29%) žen a u 1 (6,25%) muže. U 3 (6%) respondentů se vyskytuje epilepsie, parézy a plegie a u 2 (4%)

respondentů došlo k přechodu z benigního nádoru na maligní. 3 (6%) respondenti jsou bez potíží.

Tabulka č. 10.1 Zdravotní problémy u mužů dle věku

Věk	18-25 let		26-30 let		31-35 let	
	n _i	f _i	n _i	f _i	n _i	f _i
Zdravotní problémy						
Bolesti hlavy	1	100,00%	1	50,00%	4	66,66%
Migrény	0	-	0	-	0	-
Jiné bolesti	1	100,00%	1	50,00%	3	50,00%
Deprese, poruchy nálad	0	-	0	-	4	66,66%
Skolióza	0	-	1	50,00%	1	16,66%
Epilepsie	0	-	1	50,00%	0	-
Parézy plegie	0	-	1	50,00%	0	-
Přechod z nezlob. ve zhoubný nádor	0	-	0	-	0	-
Bez potíží	0	-	0	-	0	-

Tabulka č. 10.2 Zdravotní problémy u mužů dle věku

Věk	36-40 let		41-50 let		51 a více let	
	n _i	f _i	n _i	f _i	n _i	f _i
Zdravotní problémy						
Bolesti hlavy	1	50,00%	2	66,66%	2	100,00%
Migrény	1	50,00%	0	-	0	-
Jiné bolesti	0	-	3	100,00%	1	50,00%
Deprese, poruchy nálad	1	50,00%	0	-	0	-
Skolióza	0	-	2	66,66%	0	-
Epilepsie	0	-	0	-	0	-
Parézy, plegie	1	50,00%	0	-	0	-
Přechod z nezlob. nádoru ve zhoubný	0	-	0	-	0	-
Bez potíží	0	-	0	-	0	-

Ve věku 18 – 25 let se vyskytla u 1 (100%) respondenta bolest hlavy a u 1 (100%) respondenta bolesti končetin a zad, ve věku 26 – 30 let se vyskytla u 1 (50%) respondenta bolest hlavy, u 1 (50%) respondenta bolest končetin a zad, u 1 (50%) respondenta deprese a poruchy nálad, u 1 (50%) respondenta skolióza a u 1 (50%) respondenta se vyskytla epilepsie, ve věku 31 – 35 let se vyskytla u 4 (66,66%) respondentů bolest hlavy, u 3

(50%) respondentů bolesti končetin a zad, u 4 (66,66%) respondentů deprese a poruchy nálad, u 1 (16,66%) respondenta skolióza. Ve věku 36 – 40 let se vyskytla u 1 (50%) respondenta bolest hlavy, u 1 (50%) migréna, u 1 (50%) deprese a poruchy nálad, u 1 (50%) parézy a plegie, ve věku 41 – 50 let se vyskytla u 2 (66,66%) respondentů bolest hlavy, u 3 (100%) respondentů bolest končetin a zad, u 2 (66,66%) respondentů skolióza, ve věku 51 a více let se objevila u 2 (100%) respondentů bolest hlavy, u 1 (50%) respondenta bolesti končetin a zad.

Tabulka č. 11.1 Zdravotní problémy dle věku u žen

Věk	18-25 let		26-30 let		31-35 let	
	n _i	f _i	n _i	f _i	n _i	f _i
Bolesti hlavy	6	85,72%	5	100,00%	2	40,00%
Migrény	3	42,86%	1	20,00%	2	40,00%
Jiné bolesti	2	28,57%	0	50,00%	1	20,00%
Deprese, poruchy nálad	2	28,57%	2	40,00%	1	20,00%
Skolióza	2	28,57%	2	40,00%	1	20,00%
Epilepsie	0	-	0	-	0	-
Parézy, plegie	0	-	0	-	0	-
Přechod z nezhoub. ve zhoubný nádor	0	-	0	-	2	40,00%
Bez potíží	0	-	0	-	2	40,00%

Tabulka č. 11.2 Zdravotní problémy dle věku u žen

Věk	36-40 let		41-50 let		51 a více let	
	n _i	f _i	n _i	f _i	n _i	f _i
Bolesti hlavy	6	60,00%	4	66,66%	1	100,00%
Migrény	5	50,00%	1	16,66%	0	-
Jiné bolesti	4	40,00%	1	16,66%	0	-
Deprese, poruchy nálad	3	30,00%	1	16,66%	0	100,00%
Skolióza	3	30,00%	1	16,66%	0	-
Epilepsie	2	20,00%	0	-	0	100,00%
Parézy, plegie	1	10,00%	0	-	0	-
Přechod z nezlob. nádoru ve zhoubný	0	-	0	-	0	-
Bez potíží	0	-	1	16,66%	0	-

Ve věku 18 – 25 let se vyskytla u 6 (85,72%) respondentek bolest hlavy, u 3 (42,86%) respondentek migrény, u 2 (28,57%) bolesti končetin a zad, u 2 (28,57%) deprese a poruchy nálad, u 2 (28,57%) skolióza, ve věku 26 – 30 let se vyskytla u 5 (100%) respondentek bolest hlavy, u 1 (20%) migrény, u 2 (40%) se vyskytují deprese a poruchy nálad, u 2 (40%) skolióza, ve věku 31 – 35 let se vyskytla u 2 (40%) respondentek bolest hlavy, u 2 (40%) migrény, u 1 (20%) bolesti zad, u 1 (20%) deprese a poruchy nálad, u 1 (20%) skolióza, u 2 (40%) došlo k přechodu z nezhoubného nádoru ve zhoubný, 2 (40%) respondentky jsou bez potíží. Ve věku 36 – 40 let se vyskytla u 6 (60%) respondentek bolest hlavy, u 5 (50%) se vyskytla migréna, u 4 (40%) se vyskytla bolest končetin, u 3 (30%) respondentek se vyskytla deprese a poruchy nálad, 3 (30%) respondentky mají skoliózu, 2 (20%) respondentky mají epilepsii, 1 (10%) respondentka udala, že má plegii, ve věku 41 – 50 let se vyskytla u 4 (66,66%) respondentek bolest hlavy, u 1 (16,66%) respondentky se vyskytla migréna, u 1 (16,66%) bolesti končetin, u 1 (16,66%) respondentky se vyskytují deprese a poruchy nálad, u 1 (16,66%) skolióza, 1 (16,66%) respondentka je bez potíží, ve věku 51 a více let se objevila u 1 (100%) respondentky bolest hlavy, u 1 (100%) deprese a poruchy nálad, u 1 (100%) se vyskytla skolióza.

Položka č. 11 Pokud trpíte bolestí, jak často jí máte?

Tabulka č. 12 Frekvence bolesti u respondentů s NF1 dle pohlaví

Pohlaví	Ženy		Muži		Celkem (N)	
	n _i	f _i	n _i	f _i	n _i	f _i
Každý den	6	20,69%	3	21,43%	9	20,93%
3 - 5x týdně	8	27,59%	1	7,14%	9	20,93%
1 - 2x týdně	4	13,79%	6	42,86%	10	23,26%
1 - 3x týdně	6	20,69%	4	28,57%	10	23,26%
Méně, jak 1x měsíčně	5	17,24%	0	-	5	11,63%
Celkem (N)	29	100,00%	14	100,00%	43	100,00%

Každý den má bolest 6 (20,96%) žen a 3 (21,43%) muži, 3 – 5x týdně má bolest 8 (27,59%) žen a 1 (7,14%) muž, 1 – 2x týdně 4 (13,79%) ženy a 6 (42,86%) mužů, 1 – 3x týdně má bolest 6 (20,69%) žen a 4 (28,57%) muži, méně jak 1x měsíčně má bolest 5

(17,24%) žen. Bolestí trpí 29 (85%) žen a 14 (87,5%) mužů, celkem trpí bolestí 43 (86%) respondentů.

Tabulka č. 13.1 Frekvence bolesti u respondentů s NFI dle věku

Věk	18-25 let		26-30 let		31-35 let	
	n _i	f _i	n _i	f _i	n _i	f _i
Každý den	1	12,50%	1	20,00%	0	-
3-5x týdně	2	25,00%	3	60,00%	1	11,11%
1-2x týdně	4	50,00%	1	20,00%	4	44,44%
1-3x týdně	0	-	0	-	2	22,22%
Méně, jak 1 měsíčně	1	12,50%	0	-	2	22,22%
Celkem (N)	8	100,00%	5	100,00%	9	100,00%

Tabulka č. 13.2 Frekvence bolesti u respondentů s NFI dle věku

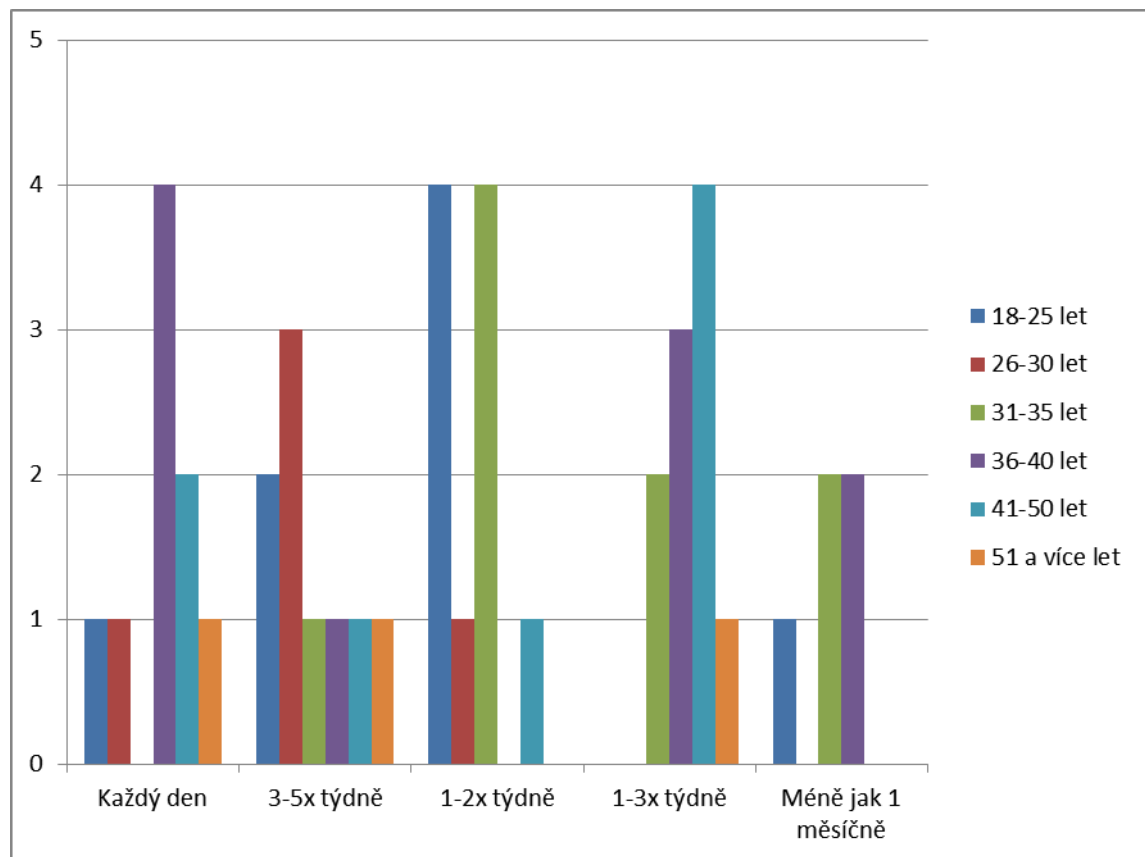
Věk	36-40 let		41-50 let		51 a více let	
	n _i	f _i	n _i	f _i	n _i	f _i
Každý den	4	40,00%	2	25,00%	1	33,33%
3-5x týdně	1	10,00%	1	12,50%	1	33,33%
1- 2x týdně	0	-	1	12,50%	0	-
1-3x týdně	3	30,00%	4	50,00%	1	33,33%
Méně, jak 1 měsíčně	2	20,00%	0	-	0	0,00%
Celkem (N)	10	100,00%	8	100,00%	3	100,00%

Vzhledem k nízkému zastoupení frekvence bolesti u žen a mužů v jednotlivých věkových kategoriích, jsem vyhodnotila ženy a muže dohromady.

Ve věku 18 – 25 let trpí bolestí 1 (12,5%) respondent každý den, 2 (25%) respondenti 3 – 5x týdně, 4 (50%) respondenti 1 – 2x týdně, 1 (12,5%) respondent méně, jak 1 (12,5%) měsíčně, ve věku 26 – 30 let trpí bolestí 1 (20%) respondent každý den, 3 (60%) respondenti 3 – 5x týdně, 1 (20%) respondent 1 – 2x týdně, ve věku 31 – 35 let trpí bolestí 1 (11,11%) respondent 3 – 5x týdně, 4 (44,44%) respondenti 1 – 2x týdně, 2 (22,22%) respondenti 1 – 3x týdně, 2 (22,22%) respondenti méně, jak 1 měsíčně, ve věku 36 – 40 let trpí bolestí 4 (40%) respondenti každý den, 1 (10%) respondent 3 – 5x týdně, 3 (30%) respondenti 1 - 3x týdně, 2 (20%) respondenti méně, jak 1x měsíčně, ve věku 41 – 50 let

trpí bolestí 2 (25%) respondenti každý den, 1 (12,5%) respondent 3 – 5x týdně, 1 (12,5%) respondent 1 – 2x týdně, 4 (50%) respondenti 1 – 3x týdně, ve věku 51 a více let trpí bolestí 1 (33,33%) respondent každý den, 1 (33,33%) respondent 3 – 5x týdně a 1 (33,33%) respondent 1 – 3x týdně.

Graf č. 3 Frekvence bolesti u respondentů s NF1 dle věku respondentů



Graf znázorňuje frekvenci bolesti dle věku respondentů.

Cíl 3: Zjistit, jaké jsou nejčastější psychosociální problémy lidí s NF1

K cíli se vztahují položky č. 11, 12, 15, 16, 17, 18, 19, 20, 21

Položka č. 11 je vyhodnocena u cíle 2, strana 35 - 37

Položka č. 12 Omezuje Vás onemocnění neurofibromatóza? Pokud ano, v čem Vás omezuje?

Tabulka č. 14 Omezení respondentů v životě dle pohlaví

Pohlaví	Ženy		Muži		Celkem (N)	
	n _i	f _i	n _i	f _i	n _i	f _i
ANO	27	79,41%	11	68,75%	38	76%
NE	7	20,58%	5	31,25%	12	24%
Celkem (N)	34	100,00%	16	100,00%	50	100%

Z dotazníkového šetření vyplynulo, že neurofibromatóza typ1 omezuje 27 (79,41%) žen a 11 (68,75%) mužů. 7 (20,58%) žen a 5 (31,25%) mužů NF1 neomezuje.

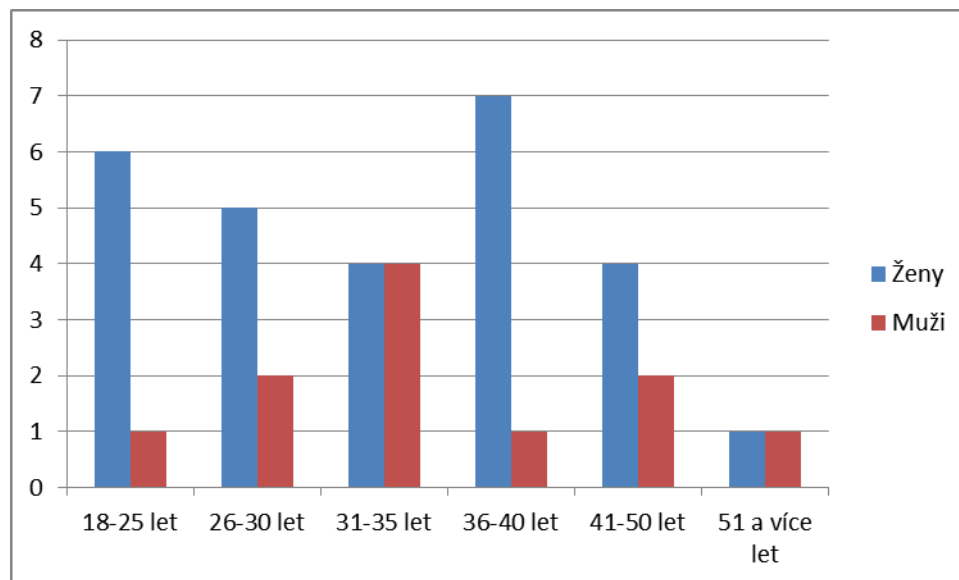
Tabulka č. 15 Omezení respondentů v životě dle věku

Pohlaví	Ženy		Muži		Celkem (N)	
	n _i	f _i	n _i	f _i	n _i	f _i
Věk						
18-25 let	6	85,71%	1	100,00%	7	87,50%
26-30 let	5	100,00%	2	100,00%	7	100,00%
31-35 let	4	80,00%	4	66,66%	8	72,72%
36-40 let	7	70,00%	1	50,00%	8	66,66%
41-50 let	4	66,66%	2	66,66%	6	66,66%
51 a více let	1	100,00%	1	50,00%	2	66,66%

Relativní četnost je uváděna podle počtu respondentů v jednotlivých věkových skupinách. NF 1 omezuje 6 (85,71%) žen a 1 (100%) muže ve věku 18 – 25 let, 5 (100%) žen a 2 (100%) muže ve věku 26 – 30 let, 4 (80%) ženy a 4 muže (66,66%) ve věku 31 – 35 let, 7

(70%) žen a 1 (50%) muže ve věku 36 – 40 let, 4 (66,66%) ženy a 2 (66,66%) muže ve věku 41 – 50 let, 1 (100%) ženu a 1 (50%) muže ve věku 51 a více let.

Graf č. 4 Omezení respondentů dle pohlaví a věku



Z celkového počtu respondentů, respondenty nejvíce omezuje NF1 7 (70%) žen ve věku 36 – 40 let a 4 (66,66%) muže ve věku 31 – 35 let.

Tabulka č. 16 Oblasti omezení respondentů s neurofibromatózou typ1 dle pohlaví

Pohlaví	Ženy		Muži		Celkem (N)	
	n _i	f _i	n _i	f _i	n _i	f _i
Invalidní důchod	3	11,11%	0	-	3	7,89%
Nesoustředěnost v práci	3	11,11%	3	27,27%	6	15,78%
Kosmetické hledisko	16	59,25%	3	27,27%	19	50,00%
Časté bolesti	18	66,66%	7	63,63%	25	65,79%
Parézy, plegie	1	3,70%	1	9,09%	2	5,26%
Epilepsie	2	7,41%	1	9,09%	3	7,89%

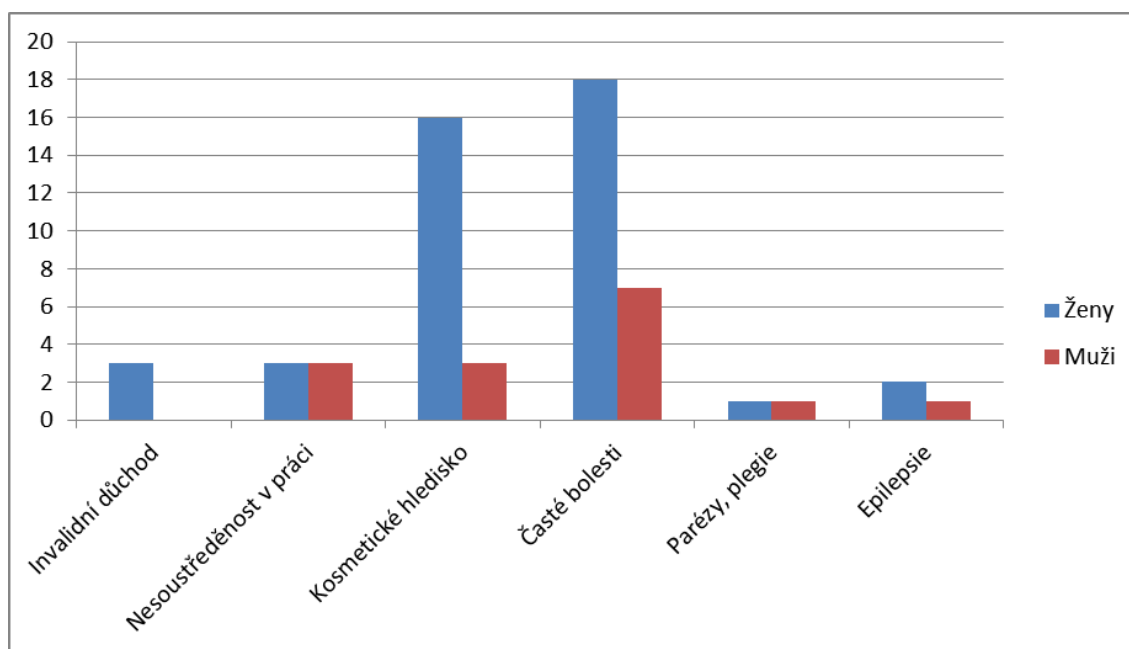
Respondenti mohli označit více možností. Omezení uvedlo 38 respondentů, 27 žen, 11 mužů. Relativní četnost je uváděna ve vztahu k uvedenému počtu respondentů.

3 (11,11%) ženy uvedly jako důvod omezení invalidní důchod, 3 (11,11%) ženy a 3 (27,27%) muži uvedli, jako důvod omezení nesoustředěnost v práci, 16 (59,25%) žen a 3 (27,27%) muži uvedli jako důvod omezení kosmetické hledisko, 18 žen (66,66%) a 7 (63,63%) mužů uvedli jako důvod omezení časté bolesti.

Ve věku 18 – 25 let uvedl jako důvod omezení 1 (100%) muž nesoustředěnost v práci, 1 (100%) muž časté bolesti, ve věku 26 – 30 let uvedl 1 (50%) muž jako důvod omezení invalidní důchod, 1 (50%) kosmetické hledisko, 1 (50%) epilepsii, ve věku 31 – 35 let uvedl jako důvod omezení 1 (25%) muž nesoustředěnost v práci, 3 (75%) muži časté bolesti, ve věku 36 – 40 let uvedl jako důvod omezení 1 (100%) muž invalidní důchod, 1 (100%) muž časté bolesti, 1 (100%) muž parézy, ve věku 41 – 50 let uvedl 1 (50%) muž jako důvod omezení nesoustředěnost v práci, 1 (50%) muž časté bolesti, 1 (50%) muž kosmetické hledisko, ve věku 51 a více let uvedl 1 (100%) muž jako důvod omezení časté bolesti.

Ve věku 18 – 25 let uvedly 4 (66,66%) ženy jako důvod omezení časté bolesti, 4 (66,66%) kosmetické hledisko, 1 žena nesoustředěnost v práci (16,67%), ve věku 26 – 30 let uvedly jako důvod omezení 4 (80%) ženy časté bolesti, 1 (20%) kosmetické hledisko, ve věku 31 – 35 let uvedly jako důvod omezení 1 (25%) žena invalidní důchod, 1 (25%) časté bolesti, 3 (75%) kosmetické hledisko, 2 (50%) ženy nesoustředěnost v práci, ve věku 36 – 40 let uvedly jako důvod omezení 1 (14,28%) žena invalidní důchod, 5 (71,43%) žen časté bolesti, 4 (57,14%) kosmetické hledisko, 1 (14,29%) parézy, 2 (28,57%) epilepsii, ve věku 41 – 50 let uvedly jako důvod omezení 1 (25%) žena invalidní důchod, 3 (75%) časté bolesti a 3 (75%) kosmetické hledisko, ve věku 51 a více let uvedly jako důvod omezení časté bolesti a 1 (100%) kosmetické hledisko.

Graf č. 5 Oblasti omezení u lidí s NF1 dle pohlaví



Z celkového počtu 38 respondentů, uvedlo 25 (65,79%) jako důvod omezení časté bolesti, 19 (50%) respondentů omezuje NF1 z kosmetického hlediska, 6 (15,78%) respondentů omezuje neurofibromatóza typ1 kvůli špatné soustředěnosti v práci, 3 (7,89%) respondenti uvedli jako důvod omezení invalidní důchod, stejný počet z důvodu epilepsie. 2 (5,26%) respondenty omezuje neurofibromatóza typ1, protože mají parézy a plegie.

Položka č. 16 Měl/a jste problémy s navazováním partnerských vztahů?

Tabulka č. 17 Problémy s navazováním partnerských vztahů

Pohlaví	Ženy		Muži		Celkem (N)	
	n_i	f_i	n_i	f_i	n_i	f_i
ANO	9	26,48%	3	18,75%	12	24,00%
NE	25	73,52%	13	81,25%	38	76,00%
Celkem (N)	34	100,00%	16	100,00%	50	100,00%

9 (26,48%) žen a 3 (18,75%) muži uvedli, že je neurofibromatóza typ1 omezuje v navazování partnerských vztahů.

Tabulka č. 18 Problémy s navazováním partnerských vztahů u žen dle věku

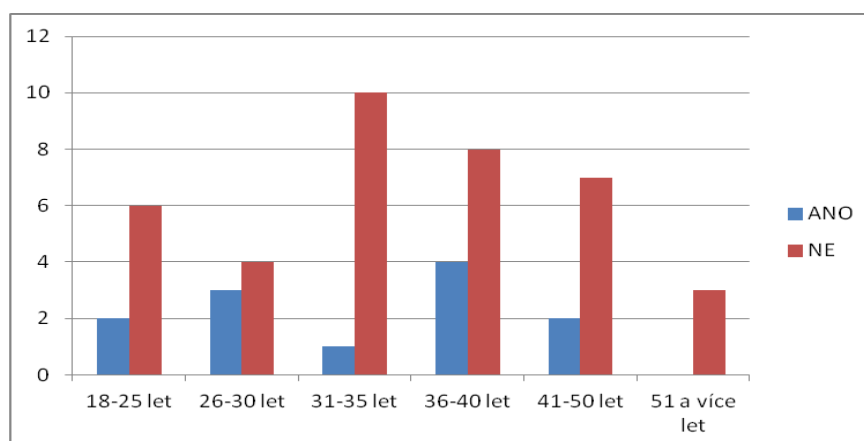
Věk	18-25 let		26-30 let		31-35 let		36-40 let		41-50 let		51 a více let		Celkem (N)	
	n _i	f _i	n _i	f _i	n _i	f _i	n _i	f _i	n _i	f _i	n _i	f _i	n _i	f _i
ANO	2	28,57%	1	20,00%	1	20,00%	4	40,00%	1	16,67%	0	-	9	26,47%
NE	5	71,43%	4	80,00%	4	80,00%	6	60,00%	5	83,33%	1	100,00%	25	73,52%
Celkem (N)	7	100,00%	5	100,00%	5	100,00%	10	100,00%	6	100,00%	1	100,00%	34	100,00%

Tabulka č. 19 Problémy s navazováním partnerských vztahů u mužů dle věku

Věk	18-25 let		26-30 let		31-35 let		36-40 let		41-50 let		51 a více let		Celkem (N)	
	n _i	f _i	n _i	f _i	n _i	f _i	n _i	f _i	n _i	f _i	n _i	f _i	n _i	f _i
ANO	0	-	2	100,00%	0	-	0	-	1	33,33%	0	-	3	18,75%
NE	1	100,00%	0	-	6	100,00%	2	100,00%	2	66,66%	2	100,00%	13	81,25%
Celkem (N)	8	100,00%	7	100,00%	11	100,00%	12	100,00%	9	100,00%	3	100,00%	16	100,00%

Ve věku 18 – 25 let měly problémy s navazováním partnerských vztahů 2 (28,57%) ženy, ve věku 26 – 30 let měla problémy s navazováním partnerských vztahů 1 (20%) žena a 2 (100%) muži, ve věku 31 – 35 let měla problémy s navazováním partnerských vztahů 1 (20%) žena, ve věku 36 – 40 let měly problémy s navazováním partnerských vztahů 4 (40%) ženy, ve věku 41 – 50 let měla problémy s navazováním partnerských vztahů 1 (16,67%) žena a 1 (33,33%) muž.

Graf č. 6 Problémy s navazováním partnerských vztahů dle věku



Graf č. 6 znázorňuje, zda měli respondenti problémy s navazováním partnerských vztahů či nikoli dle věku.

Ve věku 18 – 25 let měly problémy s navazováním partnerských vztahů 2 (25%) respondentky, ve věku 26 – 30 let měli problémy s navazováním partnerských vztahů 3 (42,86%) respondenti, ve věku 31 – 35 let měla problémy s navazováním partnerských vztahů 1 (9,09%) respondentka, ve věku 36 – 40 let měly problémy s navazováním partnerských vztahů 4 (33,33%) respondentky, ve věku 41 – 50 let měli problémy s navazováním partnerských vztahů 2 (22,22%) respondenti.

Položka č. 17 Ovlivnila neurofibromatóza Váš partnerský vztah?

Tabulka č. 20 Ovlivnění partnerského vztahu dle pohlaví

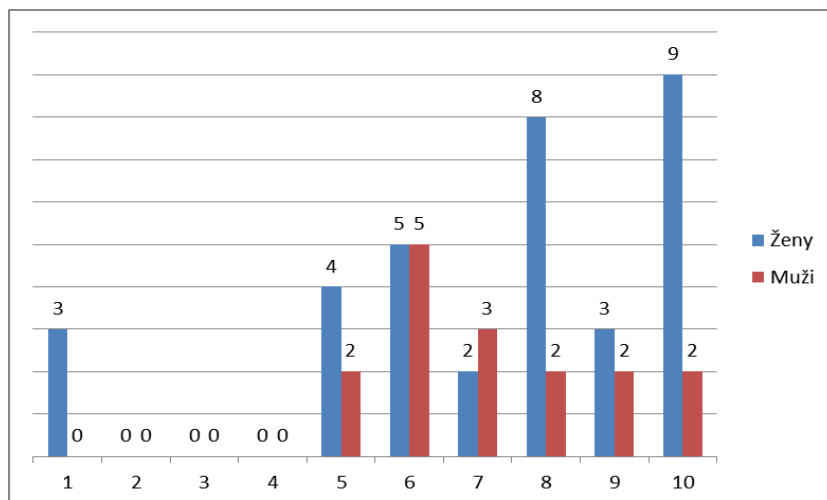
Pohlaví	Ženy		Muži		Celkem (N)	
	n _i	f _i	n _i	f _i	n _i	f _i
Ano	6	18,18%	0	-	6	12,24%
Ne	27	81,82%	16	100,00%	43	87,76%
Celkem (N)	33	100,00%	16	100,00%	49	100,00%

U mužů neovlivnila NF1 partnerský vztah, u žen ovlivnila NF1 partnerský vztah u 6 (18,18%) respondentek.

4 (12,12%) ženy uvedly, že je manžel opustil, ze zdravotního hlediska, 1 (3,03%) ženu z kosmetického hlediska a 1 (3,03%) ženu z možnosti dědičnosti. 1 žena ve věku 18 – 25 let uvedla, že neměla zatím partnera.

Položka č. 18 Jak moc Vás trápí Vaše onemocnění? Zhodnoťte na škále od 1 do 10.
(1 – minimálně, 10 – nejvíce)

Graf č. 7 Hodnocení onemocnění na číselné škále dle pohlaví



U položky č. 18 měli respondenti na číselné škále zvolit číslo od 1 do 10. Číslo 10 označilo 9 (26,47%) žen a 2 (12,5%) muži, číslo 9 označili 3 (8,82%) ženy a 2 (12,5%) muži, číslo 8 označilo 8 (23,52%) žen a 2 (12,5%) muži, číslo 7 označili 2 (5,88%) ženy a 3 (18,75%) muži, číslo 6 označilo 5 (14,7%) žen a 5 (31,25%) mužů, číslo 5 označili 4 (11,76%) ženy a 2 (12,5%) muži a číslo 1 označili 3 (8,82%) respondentky.

Tabulka č. 21 Hodnocení onemocnění na číselné škále

Škála	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
Věk										
18-25 let	1	0	0	0	1	2	0	1	2	1
26-30 let	0	0	0	0	0	1	1	3	0	2
31-35 let	0	0	0	0	1	4	2	1	1	2
36-40 let	2	0	0	0	2	1	0	1	2	3
41-50 let	0	0	0	0	1	1	1	4	0	3
51 a více let	0	0	0	0	1	1	1	0	0	0
Celkem (N)	3	0	0	1	6	10	5	10	5	11

Ve věku 18 – 25 let označili na číselné škále 1 (12,5%) respondent číslo 1, 1 (12,5%) respondent číslo 5, 2 (25%) respondenti číslo 6, 1 (12,5%) respondent číslo 8, 2 (25%) respondenti číslo 9, 1 (12,5%) respondent číslo 10, ve věku 26 -30 let označili 1 (14,29%) respondent číslo 6, 1 (14,29%) respondent číslo 7, 3 (42,86%) respondenti označili číslo 8, 2 (28,57%) respondenti označili číslo 10, ve věku 31 – 35 let označili 1 (9,09%) respondent číslo 5, 4 (36,36%) respondenti číslo 6, 2 (18,18%) respondenti číslo 7, 1 (9,09%) respondent číslo 8, 1 (9,09%) respondent číslo 9, 2 (18,18%) respondenti číslo 10, ve věku 36 – 40 let označili 2 (16,66%) respondenti číslo 1, 2 (16,66%) respondenti číslo 5, 1 (8,33%) respondent číslo 6, 1 (8,33%) respondent číslo 8, 2 (16,66%) respondenti číslo 9, 3 (25%) respondenti číslo 10, ve věku 41 – 50 let označili 1 (11,11%) respondent číslo 5, 1 (11,11%) respondent číslo 6, 1 (11,11%) respondent číslo 7, 4 (44,44%) respondenti číslo 8, 3 (33,33%) respondenti číslo 10, ve věku 51 a více let označili 1 (33,33%) respondent číslo 5, 1 (33,33%) respondent číslo 6 a 1 (33,33%) respondent číslo 7.

Vzhledem k nízkému zastoupení počtu jednotlivých čísel na škále, jsem položku nevyhodnocovala ve vztahu pohlaví v jednotlivých věkových kategoriích.

Položka č. 19 Navštěvoval/a nebo navštěvujete kvůli neurofibromatóze psychologa?

Tabulka č. 22 Návštěva psychologa

Pohlaví	Ženy		Muži		Celkem (N)	
	n _i	f _i	n _i	f _i	n _i	f _i
Návštěva psychologa						
ANO	2	5,88%	1	6,25%	3	6,00%
NE	32	94,12%	15	93,75%	47	94,00%
Celkem (N)	34	100,00%	16	100,00%	50	100,00%

Z dotazníkového šetření vyplynulo, že 2 (5,88%) ženy a 1 (6,25%) muž navštěvují psychologa. 1 žena je ve věku 26 – 30 let, 1 žena je ve věku 36 - 40 let a muž je ve věku 41 – 50 let.

Položka č. 20 Setkal/a jste se v okolí s negativní zkušeností?

Tabulka č. 23 Setkání s negativní zkušeností

Pohlaví	Ženy		Muži		Celkem (N)	
	n_i	f_i	n_i	f_i	n_i	f_i
Negativní zkušenost						
ANO	9	26,40%	2	12,50%	11	22,00%
NE	25	73,60%	14	87,50%	39	78,00%
Celkem (N)	34	100,00%	16	100,00%	50	100,00%

Tabulka č. 23 znázorňuje, že 9 (26,40%) žen a 2 (12,50%) muži se setkali s negativní zkušeností. Jako nejvíce negativní zkušenost uvedl 1 z respondentů vykazání z veřejného koupaliště. Ostatní respondenti uváděli posměch, urážky, nepříjemné pohledy od lidí nebo netaktní narážky, 25 (73,60%) žen a 14 (87,50%) mužů neuvedlo žádnou negativní zkušenost.

Tabulka č. 24 Setkání s negativní zkušeností dle věku a pohlaví respondentů

Pohlaví	Ženy		Muži		Celkem (N)	
	n_i	f_i	n_i	f_i	n_i	f_i
Věk						
18 - 25 let	3	42,86%	0	-	3	37,50%
26 - 30 let	1	20,00%	0	-	1	14,26%
31 - 35 let	1	20,00%	1	50,00%	2	18,18%
36 - 40 let	3	30,00%	0	-	3	25,00%
41 - 50 let	1	16,66%	1	50,00%	2	22,22%
51 a více let	0	-	0	-	0	-

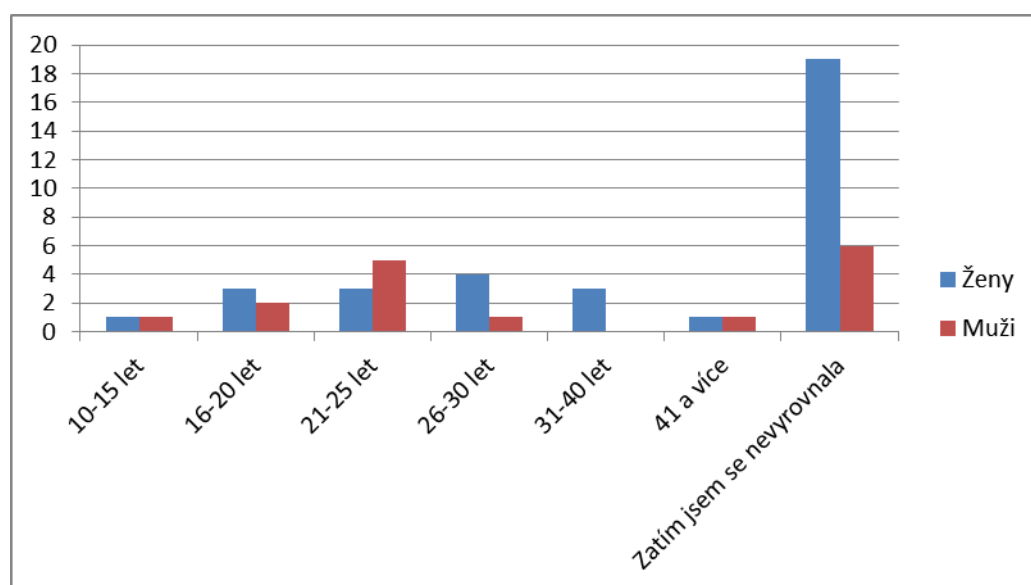
Relativní četnost je uváděna podle počtu respondentů v jednotlivých věkových skupinách. Ve věku 18 – 25 let se setkaly s negativní zkušeností 3 (42,86%) ženy, ve věku 26 – 30 let se setkala s negativní zkušeností 1 (20%) žena, ve věku 31 – 35 let 1 (20%) žena a 1 (50%) muž, mezi 36 - 40 rokem věku se setkaly s negativní zkušeností 3 (30%) ženy, ve věku 41 – 50 let 1 (16,66%) respondentka a 1 (50%) muž.

Položka č. 21 V jakém věku jste se vyrovnal/a s neurofibromatózou?

Tabulka č. 25 Vyrovnání respondentů s neurofibromatózou typ I

Pohlaví	Ženy		Muži		Celkem (N)	
	n _i	f _i	n _i	f _i	n _i	f _i
10 - 15 let	1	2,94%	1	6,25%	2	4,00%
16 - 20 let	3	8,82%	2	12,50%	5	10,00%
21 - 25 let	3	8,82%	5	31,25%	8	16,00%
26 - 30 let	4	11,76%	1	6,25%	5	10,00%
31 - 40 let	3	8,82%	0	-	3	6,00%
41 a více	1	2,94%	1	6,25%	2	4,00%
Zatím jsem se nevyrovnala	19	55,88%	6	37,50%	25	50,00%
Celkem (N)	34	100,00%	16	100,00%	50	100,00%

Graf č. 8 Vyrovnání se respondentů s onemocněním, dle pohlaví



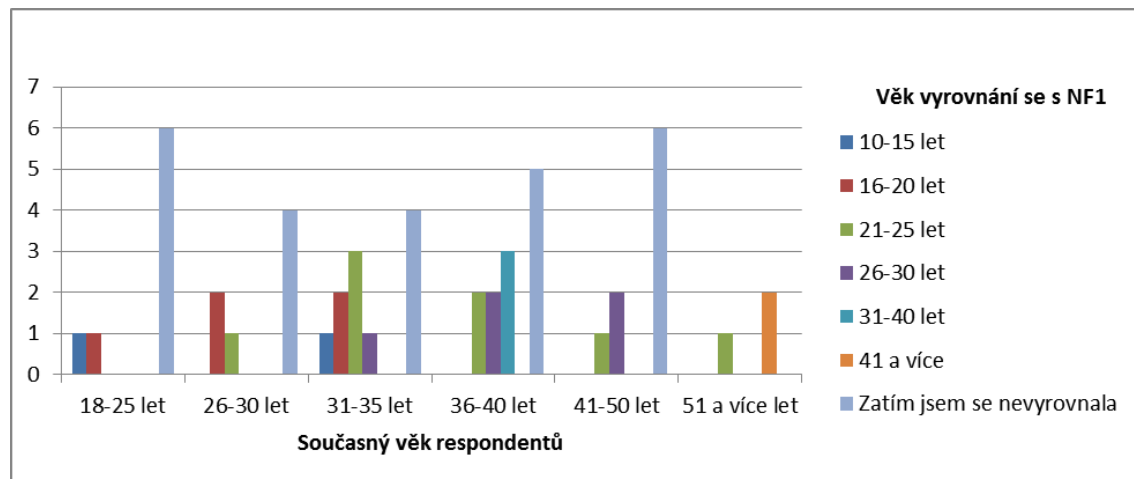
Z celkového počtu respondentů uvedli 2 (4%), že se vyrovnali s NF1 mezi 10 – 15 rokem věku, 5 (10%) respondentů uvedlo, že se vyrovnalo s NF1 ve věku mezi 16 – 20 roky věku, 8 (16%) respondentů uvedlo, že se s NF1 vyrovnali ve věku mezi 21 – 25 lety, 5 (10%) respondentů uvedlo, že se vyrovnalo s NF1 ve věku 26 – 30 roky věku, 3 (6%) respondenti se vyrovnali s NF1 ve věku 31 – 40 let věku, 2 (4%) respondenti se vyrovnali

s onemocněním ve věku 41 a více let. 25 (50%) respondentů se s onemocněním neurofibromatóza typ1 zatím nevyrovnalo.

Ve věku 10 – 15 let se vyrovnali 1 (2,94%) žena a 1 (6,25%) muž, ve věku 16 – 20 let se vyrovnali 3 (8,82%) ženy a 2 (12,5%) muži, ve věku 21 – 25 let se vyrovnali 3 (8,82%) ženy a 5 (31,25%) mužů, ve věku 26 – 30 let se vyrovnali 4 (11,76%) ženy a 1 (6,25%) muž, ve věku 31 – 40 let se vyrovnali 3 (8,82%) ženy, ve věku 41 a více let se vyrovnali 1 (2,94%) žena a 1 (6,25%) muž. S onemocněním se zatím nevyrovnalo 19 (55,88%) žen a 6 (37,5%) mužů.

Nejméně vyrovnání jsou respondenti ve věku mezi 18 – 25 lety a 41 – 50 rokem věku.

Graf č. 9 Vyrovnání se respondentů s onemocněním dle věku respondentů



Ve věku 10 – 15 let se vyrovnali s onemocněním neurofibromatóza typ1 1 (12,5%) respondent, který je nyní ve věku 18 – 25 let, 1 (9,09%) respondent, který je nyní ve věku 31 – 35 let, ve věku 16 – 20 let se vyrovnali s onemocněním NF1 1 (12,5%) respondent, který je nyní ve věku 18 – 25 let, 2 (28,57%) respondenti, kteří jsou nyní ve věku 26 – 30 let a 2 (18,18%) respondenti, kteří jsou ve věku 31 – 35 let, ve věku 21 – 25 let se vyrovnali s onemocněním NF1 1 (14,28%) respondent, který je nyní ve věku 26 – 30 let, 3 (27,27%) respondenti, kteří jsou nyní ve věku 31 – 35 let, 2 (16,66%) respondenti, kteří jsou nyní ve věku 36 – 40 let, 1 (11,11%) respondent, který je nyní ve věku 41 – 50 let a 1 (33,33%) respondent, kterému je nyní 51 a více let, ve věku 31 – 40 let se s onemocněním NF1 vyrovnali 3 (25%) respondenti, kterým je nyní 36 – 40 let, ve věku 41 a více let se s onemocněním vyrovnali 2 (66,66%) respondenti, kterým je nyní 51 a více let.

S onemocněním NF1 se zatím nevyrovnalo 6 (75%) respondentů, kterým je nyní 18 – 25 let, 4 (57,14%) respondenti, kterým je nyní 26 – 30 let, 4 (36,36%) respondenti, kterým je nyní 31 – 35 let, 5 (41,66%) respondentů, kterým je nyní 36 - 40 let a 6 (49,99%) respondentů, kterým je nyní 41 – 50 let, respondenti ve věku 51 a více let jsou všichni vyrovnání.

Položky vztahující se k problematice

Položky, které se vztahují k problematice 3, 4, 5, 6, 7, 8

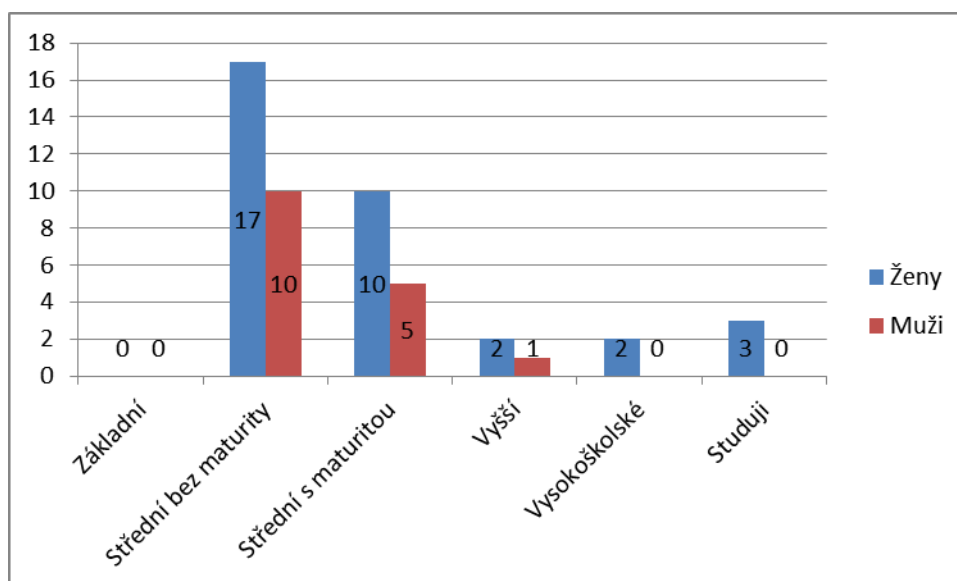
Položka č. 3 Jaké je Vaše nejvyšší dosažené vzdělání?

Tabulka č. 26 Nejvyšší dosažené vzdělání respondentů

Pohlaví	Ženy		Muži		Celkem (N)	
	n _i	f _i	n _i	f _i	n _i	f _i
Základní	0	-	0	-	0	-
Střední bez maturity	17	50,00%	10	62,50%	27	54,00%
Střední s maturitou	10	29,41%	5	31,25%	15	30,00%
Vyšší odborné	2	5,88%	1	6,25%	3	6,00%
Vysokoškolské	2	5,88%	0	-	2	4,00%
Studující	3	8,82%	0	-	3	6,00%
Celkem (N)	34	100,00%	16	100,00%	50	100,00%

17 (50%) žen a 10 (62,5%) mužů má nejvyšší dosažené vzdělání střední bez maturity, 10 (29,41%) žen a 5 (31,25%) mužů má nejvyšší dosažené vzdělání střední s maturitou, 2 (5,88%) ženy a 1 (6,25%) muž má nejvyšší dosažené vzdělání vyšší odborné, 2 (5,88%) ženy mají nejvyšší dosažené vzdělání vysokoškolské. 3 (8,82%) ženy v současnosti studují.

Graf č. 10 Nejvyšší dosažené vzdělání respondentů dle pohlaví



Z dotazníkového šetření vyplynulo, že 27 (54%) respondentů má nejvyšší dosažené vzdělání střední bez maturity, 15 (30%) respondentů má nejvyšší dosažené vzdělání střední s maturitou, 3 (6%) respondenti mají nejvyšší dosažené vzdělání vyšší odborné, 2 (4%) respondenti mají nejvyšší dosažené vzdělání vysokoškolské.

3 (6%) respondentky studují - 1 respondentka na dvouleté praktické škole, 1 na střední škole s maturitou a 1 na vysoké škole.

Tabulka č. 27. 1 Nejvyšší dosažené vzdělání respondentů dle věku

Vzdělání	Střední bez maturity				Střední s maturitou			
	Ženy		Muži		Ženy		Muži	
Pohlaví								
Věk	n_i	f_i	n_i	f_i	n_i	f_i	n_i	f_i
18 - 25 let	1	14,29%	1	100,00%	3	42,86%	0	-
26 - 30 let	2	40,00%	2	100,00%	2	40,00%	0	-
31 - 35 let	2	40,00%	5	83,33%	2	40,00%	1	16,66%
36 - 40 let	8	80,00%	2	100,00%	1	10,00%	0	-
41 - 50 let	3	50,00%	0	-	2	33,33%	3	100,00%
51 a více let	1	100,00%	0	-	0	-	1	50,00%

Tabulka č. 27. 2 Nejvyšší dosažené vzdělání respondentů dle věku

Vzdělání	Vyšší				Vysokoškolské			
	Ženy		Muži		Ženy		Muži	
Pohlaví								
Věk	n _i	f _i	n _i	f _i	n _i	f _i	n _i	f _i
18 – 25 let	0	-	0	-	0	-	0	-
26 – 30 let	0	-	0	-	1	20,00%	0	-
31 – 35 let	1	20,00%	0	-	0	0	0	-
36 – 40 let	1	10,00%	0	-	0	0	0	-
41 – 50 let	0	-	0	-	1	16,66%	0	-
51 a více let	0	-	1	50,00%	0	-	0	-

Ve věku 18 – 25 let mají nejvyšší dosažené vzdělání 1 (14,29%) žena a 1 (100%) muž střední bez maturity, 3 (42,86%) ženy mají nejvyšší dosažené vzdělání střední s maturitou, 3 (42,86%) ženy v tomto věkovém období studují. Ve věku 26 – 30 let mají nejvyšší dosažené vzdělání 2 (40%) ženy a 2 (100%) muži střední bez maturity, 2 ženy (40%) dosáhly nejvyššího vzdělání středního s maturitou, 1 (20%) žena dosáhla nejvyššího vzdělání vysokoškolského. Ve věku 31 – 35 let mají nejvyšší dosažené vzdělání 2 (40,00%) ženy a 5 (83,33%) mužů střední bez maturity, 2 (40%) ženy a 1 (16,66%) muž dosáhli nejvyššího vzdělání středního s maturitou, 1 (20%) žena má nejvyšší dosažené vzdělání vyšší odborné. Ve věku 36 – 40 let dosáhlo nejvyššího vzdělání 8 (80%) žen a 1 (100%) muž středního bez maturity, 1 (10%) žena dosáhla nejvyššího vzdělání středního s maturitou a 1 (10%) žena vyššího odborného vzdělání. Ve věku 41 – 50 let dosáhly nejvyššího vzdělání 3 (50%) ženy středního bez maturity, 2 (33,33%) ženy a 3 (100%) muži mají nejvyšší dosažené vzdělání střední s maturitou a 1 (16,66%) žena vysokoškolské vzdělání. Ve věku 51 a více let dosáhli nejvyššího vzdělání 1 (100%) respondentka středního bez maturity, 1 (50%) muž středního s maturitou a 1 (50%) muž vyššího odborného vzdělání.

Položka č. 4 Jakou máte profesi?

Tabulka č. 28 Profese respondentů

Pohlaví	Ženy		Muži	
	n _i	f _i	n _i	f _i
Učitel/ka	4	11,76%	1	6,25%
Úředník/úřednice	2	5,88%	1	6,25%
Dělník/dělnice	7	20,59%	8	50,00%
Zdravotník/zdravotnice	4	11,76%	0	-
Prodavač/ka	4	11,76%	0	-
Kadeřnice	2	5,88%	0	-
Řidič	0	-	1	6,25%
Policista	0	-	1	6,25%
Automechanik	0	-	1	6,25%
Invalidní důchodce	3	8,82%	0	-
Nezaměstnaná	1	2,94%	0	-
Operátor/ka logistiky	2	5,88%	0	-
Referent/ka logistiky	1	2,94%	0	-
Podnikatel/ka	1	2,94%	0	-
Laborant/ka	1	2,94%	0	-
Student/ka	2	5,88%	0	-
Specialista IT	0	-	1	6,25%
Zahradník	0	-	1	6,25%
Manager	0	-	1	6,25%
Celkem (N)	34	100,00%	16	100,00%

Z dotazníkového šetření vyplynulo, že nejčastější profese respondentů u žen i u mužů je dělník/dělnice, a to v počtu 15 (30%) respondentů.

Vzhledem k nízkému počtu zastoupení některých profesí jsem položku nevyhodnocovala ve vztahu k věkovému rozmezí

Položka č. 5 V jakém věku Vám byla diagnostikována neurofibromatóza?

Tabulka č. 29 Věk, ve kterém byla respondentům diagnostikována NF1

Pohlaví	Ženy		Muži		Celkem (N)	
	n _i	f _i	n _i	f _i	n _i	f _i
0 - 3 měsíce	4	11,76%	2	12,50%	6	12,00%
4 měsíce - 1 rok	3	8,82%	3	18,75%	6	12,00%
2 - 3 roky	6	17,65%	1	6,25%	7	14,00%
4 - 6 let	4	11,76%	2	12,50%	6	12,00%
7 - 15 let	6	17,65%	6	37,50%	12	24,00%
16 a více let	11	32,35%	2	12,50%	13	26,00%
Celkem (N)	34	100,00%	16	100,00%	50	100,00%

Z celkového počtu respondentů byla NF 1 diagnostikována nejčastěji ve věku 16 a více let u 13 (26%) respondentů, z toho u 11 (32,35%) žen a u 2 (12,5%) mužů. Ve věku 7 – 15 let byla NF1 diagnostikována u 6 (17,65%) žen a u 6 (37,50%) mužů, ve věku 4 – 6 let byla NF1 diagnostikována u 4 (11,76%) žen a u 2 (12,50%) mužů, ve věku 2 – 3 roky byla NF1 diagnostikována u 6 (17,65%) žen a 1 (6,25%) muže, ve věkovém období 4 měsíce – 1 rok byla NF1 diagnostikována u 3 (8,82%) žen a 3 (18,75%) mužů, ve věkovém období 0 – 3 měsíce byla NF1 diagnostikována 4 (11,76%) ženám a 2 (12,50%) mužům.

Položka č. 6 Vyskytuje se neurofibromatóza ve Vaší rodině?

Tabulka č. 30 Výskyt NF1 v rodině respondentů

Pohlaví	Ženy		Muži		Celkem (N)	
	n _i	f _i	n _i	f _i	n _i	f _i
Výskyt NF1						
ANO	17	50,00%	8	50,00%	25	50%
NE	17	50,00%	8	50,00%	25	50%
Celkem (N)	34	100%	16	100%	50	100%

Z dotazníkového šetření vyplynulo, že se neurofibromatóza typ 1 vyskytuje v rodině u 25 (50%) respondentů, u 17 (50%) žen a u 8 (50%) mužů.

Tabulka č. 31 Výskyt neurofibromatózy typ1 v rodině dle věku respondentů

Pohlaví	Ženy		Muži		Celkem (N)	
	n _i	f _i	n _i	f _i	n _i	f _i
Věk						
18 - 25 let	2	28,57%	0	-	2	25,00%
26 - 30 let	3	60,00%	1	50,00%	4	57,14%
31 - 35 let	3	60,00%	5	83,33%	8	72,72%
36 - 40 let	6	60,00%	0	-	6	50,00%
41 - 50 let	2	33,33%	2	66,66%	4	44,44%
51 a více let	1	100,00%	0	-	1	33,33%

Relativní četnost je uváděna podle počtu respondentů v jednotlivých věkových skupinách. Neurofibromatóza se vyskytuje v rodině respondentů ve věku 18 – 25 let u 2 (28,57%) respondentek, ve věku 26 – 30 let u 3 (60%) žen a 1 (50%) muže, ve věku 31 – 35 let u 3 (60%) žen a 5 (83,33%) mužů, ve věku 36 – 40 let u 6 (60%) žen, ve věku 41 -50 let u 2 (33,33%) žen a 2 (66,66%) mužů, ve věku 51 a více let u 1 (100%) ženy.

Položka č. 7 Máte děti?

Tabulka č. 32 Rodičovství respondentů

Pohlaví	Ženy		Muži		Celkem (N)	
	n _i	f _i	n _i	f _i	n _i	f _i
Rodičovství						
ANO	21	61,76%	9	56,25%	30	60,00%
NE	13	38,24%	7	43,75%	20	40,00%
Celkem (N)	34	100,00%	16	100,00%	50	100,00%

Z dotazníkového šetření vyplynulo, že 21 (61,76%) žen a 9 (56,25%) mužů děti má. Celkem má děti 30 (60%) respondentů.

Tabulka č. 33 Rodičovství respondentů, dle věku

Pohlaví	Ženy		Muži		Celkem (N)	
	n _i	f _i	n _i	f _i	n _i	f _i
Věk						
18 - 25 let	0	-	1	100,00%	1	12,50%
26 - 30 let	1	20,00%	0	-	1	14,28%
31 - 35 let	5	100,00%	2	18,18%	7	63,63%
36 - 40 let	8	80,00%	1	8,33%	9	75,00%
41 - 50 let	6	100,00%	3	33,33%	9	100,00%
51 a více let	1	100,00%	2	100,00%	3	100,00%
Celkem (N)	21	61,76%	9	56,25%	30	60,00%

Relativní četnost je uváděna podle počtu respondentů v jednotlivých věkových skupinách. 9 (75%) respondentů ve věku 36 – 40 let má děti, 9 (100%) respondentů ve věku 41 – 50 let, 7 (63,63%) respondentů ve věku 31 – 35 let, 3 (100%) respondenti ve věku 51 a více let, 1 (12,50%) respondent ve věku 18 – 25 let, 1 (14,28%) respondent ve věku 26 – 30 let.

Položka č. 8 vyskytuje se NF1 u Vašich dětí?

Tabulka č. 34 Výskyt NF1 u dětí

Pohlaví	Ženy		Muži		Celkem (N)	
	n _i	f _i	n _i	f _i	n _i	f _i
Výskyt NF1						
ANO	16	76,19%	7	77,78%	23	76,67%
NE	5	23,81%	2	22,22%	7	23,33%
Celkem (N)	21	100,00%	9	100,00%	30	100,00%

U 16 (76,19%) žen a u 7 (77,78%) mužů se NF1 vyskytuje u jejich dětí. 5 (23,81%) respondentek a 2 (22,22%) respondenti uvedli, že se NF1 u jejich dětí nevyskytuje.

Tabulka č. 35 Výskyt NF1 u dětí respondentů dle věku respondentů

Pohlaví	Žena		Muži		Celkem (N)	
	n _i	f _i	n _i	f _i	n _i	f _i
Věk						
18 - 25 let	0	-	0	-	0	-
26 - 30 let	1	100,00%	0	-	1	100,00%
31 - 35 let	2	40,00%	2	100,00%	4	27,14%
36 - 40 let	7	87,50%	2	50,00%	9	100,00%
41 - 50 let	5	83,33%	2	66,66%	7	77,77%
51 a více let	1	100,00%	1	50,00%	2	66,66%
Celkem (N)	16	76,19%	7	77,78%	23	76,67%

Relativní četnost je uváděna podle počtu respondentů v jednotlivých věkových skupinách. NF1 se vyskytuje u 9 (100%) dětí respondentů, mužů ve věku 36 – 40 let, u 7 (77,77%) dětí respondentů ve věku 41 – 50 let, u 4 (27,14%) dětí ve věku 31 – 35 let, u 2 (66,66%) dětí respondentů ve věku 51 a více let, u 1 (100%) dítěte respondenta ve věku 26 – 30 let.

6 Shrnutí zjištěných výsledků

Cíl 1 Zjistit, jaké měli problémy lidé s neurofibromatózou typ1 v dětství.

K cíli 1 se vztahují položky č. 13 a 14.

Na položku č. 13, s jakými největšími problémy jste se setkával/a v dětství, respondenti odpověděli, že nejčastěji se setkávali se špatným soustředěním, a to v 52%, 46% respondentů se setkávalo s nepříjemným pohledy ostatních, 36% respondentů zažívalo v dětství posměch od vrstevníků, 8% respondentů neudalo žádný problém.

Na položku č. 14, styděl/a jste se v dětství před svými vrstevníky za své onemocnění, byly odpovědi téměř vyrovnané. 52% respondentů se za své onemocnění v dětství nestydělo, 48% respondentů se za neurofibromatózu typ1 stydělo. Více se za NF1 styděly ženy, a to v 53%. Stydlivost respondentů byla způsobena kosmetickým projevem onemocnění a ovlivněna byla variabilitou NF1.

Cíl 2 Zjistit, jaké jsou nejčastější zdravotní problémy lidí s neurofibromatózou typ1.

K cíli 2 se vztahují položky č. 9, 10 a 11.

Položka č. 9 byla určena pro ženy. Na položku, zda se zhoršila neurofibromatóza v těhotenství, odpovědělo 21 (61,76%) respondentek, 7 (33,33%) respondentek nepocítuje, že by se NF1 zhoršila v těhotenství, u 14 (66,67%) žen se, ale onemocnění zhoršilo. U 12 (85,71%) respondentek došlo ke zhoršení z kosmetického hlediska a u 2 (14,29%) respondentek došlo ke zhoršení ze zdravotního hlediska.

V položce č. 10, s jakými zdravotními problémy v současnosti trpíte, mohli respondenti označit více možností. Z dotazníkového šetření jsem zjistila, že nejvíce respondenti trpí bolestí hlavy, a to v 66%, na druhém místě v 32% to jsou deprese a poruchy nálad, na třetím místě v 34%, trápí respondenty jiné bolesti, mezi které řadí bolesti zad a končetin, 28% respondentů má skoliózu, 26% respondentů udalo, že mívají migrény. 3 (6%) respondenti jsou bez potíží.

Položka č. 11 zjišťovala frekvenci bolesti. Na položku odpovědělo 43 respondentů, 7 respondentů je bez bolesti. Bolest se objevuje u 9 (20,93%) respondentů každý den, u 9 (20,93%) respondentů 3 - 5x týdně, 10 (23,26%) respondentů trápí bolest 1 – 2x týdně a 10 (23,26%) respondentů 1 – 3x měsíčně, 5 (11,63%) respondentů má bolesti méně, jak 1 měsíčně.

Cíl 3 Zjistit, jaké jsou nejčastější psychosociální problémy lidí s NF1.

K cíli 3 se vztahují položky č. 11, 12, 15, 16, 17, 18, 19, 20, 21.

Položka č. 11 je vyhodnocena u cíle 2.

Z položky č. 12, zda omezuje neurofibromatóza respondenty vyplynulo, že z celkového počtu 50 (100%) omezuje NF1 38 (76%) respondentů, 27 (79,41%) žen a 11 (68,75%) mužů. Z dotazníkového šetření vyplynulo, že respondenty nejvíce omezuje z důvodů častých bolestí v 65,78%, dále že je NF1 omezuje v 50% z důvodu kosmetického. Zejména ženy uvedly omezení z kosmetického důvodu.

V položce č. 15, s jakými největšími problémy se setkáváte v současnosti, respondenti udávají jako největší problém, jak ženy, tak muži strach z vyskytnutí neurofibromatózy typ 1 u jejich dětí. Ženy pak mají strach ze zhoršení NF1 v těhotenství.

Na položku č. 16, měl/a jste problémy s navazováním partnerských vztahů, odpovědělo 38 (76%) respondentů, že nemělo problém s navazováním partnerských vztahů, 12 (24%) respondentů mělo problémy s navazováním partnerských vztahů.

Z položky č. 17, ovlivnila neurofibromatóza Váš partnerský vztah, jsem zjistila, že u 43 (87,76%) respondentů neovlivnila NF1 partnerský vztah, u 6 (12,24%) žen ovlivnila NF1 partnerský vztah, 4 ženy udaly, že se s ní partner rozešel ze zdravotního hlediska, 1 žena udala, že se s ní partner rozešel z důvodu kosmetického a 1 kvůli možnosti dědičnosti. 1 žena zatím neměla partnera.

V položce č. 18, jak moc Vás trápí Vaše onemocnění, označili respondenti na škále číslo od 1 do 10, tedy 1 minimálně, 10 nejvíce, 41 (82%) respondentů označilo druhou polovinu škály.

V položce č. 19, navštěvoval/a nebo navštěvujete kvůli neurofibromatóze psychologa, odpověděli pouze 3 (6%) respondenti, že navštěvují psychologa.

Na položku č. 20, setkala jste se v okolí s negativní zkušeností, odpovědělo 11 (22%) respondentů, že se již setkala s negativní zkušeností.

Z položky č. 21, v kterém věku jste se vyrovnal/a s neurofibromatózou, vyplynulo, že 25 (50%) respondentů se zatím s neurofibromatózou typ 1 nevyrovnalo, 2 (4%) respondenti se vyrovnali ve věku 41 a více let, 3 (6%) respondenti ve věku 31 - 40 let, 5 (10%) respondentů ve věku 26 – 30 let, 8 (16%) respondentů ve věku 21 – 25 let, 5 (10%) respondentů ve věku 16 – 20 let, 2 (4%) respondenti ve věku 10 – 15 let.

Všechny cíle byly splněny.

7 Diskuse

Při rozmyšlení volby tématu pro svou bakalářskou práci jsem se rozhodla, že bych se ráda dozvěděla, jak žijí lidé s onemocněním neurofibromatóza typ1.

Existuje jen velmi málo kvalitní odborné literatury, která se touto nemocí zabývá. Jednotlivé prameny se výrazně neliší. Při studiu odborné literatury mě překvapilo, jak různorodý projev onemocnění může být, od minimálních projevů až po extrémně závažné případy. V České republice jsem nenalezla zpracovanou bakalářskou nebo diplomovou práci se zaměřením na psychosociální problematiku osob s NF1.

V současnosti se v České republice nachází pouze dvě specializované ambulance, které se neurofibromatózou zabývají, což se mi zdá velmi málo. Jedna odborná ambulance se nachází ve Fakultní nemocnici u svaté Anny v Brně, druhá v Praze ve Fakultní nemocnici v Motole. Ve Fakultní nemocnici v Motole se na dětské neurologické klinice onemocnění NF1 věnuje MUDr. Bořivoj Petrák, CSc. na dospělé části neurologické kliniky se neurofibromatózou zabývá MUDr. Lenka Kinštová.

Při výzkumném šetření mě překvapila velmi špatná návratnost dotazníků z dospělé neurologické ambulance. Ze 40 dotazníků, které jsem odnesla do dospělé neurologické ambulance, se mi vrátilo zpět 10 (25%) vyplněných dotazníků. Domnívala jsem se, že z odborné ambulance pro dospělé se mi vrátí více dotazníků než z dětské, ale bylo tomu právě naopak. Dotazníky jsem rozesílala rovněž na internetovou diskusi pro nemocné s neurofibromatózou. Překvapilo mě, jak se mi někteří lidé otevřeli, svěřili se svými životními příběhy v e-mailech, které mi psali, když mi zasílali vyplněný dotazník.

Na diskusním fóru pro osoby s neurofibromatózou typ1 jsem se dočetla o příběhu jedné ženy, kterou onemocnění omezuje na tolik, že už si nepřeje být na tomto světě. Vypráví, jak se každý den budí s bolestmi, které jí ztrpčují život, dále o tvorbě nových a nových neurofibromů. Až tehdy jsem si uvědomila, jak hrozivá může být tato diagnóza. Jiná paní do diskuse napsala, jak na ní na koupališti pokřikovaly dvě starší ženy nadávky týkající se jejich „kožních nádorů“. A i když se můžeme v literárních pramenech dočíst, že neurofibromatóza nezpůsobuje omezení v životě, tak z mého pohledu si to nemyslím. Sama můžu říct, že právě bolesti a kosmetický dopad je pro člověka s neurofibromatózou určitý zásah do života. Lidé potřebují vědět, že na nemoc nejsou sami, že se mají na koho obrátit, že jim vůbec někdo dokáže poradit.

Myslím si, že odborná i laická veřejnost není dostatečně informovaná o problematice onemocnění neurofibromatóza. Denně se v tisku a v rozhlase setkáváme s nejrůznějšími články o civilizačních nemocech od cukrovky až po nejrůznější srdeční onemocnění. Dále to jsou často plané popluchy na téma prasečí či ptačí chřipka. Ale kdo z Vás někdy už slyšel o onemocnění, které se nazývá neurofibromatóza? Jeden z deseti, dvaceti, třiceti? Kdo z Vás ví, co toto onemocnění obnáší? Jak se má k nemocnému chovat? S jakými problémy se setkává? Drtivá většina lidí o NF1 nikdy neslyšela a netuší, že existuje. Málokdo ví, že i zdravým rodičům se může narodit dítě s tímto onemocněním.

Domnívám se, že lidé s NF1 v určitých oblastech života strádají, provází je bolest, jak psychická, tak i fyzická. Jelikož je onemocnění progresivní a prakticky bez léčby, mohou lidé s NF1 ztrácet naději, protože se jejich onemocnění bude jen zhoršovat.

Mnoho zdravých lidí si nechává z kosmetických důvodů odstranit nevzhledný útvar na kůži, ale co když jich má někdo víc, jsou bolestivé a stále přibývají? Jak asi traumatizující musí být pro osoby s NF1, když jim přibývají další a další neurofibromy. U nás neexistuje vlastně žádná literatura zabývající se psychosociální problematikou lidí s neurofibromatózou. Téma jsem zpracovala převážně na základě své osobní zkušenosti s tímto onemocněním.

Jak jsem se domnívala, z větší části odpovídaly ženy, mužů se zúčastnilo o něco méně. Osobně si myslím, že ženy prožívají onemocnění neurofibromatóza typ1 hůře, protože jím jsou kosmeticky znevýhodněné, a proto se k vyplnění dotazníku přikláněly kladně. Další fakt je, že onemocnění se zhoršuje v těhotenství, a to zejména z kosmetického hlediska. Žena se musí rozhodnout, zda riziko zhoršení podstoupí. Navíc zde hrozí dědičnost pro její potomky. Myslím si, že zhoršení průběhu NF1 v těhotenství z kosmetického hlediska je jeden z mnoha problémů, se kterým se ženy s onemocněním NF1 setkávají. Určitě je pro ně složité se vyrovnat se zhoršením neurofibromatózy. Předpokládám, že se setkávají se strachem a úzkostí, které mohou přejít až do deprese z toho, že je opustí partner, že už pro něj nebudou přitažlivé, žádoucí.

Z dotazníkového šetření vyplynulo, že z 50 respondentů má 30 (60%) respondentů děti, 7 (14%) respondentů je ještě mladých na zakládání rodiny a 1 (2%) respondent je homosexuál. Myslím si, že diagnóza NF1 nemá vliv na rozhodnutí o založení rodiny.

U položky č. 3 jsem zjistila, že více jak polovina respondentů dosáhla nejvyššího vzdělání středního bez maturity. Myslím si, že to je z důvodu vysokého výskytu

specifických vývojových poruch učení, poruch chování, poruch soustředění a také časté vývojové poruchy řeči, proto se lidé s onemocněním NF1 nemohli v dětství dostatečně rozvíjet, ve škole byli pomalejší, špatně se soustředili na výklad. Z tohoto předpokladu vyplývá i výběr profese u části respondentů.

U položky č. 17 mě udivilo, že u 43 (87,75%) respondentů neovlivnila neurofibromatóza partnerský vztah. Mylně jsem se domnívala, že neurofibromatóza má vliv na partnerské vztahy.

11 (22%) respondentů uvedlo, že se již setkali s negativní zkušeností, většinou to byly urážky, nepříjemné pohledy a posměch. Nejvíce mě udivilo, jak jeden respondent uvedl u položky č. 20 jako negativní zkušenost vykázaní z veřejného koupaliště. Tato zkušenost je pro pacienta určitě traumatizující a vyžaduje pomoc psychologa.

U poslední položky mě překvapilo, že 2 (4%) respondenti uvedli, že se s onemocněním vyrovnali ve věku 10 – 15 let. Domnívám se, že tento věk je poměrně nízký na vyrovnání se s touto nemocí.

Závěr a doporučení pro praxi

Neurofibromatóza je autosomálně dominantně dědičné onemocnění, až v 50 % se jedná o novou mutaci. Onemocnění neurofibromatóza je charakterizované nekontrolovatelným růstem nádorových buněk, zvýšenou kožní pigmentací, lézemi cév a vnitřních orgánů. U některých tkání existuje sklon k maligní transformaci.

V dnešním světě chce být každý krásný, atraktivní bez jediné chybičky na těle. Hladké tělo, ale není všechno a důležitější je pro život srdce na dlani. Lidé s neurofibromatózou typ1 to nemají jednoduché, ale i oni chtějí žít „normální život“, být přitažliví, atraktivní, krásní, být milováni, být potřební.

Ve své bakalářské práci jsem chtěla zjistit, s jakými největšími problémy a překážkami se lidé s neurofibromatózou typ1 (NF1) setkávají, a jak se vyrovnávají s tímto onemocněním. Zajímalo mě, v kolika případech se NF1 zhoršuje v těhotenství, kolik párů se rozhodne založit rodinu.

Kvantitativního výzkumu se zúčastnilo 50 respondentů. Výzkum byl proveden pomocí dotazníkového šetření.

Zjistila jsem, že 25 (50%) respondentů se zatím s diagnózou NF1 nevyrovnalo. Nejvíce respondenty trápí zdravotní problémy, mezi které řadí hlavně časté bolesti, a to nejčastěji bolesti hlavy, ale často se také objevovaly bolesti končetin a zad. Dále pacienti často uváděli, že mají strach z výskytu NF1 u svých dětí, na třetím místě se pak setkávají se strachem ze zhoršení průběhu NF1 v těhotenství.

Zhoršení neurofibromatózy typ1, v souvislosti s těhotenstvím se objevilo u 14 (66,67%) respondentek. 30 (60%) respondentů děti již má.

Myslím si, že bakalářská práce, kterou jsem zpracovala, má smysl a že pomohla najít odpovědi na některé otázky, které zatím odborná literatura neřešila. Cíle, které jsem si stanovila, se mi podařilo splnit.

Přála bych si, aby se jednou našel někdo, kdo vynalezne lék na neurofibromatózu, anebo alespoň na zmírnění či zastavení příznaků.

Doporučení pro praxi, která vychází z průzkumného šetření

- Zdravotníci by měli lidem s neurofibromatózou typ1 nabídnout psychologickou pomoc.
- Vytvořit svépomocnou skupinu lidí s onemocněním NF1, v níž by si mohli předávat své poznatky a rady z běžného života
- Vytvoření informačního materiálu o projevech onemocnění neurofibromatóza typ1, který by byl k dispozici, jak odborné, tak laické veřejnosti.

Seznam použité literatury

1. BATES, Claire. *Neurofibromatosis* [online] 2012. [citováno dne 10. 10. 2012]. Dostupné z: <http://www.dailymail.co.uk/health/artiele-2085Neurofibromatosis.html>
2. ĎUROVČÍKOVÁ, Darina, HALÁS, Marian, LUKÁČOVÁ, Margita. SúčasnÉ poznatky o neurofibromatóze. *Lekársky obzor*, 1995, Roč. 44, č. 11, s. 335 – 337. ISSN 0457-4214.
3. GOLDSTEIN, Jonathan, GUTMANN, David. *Neurofibromatosis type 1*. In: Roach ES, Miller VS (eds). *Neurocutaneous Disorders*, UK: Cambridge University Press 2004, s. 42 – 49. ISBN neuvedeno.
4. ILENČÍKOVÁ, Denisa, ĎUROVČÍKOVÁ, Darina, et al. „Café-au-lait“ makuly v diagnostice dětských nádorových ochorení. *Československá pediatrie*, 2009, roč. 64, č. 9, s. 406 - 414. ISSN 0069-2328.
5. KLEIB, Zdeněk – NOVOTNÝ, Jan. *Neurofibromatóza* [online] 2005. [citováno dne 10. 10. 2012]. Dostupné z: <http://www.wikiskripta.eu/Neurofibromatoza>
6. KOMÁREK, Vladimír, ZUMROVÁ, Alena, et al. *Dětská neurologie*. 2. Vydání. Praha: Galén, 2008, s. 128 - 131. ISBN 978-807262-492-8.
7. MAŘÍKOVÁ, Taťána, et al. *Longitudinální a multidisciplinární péče o pacienty a rodiny s výskytem neurofibromatózy 1. typu*. Praha, 2006. Závěrečná práce. UK 2. LF v Praze, V Úvalu 84, 150 06 Praha 5.
8. MENKES, John, (H.), SARNAT, Harvey, (B.), MARIA, Bernard, (L.). *Dětská neurologie II*. 7. vydání, Praha: TRITON, 2011, s. 1287 - 1300. ISBN 978 – 80 - 7387-341-7.
9. MLČOCH, Zbyněk. *Příznaky a projevy* [online] 2009. [citováno dne 10. 10. 2012]. Dostupné z: <http://www.priznaky.projevy.cz>
10. MOREL, Kimberly (D.), HOGELING, Marcia, EICHENFIELD, Lawrence (F.). Hluběji než hluboko v kůži. Kožní projevy systémových onemocnění. *Pediatrie po promoci*, 2005, Roč. 2, č. 3, s. 13 - 19. ISSN 1214-6773.
11. NEVŠÍMALOVÁ, Soňa, RŮŽIČKA, Evžen, TICHÝ, Jiří. *Neurologie*. 1. vydání. Praha: Galén, 2005, s. 250 – 252. ISBN 80-7262-160-2.

12. PETRÁK, Bořivoj, PLEVOVÁ, Pavlína, NOVOTNÝ, Jan, FORETOVÁ, Lenka. Neurofibromatosis von Recklinghausen. *Klinická onkologie*, 2009, roč. 22, Suppl., s. 38 - 44. ISSN 1802-5307.
13. PETRÁK, Bořivoj. Neurofibromatosis von Recklinghausen typ 1 - současné znalosti. *Česká a slovenská neurologie a neurochirurgie*, 2004, Roč. 67/100, č. 5, s. 315 - 320. ISSN 1210-7859.
14. PETRÁK, Bořivoj. Přehled neurokutánních syndromů. *Zdravotnické noviny*, 2000, roč. 49, č. 2. ISSN 0044-1996.
15. SEEMANOVÁ, Eva. Segmentální neurofibromatóza (von Recklinghausenova choroba). *Československá pediatrie*, 2006, Roč. 61, č. 12, s. 712 - 714. ISSN 0069-2328.
16. SEIDL, Zdeněk, VANĚČKOVÁ, Manuela. Neuroradiologické vyšetřovací metody v diagnostice a jejich přínos pro další klinické vedení nemocných s neurokutánním onemocněním (fakomatózy, neurovývojová onemocnění): Hlavní téma: Funkční metody v neurochirurgii. *Neurologie pro praxi*, 2004, Roč. 5, č. 2, s. 85 - 90. ISSN 1213-1814.
17. WANG, Zhenyu – LIU, Yi. Research update and recent developments in the management of scoliosis in neurofibromatosis type 1. *Orthopedics*, 2010, s. 335 – 341. ISSN 1938-2367.

Přílohy:

Příloha A Vzorový dotazník

Příloha B Žádost o umožnění dotazníkového šetření

Příloha C Lischovy noduly (Hamartomy duhovky)

Příloha D Četné neurofibromy

Příloha E Skvrny Café au lait

Příloha F Mnohočetné nádory a skvrny café au lait

Příloha A Vzorový dotazník

DOTAZNÍK PRO PACIENTY S NEUROFIBROMATÓZOU TYP 1

Vážená paní, vážený pane,

jmenuji se Magda Slapničková a jsem studentkou 3. ročníku 1. LF UK v Praze, oboru Všeobecná sestra. Součástí Státní závěrečné zkoušky je vypracování bakalářské práce, s názvem „Problematika života lidí s neurofibromatózou“. Žádám Vás proto, o vyplnění následujícího dotazníku. Dotazník je anonymní a je určený pro osoby starší 18 let. Čas potřebný k jeho vyplnění je přibližně 25 minut. Vaše odpovědi můžete zaškrtnout, u některých položek lze označit i více možností.

1. Pohlaví:

- Žena
- Muž

2. Kolik Vám je let?

- 18 - 25 let
- 26 - 30 let
- 31 - 35 let
- 36 - 40 let
- 41 - 50 let
- 51 a více let

3. Jaké je Vaše nejvyšší dosažené vzdělání?

- Základní
- Střední bez maturity

- Střední s maturitou
- Vyšší odborné
- Vysokoškolské
- V současnosti studuji (napíšte, kde).....

4. Jakou máte profesi?

- Učitel/ka
- Úředník/úřednice
- Dělník/dělnice
- Pokojská
- Zdravotník/zdravotnice
- Řidič/ka
- Manager/ka
- Prodavač/ka
- Kuchař/ka
- Číšník/číšnice
- Kadeřník/ce, kosmetik/
kosmetička
- Elektrikář/ka
- Policista/policistka
- Hasič
- Automechanik
- Jinou

5. V jakém věku Vám byla diagnostikována neurofibromatóza?

- 0 – 3 měsíce
- 4 měsíce – 1rok
- 2 roky – 3 roky
- 4 roky – 6 let
- 7 let – 15 let
- 16 let a více

6. Vyskytuje se neurofibromatóza ve Vaší rodině?

- Ne
- Ano, kdo trpí/ trpěl onemocněním.....

7. Máte děti? (Pokud ne, pokračujte položkou č. 10)

- Ne
- Ano

8. Vyskytuje se neurofibromatóza u Vašich dětí?

- Ne
- Ano

9. Položka určená pro ženy. Zhoršila se neurofibromatóza v těhotenství?

- Ne
- Ano

Pokud ano, z jakého hlediska:

- Z kosmetického hlediska (přibývání neurofibromů)
- Ze zdravotního hlediska, uveďte druh problému.....

10. Jakými zdravotními problémy v současnosti trpíte? Lze označit více možností.

- Bolesti hlavy
- Migrény
- Jiné bolesti, napište jaké.....
- Deprese, poruchy nálad
- Skolióza
- Epilepsie
- Zúžení tepen zásobujících ledviny
- Parézy, plegie
- Přejchod z nezhoubného nádoru ve zhoubný nádor
- Leukémie
- Jiné.....

11. Pokud trpíte bolestí, jak často jí máte?

- Každý den
- 3 – 5x týdně
- 1 – 2x týdně
- 1 – 3x měsíčně
- Méně, jak 1 měsíčně

12. Omezuje Vás toto onemocnění? (Pokud ne, přejděte na položku č. 13)

- Ne
- Ano

Pokud ano, v čem Vás neurofibromatóza omezuje?

- Jsem v invalidním důchodu
- Nesoustředěnost v práci, ve škole...
- Z kosmetického hlediska (stydlivost na veřejnosti...)
- Časté bolesti
- Parézy, plegie
- Epilepsie
- Jiné.....

13. S jakými největšími problémy jste se setkával/a v dětství?

- Špatné soustředění ve škole
- Posměch od vrstevníků
- Šikana
- Nepříjemné pohledy ostatních
- Bolesti
- Úzkost, smutek z onemocnění
- Jiné.....

14. Styděl/a jste se v dětství před vašimi vrstevníky za své onemocnění?

(např. při převlékání, na koupališti)

- Ne
- Ano

15. S jakými největšími problémy se setkáváte v současnosti?

- Partnerské problémy
- Problémy s těhotenstvím

- Strach z možnosti vyskytnutí neurofibromatózy u mých dětí
- Strach ze zhoršení neurofibromatózy v těhotenství
- Zdravotní problémy, které jsou uvedeny v otázce č. 10
- Jiné.....

16. Měl/a jste problémy s navazováním partnerských vztahů?

- Ne
- Ano

17. Ovlivnil/a neurofibromatóza Váš partnerský vztah?

- Ne
- Ano, partner/ka se rozešel/a se mnou z kosmetického hlediska
- Ano, partner/ka se rozešel/a se mnou ze zdravotního hlediska
- Ano, partner/ka se rozešel/a se mnou kvůli možnosti dědičnosti
- Ano, partner/ka se rozešel/a se mnou kvůli zhoršení neurofibromatózy v těhotenství
- Ano, z jiného důvodu.....

18. Jak moc Vás trápí Vaše onemocnění? Zhodnoťte na škále od 1 do 10.

(1 - minimálně, 10 - nejvíce)

1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
---	---	---	---	---	---	---	---	---	----

19. Navštěvoval/a nebo navštěvujete kvůli neurofibromatóze psychologa?

- Ne
- Ano

Pokud ano, v jakých časových intervalech?

- 1x týdně
- 1 - 3x měsíčně
- Jiné možnosti.....

20. Setkal/a jste se v okolí s negativní zkušeností?

- Ne
- Ano, s jakou.....

21. V kterém věku jste se vyrovnal/a s neurofibromatózou?

- 10 – 15 let
- 16 – 20 let
- 21 - 25 let
- 26 – 30 let
- 31 – 40 let
- 41 a více
- Zatím jsem se nevyrovnal/a

Děkuji za Váš čas a pomoc při mé studijní práci.

Magda Slapničková

Příloha B Žádost o umožnění dotazníkového šetření

MUDr. Ing. Milošlav Ladvík
Fakultní nemocnice v Motole
V Úvalu 84, 150 06 Praha 5

Magda Slupníčková
Na Dubcích 861,
293 01 Mladá Boleslav

Mladá Boleslav 10. listopad 2011

ŽÁDOST O PROVEDENÍ PRŮZKUMNÉHO ŠETŘENÍ

Vážený pane řediteli,

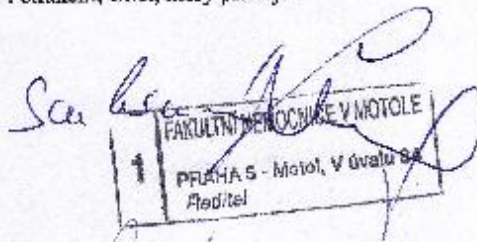
Jsem studentkou 3. ročníku I.LF UK v Praze, oboru Všeobecná sestra. Součástí SZKK je obhajoba bakalářské práce. Pro svou závěrečnou práci jsem si zvolila téma „Problematika života lidí s neurofibromatózou“.

Tímto dopisem, bych Vás chtěla požádat o umožnění realizovat průzkumné šetření ve Fakultní nemocnici v Motole. Průzkumné šetření, by probíhalo formou kvantitativního výzkumu ve specializované ambulanci, zaměřené na toto onemocnění.

Problematiku jsem konzultovala s MUDr. Bořivojem Petrákem, CSc., který pracuje na klinice dětské neurologie.

Přikládám vzor dotazníku.

Předem děkuji za kladné vyřízení žádosti.

Scenář

FAKULTNÍ NEMOCNICE V MOTOLE
1 PRAHA 5 - Motol, V Úvalu 84
Ředitel
Magda Slupníčková

*Ž neurologické klinice dětské neurologie a jejího
položky dětské. Právě ředitelka dr. F. H. H. H.*

MUDr. Bořivoj PETRÁK, CSc.
222 202 400
PH

Příloha C Lischovy noduly (Hamartomy duhovky)



MLČOCH, Zbyněk. Příznaky a projevy [online] 2009. [citováno dne 10. 10. 2012].
Dostupné z: <http://www.priznaky.projevy.cz>

Příloha D Četné neurofibromy



KLEIB, Zdeněk – NOVOTNÝ, Jan. *Neurofibromatóza* [online] 2005.

[citováno dne 10. 10. 2012]. Dostupné z: <http://www.wikiskripta.eu/Neurofibromatoza>

Příloha E Skvrny Café au lait



KLEIB, Zdeněk – NOVOTNÝ, Jan. *Neurofibromatóza* [online] 2005.

[citováno dne 10. 10. 2012]. Dostupné z: <http://www.wikiskripta.eu/Neurofibromatoza>

Příloha F Mnohočetné nádory a skvrny café au lait



BATES, Claire. Neurofibromatosis [online] 2012. [citováno dne 10. 10. 2012].

Dostupnéz: <http://www.dailymail.co.uk/health/artiele-2085Neurofibromatosis.html>.

