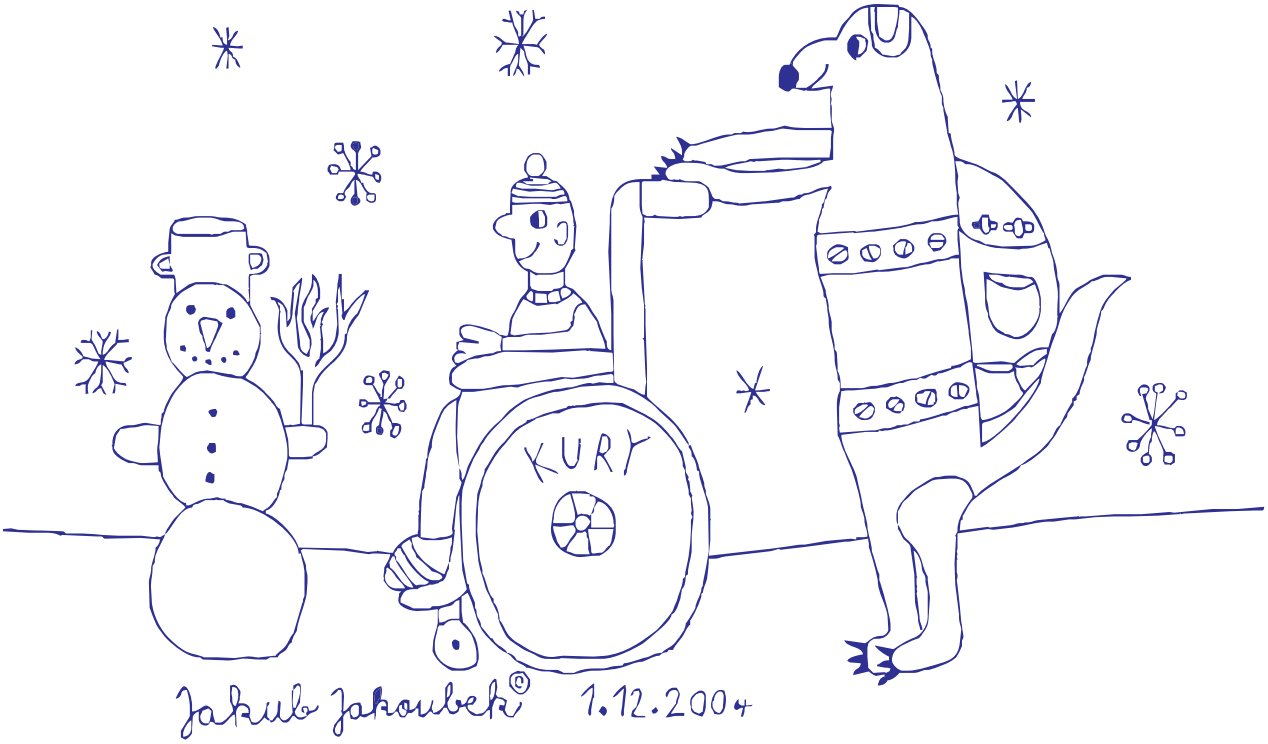
Zlatý standard péče

o pacienty s DMD/BMD



PARENT PROJECT
svalová dystrofie
Výzkum Léčba Naděje

více informací na
www.parentproject.cz

Vydalo občanské sdružení Parent Project

Sídlo sdružení: Parent Project, občanské sdružení, Větrná 262, 550 01 Broumov
Korespondenční adresa: Parent Project, občanské sdružení, Husova 245, 417 04 Hrob

Zlatý standard péče o pacienty s DMD/BMD

© Parent Project, občanské sdružení, Česká republika, 2007
Všechna práva vyhrazena

PARENT PROJECT, občanské sdružení
Sídlo sdružení: Větrná 262, 550 01 Broumov, Česká republika
Korespondenční adresa: Husova 245, 417 04, Hrob, Česká republika
tel: 776 001 206, 776 001 207
e-mail: parentproject@parentproject.cz
web: www.parentproject.cz
č. účtu: 1338146001/5500 (Reiffeisenbank)

ISBN: 978-80-254-0433-1

Žádná část této publikace nesmí být publikována a šířena žádným způsobem bez písemného svolení vydavatele.

Zlatý standard péče o pacienty s DMD/BMD

Věnování

Tato kniha je věnována všem lidem, kteří neztratili naději.

Poděkování

Děkujeme všem, bez nichž by tato publikace nemohla vzniknout. Poděkování patří všem oborníkům i rodičům, kteří nezištně pomáhají dětem se svalovou dystrofií Duchenne/Becker. Konkrétně paní doc. MUDr. Miluši Havlové, CSc. za její celoživotní odbornou péči o dystrofické pacient, MUDr. Petru Vondráčkovi, který měl odvahu odborně zaštítit Parent Project. Za cenné konzultace děkujeme MGr. Heleně Chladové, klinické psycholožce, která se věnuje dětem s cystickou fibrózou. Děkujeme zakladatelce hnutí Parent Project paní Patricii Furlong za to, že svůj boj nikdy nevzdala. Kniha by nemohla vzniknout bez dobrovolné práce rodičů ze sdružení Parent Project.

Publikace byla vydána díky dotaci Ministerstva zdravotnictví v rámci Programu podpory veřejně účelných aktivit občanských sdružení.

Důvodem k napsání a vydání této odborné publikace bylo předání důležitých informací rodičům a všem, kteří o děti s DMD/BMD pečují. Díky několikaleté spolupráci rodičů a odborníků z ČR i zahraničí se podařilo získat tolik potřebné informace.

Svalová dystrofie Duchenne/Becker je genetické onemocnění , které svojí příčinou i projevy zasahuje do více oborů medicíny. Ovlivňuje nejen fyzickou ale i psychickou stránku života. Z tohoto důvodu je také celá publikace rozdělena do kapitol, ve kterých se na DMD/BMD nahlíží z pohledu mnoha specialistů – neurologů, genetiků, fyzioterapeutů, klinických psychologů a v neposlední řadě i rodičů samotných.

Věříme , že nové poznatky z oblasti specializované péče a výzkumu nejen zkvalitní život pacientů ale přinesou i tolik potřebnou naději do života dětí i rodičů.

Ing. Pavlína Petrásková
předseda sdružení

Obsah

1. Pohled neurologů

1.1 . MUDr. Petr Vondráček, Ph.D.: Zlatý standard péče o pacienty s DMD/BMD 7

1.2. Doc. MUDr. Miluše Havlová CSc.: Jak udržet děti s progresivní svalovou dystrofií MD/BMD co nejdéle v optimálním stavu - rady ověřené dlouholetou praxí 18

2. Fyzioterapie a DMD/BMD

2.1. Úvod do fyzioterapie 23

2.2. Obrázková část - strečink 25

3. Psychologické aspekty DMD/BMD

3.1. DMD a klinická psychologie 43

3.2. Poruchy učení a chování 46

4. Rodiče rodičům

4.1. Můj příběh 79

4.2. Lék, který se nedá koupit 81

4.3 Na kolotoči – rady a zkušenosti rodičů 82

4.4 Rodičům nově diagnostikovaných dětí 87

4.5 Život s vozíkem – časté otázky rodičů 89

5. Parent Project - Výzkum, léčba, naděje

5.1. Výzkum - současný stav zahraničního výzkumu DMD/BMD 93

5.2. Parent Project 97

6. Sociálně právní problematika

6.1. Zákon č. 108/2006 Sb., o sociálních službách 105

6.2. Informace k sociální problematice 106

1. Pohled neurologů

1.1. Zlatý standard péče o pacienty s DMD/BMD

MUDr. Petr Vondráček, Ph.D.

Úvod

Neuromuskulární choroby jsou vysoce závažná onemocnění představující nejen problém medicínský, ale i společenský a etický. Odhaduje se, že každý třítisící člověk je postižen vážnou formou některé z těchto nemocí, která ve svých důsledcích vede k invalidizaci postiženého jedince a předčasnému úmrtí. Do osmdesátých let nebylo známo téměř nic o jejich patogenezi. Postupně byly identifikovány jednotlivé geny, jejichž abnormální exprese v důsledku genové mutace je zodpovědná za rozvoj onemocnění. Léčba těchto nemocí nadále zůstává hudbou budoucnosti, velké naděje jsou vkládány zejména do terapií genových a buněčných.

Duchenneova a Beckerova svalová dystrofie (DMD/BMD) jsou na X chromozom vázaná recesivně dědičná onemocnění způsobená mutacemi v genu, který kóduje protein dystrofin. Incidence těchto onemocnění je vysoká (u DMD 1 případ na 3500 narozených chlapců, u BMD 1 případ na 17000 narozených chlapců). Onemocnění se klinicky manifestuje u chlapců, zatímco dívky mohou figurovat jako asymptomatické přenašečky, které obvykle nemají vůbec žádné, nebo jen minimální potíže.

Obrázek 1.
Guillaume-Benjamin Duchenne de Boulogne, 1868

Duchenneova svalová dystrofie (DMD) je těžká progredující choroba, poprvé popsaná Duchennem v roce 1868 (obr.1), charakterizovaná destrukcí svalových vláken vedoucí k invaliditě a předčasnému úmrtí. Klinické projevy onemocnění se obvykle objevují kolem třetího až čtvrtého roku života. Jako první se zpravidla projeví poruchy chůze, akcentované zejména při chůzi do schodů, dále problémy při vstávání z podlahy, neschopnost skákat či abnormální běh. Chůze je nestabilní, kolébavá, s bederní hyperlordózou a s tendencí našlapovat na špičky při kontraktuře Achillovy šlachy. Dominuje proximální svalová slabost pánevního svalstva a kvadricepsů. Nápadná je pseudohypertrofie lýtek způsobená náhradou aktivní svalové hmoty tukovým vazivem (obr.2). Po několikaletém období relativní stabilizace dochází obvykle po 10. roce věku k dekompenzaci a svalová slabost se rozšiřuje i na horní končetiny, šíjové a dýchací svaly. Přibližně ve třinácti letech jsou postižení chlapci upoutáni na invalidní vozík. Později jsou zcela upoutáni na lůžko a často také atakováni respiračními infekty v důsledku postižení interkostálních dýchacích svalů. Hlavním problémem v pozdějším stádiu choroby je progredující dechová nedostatečnost s nutností umělé plicní ventilace.

Pacienti se v průměru dožívají pětadvaceti až třiceti let věku. Díky kvalitní multioborové lékařské péči a umělé plicní ventilaci přežívají dnes DMD pacienti v průměru o 10 let déle než tomu bylo v minulosti, kdy obvykle umírali před 20. rokem života.

Beckerova svalová dystrofie (BMD) je mírnější alelickou formou tohoto onemocnění s pomalejším průběhem a delším přežitím pacientů. Fenotyp zahrnuje velice široké spektrum postižení od velmi mírného, kdy jsou pacienti celý život ošetřováni pouze ambulantně, až po postižení s průběhem podobným DMD. Klinické příznaky u BMD pacientů se zpravidla objevují až po pátém roce věku a pacienti jsou ambulantně ošetřováni v průměru do 16 let. Postižení srdečního svalu je častější u pacientů s BMD [1]. Nejmírnější formy BMD jsou charakterizovány pouze svalovými bolestmi, křečemi, případně pouze myoglobinurií po svalové práci[2].

Přehled problematiky

Přestože účinná terapie DMD/BMD ani ostatních svalových dystrofií zatím neexistuje, potvrzení diagnózy na molekulárně genetické úrovni má pro pacienta a jeho rodinu několik důležitých konsekvencí:

1) Pacient je ušetřen zbytečné medikace, která ho někdy může i poškodit.
2) Stanovení pravděpodobné prognózy vývoje klinického stavu do budoucna.
3) Genetické poradenství pro celou rodinu včetně prenatální a případně i preimplantační genetické diagnostiky.
4) Eliminace rizika maligní hypertermie při operacích v celkové anestezii.
5) Zásadní předpoklad pro farmakologickou i genovou terapii v blízké budoucnosti – na tu je zaměřen obrovský výzkumný potenciál zejména v USA, Japonsku a západoevropských centrech.

Od doby, kdy byla objasněna funkce dystrofinu ve svalu a identifikován genetický defekt, vedoucí k její poruše, bylo na celém světě vynaloženo enormní úsilí s cílem najít řešení tohoto problému. Terapie DMD/BMD je obrovskou výzvou pro genetiky, molekulární biology, fyziology, farmakology, pediatry a neurology. Medicínské a socioekonomické důsledky tohoto častého a devastujícího onemocnění jsou natolik závažné, že snaha vyvinout účinnou léčbu, kterou by bylo možno v praxi aplikovat pacientovi ještě před výraznější klinickou manifestací svalového postižení, musí být jednoznačnou prioritou pro odbornou veřejnost i celou společnost.

Hlavním problémem je obrovská velikost dystrofinového genu – největšího ze všech 30 000 genů, které kódují tvorbu bílkovin v lidském organizmu, který je tak často zasažen různými typy mutací v mnoha možných lokalizacích. Tyto mutace potom vedou k poruše tvorby dystrofinu – bílkoviny nezbytné pro vytvoření stabilní struktury svalového vlákna. Velikost a komplexní struktura dystrofinového genu, stejně jako složité procesy, která vedou k jeho expresi do genového produktu dystrofinu, představují zatím problém pro dnešní molekulárně genetické technologie.

I přes mimořádně intenzivní výzkum v mnoha špičkových světových centrech a vynaložené obrovské finanční prostředky, není v tuto chvíli nikde na světě k dispozici účinná terapeutická metoda, která by byla prakticky aplikovatelná u pacienta a prokazatelně znamenala řešení tohoto problému. Světový výzkum však již přesto dosáhnul skvělých parciálních úspěchů a vytyčil řadu cest, po kterých se souběžně postupuje dále a postupně se odstraňují problémy technického charakteru, které zatím neumožňují praktickou aplikaci u člověka. Aktuálně probíhá řada studií na zvířecích modelech i u lidských pacientů a šance na zavedení účinné léčebné metody do klinické praxe v horizontu 5-10 let je velmi reálná. Našim společným cílem je, aby metody konvenční i genové terapie byly k dispozici v

klinické praxi do té doby, než se u našich pacientů, kteří jsou dnes v kojeneckém nebo batolecím věku, rozvine výraznější svalové postižení.

Dosažení tohoto cíle je složitý proces, který má tři fáze:

1) **Fáze symptomatické terapie**, ve které se nacházíme nyní, kdy nemůžeme chorobu léčit, ale můžeme udělat řadu praktických kroků pro zpomalení jejího průběhu a prevenci situací, které by mohly vést k akutnímu poškození svalů na terénu chronicky probíhajícího onemocnění. Praktickým „manuálem“ pro péči o pacienty s DMD/BMD v tomto období, by měl být „Zlatý standard“, který bude podrobně definován v dalších kapitolách.

2) **Fáze modifikující terapie**, která sice také neřeší příčinu onemocnění, ale může ho významně zpomalit, stabilizovat a překlenout tak období do zavedení kauzální terapie. Tyto preparáty vykazují účinnost v experimentálních studiích, nejsou však zatím k dispozici pro klinické použití u DMD/BMD pacientů. Jedná se zejména o preparáty na bázi upregulace utrophinu, inhibice myostatinu, ovlivnění posttranskripčních kontrolních mechanizmů u bodových mutací (PTC124), růstové faktory (IGF-1) a další. V této fázi bude zřejmě již také možno využít některé molekulárně genetické postupy, zejména exon-skipping indukovaný antisense oligonukleotidy („přeskočení“ některých kritických úseků dystrofinového genu, nesoucích vadnou genetickou informaci, umožňující tvorbu alespoň částečně funkčního dystrofinu a tím zmírnění těžkého klinického postižení DMD na úroveň odpovídající lehčí Beckerově formě).

3) **Fáze kauzální terapie**, eliminující skutečnou příčinu onemocnění – mutaci v dystrofinovém genu. Nejperspektivnější se jeví metoda přenosu funkčních mini a mikro dystrofinů prostřednictvím rekombinantních adeno-asociovaných virových vektorů (rAAV). Dalšími možnostmi jsou plazmidové vektory a chimerické oligonukleotidy. Tyto metody by měly vést k tvorbě plně funkčního dystrofinu a tím teoreticky k úplnému uzdravení pacienta. Kromě uvedených genových manipulací jsou ve hře ještě metody buněčné terapie, zejména transplantace myoblastů (kultivovaných zárodečných svalových buněk) a dále transplantace geneticky modifikovaných kmenových buněk. Podrobné informace o vývoji těchto moderních technologií přesahují rámec tohoto sdělení a zájemci je najdou v odborných publikacích a na webových stránkách příslušných výzkumných institucí.

Obrázek 2.
Postižení dolních končetin u pacienta s DMD. Atrofie stehenních svalů kontrastuje s pseudohypertrofiemi lýtek.

U vzácnějších onemocnění jako je DMD/BMD má velký význam vytvoření klinických registrů fungujících v zabezpečeném internetovém prostředí podobně jako např. internetové bankovnictví. Tyto registry obsahující fenotypový a genotypový profil jednotlivých pacientů jsou podmínkou pro mezinárodní multicentrické klinické studie, zaměřené na výzkum a vývoj nových léčiv a léčebných strategií na tato závažná geneticky podmíněná onemocnění. Zařazení DMD/BMD pacienta do registru má pro něj význam a výhodu v tom, že při nalezení možnosti léčby v budoucnosti bude specialistům ihned zřejmé který pacient je vhodný pro konkrétní léčebnou metodu.

Naši databázi je možno nalézt na webové adrese: **http://dystrofie.registry.cz** a další informace včetně pokynů pro zařazení pacienta do registru na webových stránkách českého sdružení Parent Projectu: **http://www.parentproject.cz**

➘ Zlatý standard péče o pacienty s DMD/BMD

Definice

Zlatý standard péče o pacienty s DMD/BMD je soubor praktických doporučení pro pacienty, jejich příbuzné i ošetřující lékaře. Zahrnuje celkový management specifické péče o pacienta s touto diagnózou, který je výsledkem mezinárodního konsenzu odborníků na uvedenou problematiku, tak jak byl publikován v odborných publikacích a prezentován na odborných kongresech a seriozních webových stránkách. Je jasné, že tento materiál nemůže být zcela vyčerpávající a nemusí být v souladu s názory všech odborníků, kteří se problematikou svalových dystrofií zabývají. Jedná se pouze o nezávazná doporučení, která mají pacientům a lidem, kteří se o ně starají, usnadnit orientaci v záplavě informací o DMD/BMD. Autor nenese právní odpovědnost za případné škody, vzniklé využitím těchto informací a doporučení.

Farmakoterapie

V racionální symptomatické medikamentozní terapii DMD/BMD je možno použít dvě skupiny preparátů:

Kortikosteroidy – hormony kůry nadledvin, které mají silné protizánětlivé účinky (prednison, prednisolon, deflazacort – v některých zemích včetně ČR není deflazacort registrován). Tlumí sekundární projevy zánětu v postižených svalech a mohou stabilizovat buněčné membrány svalových vláken. Přesný mechanizmus účinku kortikoidů u pacientů s DMD však není znám. Rozsáhlá meta-analýza publikovaných studií [3], prokazuje krátkodobý efekt steroidní medikace na zlepšení svalové síly pacientů s DMD v časovém horizontu 6 měsíců až 2 let. Není však zcela jisté zda má také vliv na dlouhodobý průběh a celkovou prognózu onemocnění.

Dlouhodobější medikace navíc může vyvolat závažné nežádoucí účinky (nárůst tělesné hmotnosti, snížení přirozené imunity, zhoršené hojení ran, poruchy růstu a tvorby kostí s rizikem patologických zlomenin a opoždění tělesného růstu, rozvoj diabetu, katarakty – šedého zákalu oční čočky, žalůdeční problémy až vředová choroba žaludku a dvanáctníku s rizikem krvácení do gastrointestinálního aparátu, psychické změny a další). Kortikosteroidy navíc způsobují charakteristickou redistribuci podkožního tuku zejména v oblasti obličeje a šíje, což způsobuje typický měsíčkovitý obličej. Spektrum možných nežádoucích účinků se mírně liší u jednotlivých preparátů, např. deflazacort (není registrován v ČR) způsobuje menší nárůst tělesné hmotnosti, ale vyšší riziko vzniku katarakty. Nejvhodnější dávka prednisonu se jeví 0, 75 mg/kg/den. Je nutno si uvědomit, že kortikosteroidy mohou být u některých DMD pacientů zcela bez efektu. U pacientů s BMD by tyto preparáty byly zřejmě nevýznamným přínosem.

Zásady racionální medikace kortikosteroidy u DMD byly definovány na 124. workshopu European Neuromuscular Centre (ENMC) v nizozemském Naardenu v dubnu 2004 [4]. Bylo

zde konstatováno, že medikaci kortikosteroidy je možno považovat za součást „zlatého standardu“ péče o pacienty s DMD. Chlapci léčení kortikosteroidy budou pravděpodobně déle chodit, budou mít lepší funkci plic a menší dechové obtíže, mohou se spíše vyhnout nutnosti operace páteře a mohou mít lepší funkci srdce. To vše ovšem za cenu výše uvedených potenciálně závažných nežádoucích účinků, které je ale možno částečně eliminovat úpravou dávkovacího schématu a pohybového režimu. Byl vypracován jednotný protokol sledování nežádoucích účinků steroidní medikace. Workshop konstatoval také nutnost mezinárodních multicentrických studií, srovnávajících podle jednotných protokolů efektivitu a nežádoucí účinky různých dávkovacích režimů [5].

Praktická doporučení pro kortikosteroidní medikaci:

- Nasazení kortikosteroidů není možno doporučit paušálně. U každého pacienta je nutno individuálně zvážit poměr možného přínosu a rizik! To stejné platí také o volbě vhodné dávky a dávkovacího schématu. Medikaci indikuje specialista – dětský neurolog.

- Kdy uvažovat o nasazení medikace?

  - Když už pacient jeví určité známky svalové slabosti, ale přitom je ještě schopen samostatné bezproblémové chůze. Tento stav obvykle nastává kolem 6. až 9. roku věku. V pozdějším období, kdy dochází k výraznější manifestaci svalové slabosti, nebo je pacient již imobilizován, lze očekávat menší efekt, ale ještě dostatečný např. pro zlepšení funkční kapacity plic.

- Kdy uvažovat o přerušení nebo ukončení medikace?

  - V případě vážnějšího infekčního onemocnění (oslabení imunity). Například plané neštovice mohou mít u pacienta na steroidní medikaci těžký průběh – je vhodné konzultovat se specialistou na dětské infekční choroby.
  - V případě rozvoje výraznějších nežádoucích účinků, popsaných výše, například žaludečních problémů, bolestí břicha, přítomnosti krve ve stolici apod.
  - Pokud se bude svalová slabost jasně zhoršovat i při medikaci kortikosteroidy.

- Pro některé pacienty může být medikace kortikosteroidy přínosem ještě mnoho let po ztrátě jejich samostatné pohyblivosti.

Které preparáty jsou k dispozici v České republice?

- Prednison 5 mg a 20 mg tbl.
- Medrol (methylprednisolon) 4 mg, 16 mg, 32 mg, 100 mg tbl.

Jaká je vhodná dávka a dávkovací schéma?

- Doporučená dávka prednisonu je 0, 75 mg/kg/den (= 0, 9 mg deflazacotu)
- Účinek 5 mg prednisonu = 4 mg methylprednisolonu
- To znamená např. u 40 kg vážícího pacienta 30 mg prednisonu nebo 24 mg methylprednisolonu (Medrolu) v 1 ranní dávce.

- Každý den v 1 ranní dávce (nejúčinnější schéma, ale nejvíce nežádoucích účinků). Jiné alternativy jsou například:
- Každý 2.den v 1 ranní dávce (doporučováno pro méně nežádoucích účinků, ale efekt může být nižší).
- 10 dní medikace a dalších 10 dní vysazení medikace.
- Všední dny medikace a na sobotu a neděli vysazení medikace.

Jaká jsou nutná další opatření?

- Pacienti užívající kortikosteroidy by měli užívat současně (ve dnech, kdy užívají Prednison nebo Medrol) chlorid draselný (kalium chloratum), například KCl 1 tbl. Ráno. Jedná se o suplementaci draslíku, jehož zvýšené vylučování ledvinami kortikosteroidy způsobují. Dále by měli v těchto dnech užívat preparát ze skupiny H2 blokátorů, který chrání žaludeční sliznici před poškozením. Jedná se například o Ranisan (nebo jiný podobný preparát) v dávce ½ až 1 tbl večer.
- Pacienti na steroidní medikaci by neměli současně užívat jiné preparáty, které mohou rovněž iritovat žaludeční sliznici, zejména nesteroidní analgetika antiflogistika (NSA), jako je kyselina acetylsalicylová (Aspirin, Acylpyrin), ibuprofen (Brufen, Nurofen, Ibalgin) a další. Při horečnatých stavech jsou vhodnější preparáty na bázi paracetamolu (Paralen, Panadol).
- Dlouhodobá medikace kortikosteroidy nesmí být ukončena náhle, ale postupným snižováním dávek v průběhu několika týdnů až měsíců.
- Doporučuje se, aby pacienti na steroidní medikaci nebo jejich opatrovníci, nosili se svými osobními doklady kartičku oznamující tuto skutečnost, tak aby například při nehodě v terénu, byl zasahující lékař na toto upozorněn (obr. 3).
- Dlouhodobá steroidní medikace vyžaduje sledování některých laboratorních parametrů pro včasné odhalení možných nežádoucích účinků. Přibližně každé 3 měsíce by měly být provedeny krevní testy – krevní obraz a základní biochemie, zejména hladiny glukózy a iontů. 1x ročně je doporučováno také oční a psychologické vyšetření, rtg kostí event. kostní denzitometrie pro zjištění případné osteoporózy. V případě patologické fraktury obratlů u pacientů na steroidní medikaci je indikována intravenózní aplikace bifosfonátů pod dohledem specialisty na kostní metabolizmus [11].

Obrázek 3. Vzor kartičky pro pacienty s DMD/BMD

Potravinové doplňky

Doplňky přirozené stravy, které mohou zlepšit svalový metabolismus a využití energetických zdrojů svalovými buňkami:

- **L-karnitin** - přirozený metabolit aminokyselin je potravinový doplněk, který zlepšuje energetický metabolizmus svalových buněk a zvláště jejich regeneraci po intenzivní fyzické zátěži. Karnitin zvyšuje využitelnost mastných kyselin jako energetického zdroje a tím může zlepšit intenzitu a vytrvalost svalové kontrakce. Pozitivní efekt u pacientů s DMD/BMD je možný. Vzhledem k minimálním nežádoucím účinkům je možno jej pacientům doporučit. Předávkování karnitinem je málo pravděpodobné a projevovalo by se zápachem stolice po rybině.

- **L-arginin** - aminokyselina zvyšující expresi utrofinu, který v dystrofických svalech může částečně funkčně nahradit chybějící dystrofin.

Obě tyto farmakologicky aktivní látky jsou na našem trhu volně k dispozici v podobě preparátu Carnitargin, což je potravinový doplněk, který není hrazen z prostředků zdravotního pojištění. **Carnitargin Gold** (1 balení obsahuje 10 ampulí á 10 ml za cenu cca 260 Kč). Doporučená dávka je 1 amp. denně, nejlépe ráno na lačno. Je možno doporučit podávání v měsíčních cyklech – 1 měsíc užívání a 1 měsíc vysazení. **Neo Carnitargin** 300 ml za cenu cca 230 Kč a 500 ml za cenu cca 350 Kč. Doporučená denní dávka je 2x 15 mg pro dítě o váze cca 20 kg.

- **Kreatin monohydrát** - substrát pro tvorbu kreatinfosfátu, nezbytného pro energetický metabolizmus svalové buňky. Určitý pozitivní efekt u chlapců s DMD byl zaznamenán při dávce 0, 1 gramu/kg/den [(6)], kterou je možno doporučit i pro naše pacienty. V praxi se jedná přibližně o 4-5 g preparátu (1 čajová lžička) denně. Kreatin monohydrát je volně prodejný potravinový doplněk rovněž nehrazený zdravotními pojišťovnami. Balení 500 g stojí cca 400 Kč, balení 1000 g cca 780 Kč. Je možno použít cyklické dávkovací schéma podobně jako u Carnitarginu.

- **Koenzym Q10 (ubichinon)** - Přirozený katalyzátor energetického metabolismu svalové buňky na úrovni mitochondrií. Předpokládá se, že u pacientů s DMD/BMD, může snižovat postižení myokardu a tím riziko srdečních arytmií a srdečního selhání. V terapeutických dávkách nebyly zaznamenány nežádoucí účinky. Doporučené dávkování je 100 mg denně. Preparát je jako potravinový doplněk volně dostupný v lékárnách pod různými komerčními názvy.

Je nutno důrazně upozornit, že anabolické steroidy a koncentráty bílkovin, používané kulturisty a dalšími sportovci k urychlení nárůstu svalové hmoty nemají u pacientů se svalovými dystrofiemi žádný efekt!

Ortopedická léčba

Z ortopedického hlediska a pro případné operační řešení je možno v životě DMD pacienta rozlišovat několik období, která mají svoje specifika:

- **Věk 3-8 let:** V tomto věku obvykle dochází k první výraznější manifestaci svalové slabosti, vedoucí k postupnému rozvoji flekčních šlachových kontraktur v oblasti kyčlí, kolen a Achillových šlach s nutností protahovacích cviků. Rozvíjí se

ekvinovarózní postavení nohy, které je někdy možno řešit fixací nohy přes noc plastovou kotníkovou ortézou (ankle-foot orthosis –AFO).

- **Věk 8-13 let:** V tomto období pacient ztrácí schopnost samostatné chůze. Pro zajištění stability kolen a kompenzaci slabosti kadricepsů se používají ortézy KAFO (knee-ankle-foot orthosis) a další vertikalizační pomůcky. Pokud výrazné flekční kontraktury kolen, nebo ekvinovarózní deformita nohy brání pohodlné a efektivní fixaci KAFO, zvažuje se operační korekce kontraktur. Správné načasování operačního uvolnění kontraktury a prodloužení Achillovy šlachy je velmi důležité a je nutno jej zvažovat u každého pacienta individuálně, protože pooperační imobilizace vždy aspoň dočasně zhorší svalovou slabost pacienta. Obecně je doporučováno operaci odložit dokud je pacient ještě schopen chůze a provést ji potom během několika málo týdnů po ztrátě schopnosti samostatné chůze, kdy je ještě možno pooperační rehabilitací pacienta znovu vertikalizovat. Přestože efekt operačního řešení je dočasný, správně načasovaný zákrok může u motivovaného pacienta prodloužit období s možností chůze o 2–3 roky.

- **Věk 13-15 let:** V tomto období je již pacient obvykle nezvratně upoután na invalidní vozík a ohrožen rozvojem skoliózy (zakřivení páteře). Skolióza je komplikací u 75-90% nechodících DMD pacientů [10]. Je způsobena omezenou mobilitou pacienta, poruchou tvorby kostí a oslabením svalového korzetu páteře. Ortopedické operační řešení je obvykle doporučováno u pacientů s křivkou přesahující 25-30 stupňů. Nebezpečí skoliózy spočívá zejména v deformitě hrudního koše s progredujícím snižováním funkční kapacity plic a rozvojem respirační insuficience. Včasné operační řešení, dříve než dojde k manifestaci dechových obtíží, má největší šanci na úspěch. Operační zákrok koriguje zakřivený úsek páteře fůzí obratlů ve fyziologické pozici pomocí kovového chirurgického materiálu, který zabraňuje recidivě deformity.

Rehabilitační a fyzikální terapie

Kombinace rehabilitačních metod, fyzikální terapie a mechanických vertikalizačních pomůcek hraje důležitou roli pro zachování schopnosti vertikalizace, udržení mobility a flexibility kloubů u chlapců s DMD. Protahovací cviky jsou důležité pro oddálení nebo zcela zabránění vzniku kontraktur šlach a tím omezení rozsahu pohyblivosti kloubů. Jedná se zejména o kontraktury Achillových šlach, flexorů kolene (hamstringů) a flexorů kyčle. Je důležité, aby instruktáž těchto cvičení zajišťovali kvalifikovaní fyzioterapeuti, protože laické provádění může způsobit více škody než užitku. Pokud přesto dojde ke vzniku kontraktur, je obvykle nutné jejich operační řešení a používání ortopedických pomůcek, zabraňujících jejich recidivě.

Podrobnou instruktáž fyzioterapie včetně protahovacích cviků, určenou pro rodiny pacientů s DMD/BMD, doplněnou o nákresy nebo fotografie, je možno nalézt v publikaci „Management fyzioterapie svalové dystrofie“, vydané Parent Projectem [7], nebo na webových stránkách [8]. Praktickou realizaci cvičení je však vždy nutno zahájit pod dozorem kvalifikovaného fyzioterapeuta.

Součástí rehabilitace jsou i dechová cvičení a také ergoterapie s nácvikem specifických činností, jako je oblékání, udržování hygieny, práce na počítači a další běžné každodenní

aktivity. Spektrum rehabilitační a fyzikální terapie doplňují lázeňské pobyty, hippoterapie, hydroterapie a další metody.

Specifické poruchy učení

Porucha tvorby dystrofinu zřejmě nepostihuje pouze svaly, ale v menší míře také mozek. U části DMD pacientů je proto možno zjistit mírné postižení intelektu a zejména specifické poruchy učení. Tyto problémy by měly být řešeny ve spolupráci s dětským psychologem a speciálním pedagogem.

Pohybový a stravovací režim

Pacienti s DMD jsou ohroženi úbytkem svalové hmoty, která je nahrazována vazivem a tukem. Snížená fyzická aktivita může kromě svalových atrofií vést k obezitě a osteoporóze (řídnutí kostí) s rizikem patologických zlomenin a rozvoje deformit páteře (skolioza) a hrudníku, které snižují funkční kapacitu plic a tím způsobují progredující dechovou nedostatečnost. Tendence k obezitě a osteoporoze jsou navíc akcentovány při medikaci kortikosteroidy.

Prioritou je u pacientů s DMD maximálně prodloužit dobu, kdy jsou pacienti schopni samostatné chůze a vykonávání běžných životních aktivit. Toto období u některých pacientů může trvat až do 14 nebo 15 let věku. V pozdějším období, kdy jsou upoutáni na invalidní vozík, jde zejména o oddálení doby, ve které se začnou manifestovat dechové a kardiální obtíže. Je proto vhodné pacienty maximálně motivovat např. formou her, aby se co nejvíce pohybovali. Obavy, že by fyzické aktivity (samozřejmě s výjimkou jednostranného přetěžování páteře nebo některých svalových skupin) mohly jejich onemocnění zhoršit, jsou zcela neodůvodněné.

Riziko nadváhy a osteoporozy je nutno snižovat racionální dietou s omezením cukrů a živočišných tuků, naopak je nutno zajistit dostatečný přísun kalcia a vitamínu D v přirozené formě (mléčné výrobky, mořské ryby), i ve formě potravinových doplňků. Pacienti by měli jíst vícekrát denně menší množství potravy, tak aby organizmus nepociťoval nutnost tvorby energetických rezerv. Ke tvorbě aktivního vitamínu D, nezbytného pro kostní metabolizmus, je vhodné přirozené slunění v rozumné míře. Při medikaci kortikosteroidy však sluneční záření může způsobit kožní hyperpigmentace.

Vitamíny, minerály a stopové prvky jsou důležité pro celkovou odolnost organizmu proti infekcím, které u DMD pacientů mohou mít těžší průběh. Pro lepší biologickou využitelnost je vhodné kombinovat polyvitamínové preparáty s přirozenými zdroji, které obsahují vitamíny a minerální látky v lépe vstřebatelných organických komplexech. Nemá smysl přehánět dávky polyvitamínových preparátů, které mohou vést k předávkování vitamíny rozpustnými v tucích (A, D, E, K).

Pokud se u pacientů s DMD začnou projevovat polykací problémy s rizikem aspirace (vdechnutí) potravy a dostatečný přísun stravy není možno zajistit perorálně ani mletou nebo kašovitou stravou, potom je velmi doporučováno provedení perkutánní gastrostomie (PEG). Jedná se o bezpečnou a efektivní metodu jak pacientovi dlouhodobě zajistit dostatečný přísun potravy pomocí sondy, zavedené přes břišní stěnu přímo do žaludku.

Speciální opatření

Očkování - Pro pacienty s nervosvalovými chorobami, mezi které patří i DMD/BMD, je doporučováno šetrnější očkování rekombinantními vakcínami a neživou inaktivovanou vak-

cinou proti poliomyelitidě IMOVAX POLIO. Vzhledem k riziku komplikovaného průběhu respiračních infekcí je doporučováno očkování proti chřipce a pneumokokové infekci. U pacientů na steroidní medikaci je vhodné zjistit míru imunity proti varicelle (planým neštovicím).

Kardiologické sledování - Srdeční sval (myokard) může být u DMD pacientů postižen podobně jako kosterní svalstvo. U BMD pacientů jsou obvykle kardiální problémy ještě častější a závažnější a vzhledem k zachovalé mobilitě mohou být u těchto pacientů dominující obtíží. Jedná se zejména o kardiomyopatii (strukturální a funkční postižení myokardu) a poruchy srdečního rytmu. Každý pacient s DMD/BMD by měl přibližně od 6 let věku 1x ročně absolvovat kardiologické vyšetření včetně echokardiografie (ultrazvukové vyšetření anatomie a funkce srdce) a případné známky kardiální dysfunkce by měly být ihned medikamentózně řešeny specialistou (inhibitory angiotenzin konvertujícího enzymu – ACE, beta blokátory, diuretika apod). Všichni pacienti s DMD/BMD by měli být důkladně vyšetření kardiologem a pneumologem před jakýmkoliv plánovaným operačním zákrokem.

Ventilační podpora - Pacienti s DMD jsou ohroženi progredujícím snižováním funkční kapacity plic v důsledku slabosti dýchacího svalstva a rozvoje skoliózy, vedoucím k rozvoji respirační insuficience. Tento proces může postupovat pozvolna a nenápadně, zpočátku zejména ve spánku, kdy klesá přirozená dechová aktivita. Prvními projevy mohou být poruchy spánku, zvýšená únavnost, denní spavost, ranní bolesti hlavy a nevolnosti. Následují obtíže s vykašláváním hlenu a komplikovaný průběh infekcí horních a dolních dýchacích cest, které vedou k akutní dekompenzaci pozvolna se rozvíjejících dechových problémů. Z uvedených důvodů je důležité, aby pacienti s DMD byli v dlouhodobé péči specialisty – dětského pneumologa. Každé vyšetření by mělo zahrnovat zhodnocení spirometrických parametrů, saturaci oxyhemoglobinu pulzní oximetrií, krevní obraz, hodnoty acidobazické rovnováhy a rtg hrudníku.

Vstupní vyšetření respiračních funkcí by měli pacienti absolvovat ve věku přibližně 4-6 let. Od doby, kdy již nejsou schopni samostatné chůze potom přibližně 2x ročně. Specialista by měl v případě rozvíjející se dechové nedostatečnosti indikovat použití speciálních postupů a přístojů na usnadnění odkašlávání a asistovanou plicní ventilaci. Zpočátku je obvykle dostatečná neinvazivní noční ventilace s intermitentním přetlakem v dýchacích cestách (NIPPV) pomocí obličejové masky. V pozdějších stadiích onemocnění bývá nutná trvalá 24 hodinová ventilační podpora [9].

V případě nutnosti provedení tracheostomie a dlouhodobé umělé plicní ventilace je nezbytně nutné, aby ošetřující lékaři (neurolog, pneumolog, anesteziolog) pacienta s DMD a jeho blízké příbuzné s dostatečným časovým předstihem informovali o této situaci včetně možnosti, že se pacienta již nepodaří odpojit od ventilátoru. Tento postup je nutno s pacientem a jeho zákonnými zástupci konzultovat, respektovat jejich vůli a společnou dohodu písemně zaznamenat do zdravotní dokumentace pacienta.

Syndrom maligní hypertermie - Pacienti se svalovými onemocněními, mezi které patří i DMD/BMD, jsou ohroženi zvýšeným rizikem rozvoje syndromu maligní hypertermie. Jedná se o těžké akutní postižení s rozpadem svalů, vyvolané působením některých farmakologických látek, které se používají v anesteziologii při operačních zákrocích v celkové anestezii. Je to zejména halothan a depolarizující svalová relaxancia, která mohou na terénu geneticky podmíněné svalové poruchy, vyvolat prudký rozpad svalové hmoty, přehřátí organizmu, selhání ledvin a srdce.

Z tohoto důvodu je nezbytně nutné, aby každý pacient s prokázaným svalovým onemocněním (včetně pacientů s DMD, BMD i zdravých přenašeček), ale i jenom s podezřením na svalové onemocnění v důsledku pozitivní rodinné anamnézy, nebo zvýšené hodnoty kreatinkinázy v séru, byl považován za rizikového z hlediska možnosti rozvoje tohoto syndromu. Před každým plánovaným operačním zákrokem musí být informován anesteziolog a operace provedena v tzv. „beztriggerové anestezii“. Kartička kterou by měl mít pacient stále u sebe pro případ náhlé nepředvídatelné události by také měla upozorňovat na možnost maligní hypertermie a dalších rizik celkové anestezie u pacienta s DMD/BMD (obr.3).

Stejná opatření platí u všech pacientů, zejména malých chlapců, dlouhodobě sledovaných pediatry pro „nejasné onemocnění jater“, které se projevuje dlouhodobým zvýšením hodnot jaterních enzymů ALT, AST. Často se stává, že ve skutečnosti jde o pacienty s DMD/BMD (nebo jinými formami svalové dystrofie) v presymptomatickém stadiu a elevace zmíněných enzymů není způsobena poškozením jater ale svalů. Toto podezření je potvrzeno nálezem vysoce zvýšené hodnoty kreatinkinázy v séru, elektromyografií, svalovou biopsií a molekulárně genetickým vyšetřením. Do doby než je stanovena přesná diagnóza, by měly být plánované operační zákroky odloženy, nebo provedeny v beztriggerové anestezii.

MUDr. Petr Vondráček, Ph.D.
Klinika dětské neurologie
Ambulance pro nervosvalová onemocnění
Fakultní nemocnice Brno
Černopolní 9, 625 00 Brno
e-mail: pvondracek@fnbrno.cz

Literatura

1. *Visse M, de Voog WG a la Reviere GV. The heart in Becker muscular dystrophy, facioscapulohumeral muscular dystrophy, and Bethlem myopathy. Muscle Nerve 1992: 15: 591-596.*
2. *Gospe SM, Lazaro RP, Lava NS, Grrotschalten PM, Scott MC, Fischbeck KH et al. Familial X-linked myalgia and cramps: a non progressive myopathy associated with a deletion in the dystrophin gene. Neurology 1989: 39: 1277-1280.*
3. *Manzur A, Kuntzer T, Pike M, Swan A. Glucocorticoid corticosteroids for Duchenne muscular dystrophy. Cochrane Database Syst Rev. 2004;2:CD003725.*
4. *www.enmc.org/workshops/reports.cfm?p=157*
5. *Bushby K, Muntoni F, Urtizberea A, Hughes R, Griggs R. Report on the 124th ENMC International Workshop. Treatment of Duchenne muscular dystrophy; defining the gold standards of management in the use of corticosteroids. 2-4 April 2004, Naarden, The Netherlands. 2004 Sep;14(8-9):526-34.*
6. *Tarnopolsky MA, Mahoney DJ, Vajsar J, Rodriguez C, Doherty TJ, Roy BD, Biggar D. Creatine monohydrate enhances strength and body composition in Duchenne muscular dystrophy. Neurology. 2004 May 25;62(10):1771-7.*
7. *Management fyzioterapie svalové dystrofie. Editace: Daniel P. Lilley, PT. Český překlad: Miroslav Sýs. Vydal: Parent Project 1997.*
8. *http://www.parentproject.cz/standard/manual_cz.htm*
9. *Respiratory Care of the Patient with Duchenne Muscular Dystrophy. ATS Consensus Statement. Am J Respir Crit Care Med, 2004, Vol 170. 456-465.*
10. *Kinali M, Messina S, Mercuri E, Lehovsky J, Edge G, Manzur AY, Muntoni F. Management of scoliosis in Duchenne muscular dystrophy: a large 10-year retrospective study. Dev Med Child Neurol. 2006 Jun;48(6):513-8.*
11. *Bushby K, Bourke J, Bullock R, Eagle M, Gibson M, Quinby J. The multidisciplinary management of Duchenne muscular dystrophy. Current Paediatrics (2005) 15, 292-300.*

1.2 Jak udržet děti s progresivní svalovou dystrofií DMD/BMD co nejdéle v optimálním stavu - rady ověřené dlouholetou praxí.

Doc. MUDr. Miluše Havlová CSc.

Vhodná symptomatická terapie spolu s denní cílenou rehabilitací u dětí s DMD/BMD významně zpomaluje progresi nemoci, prodlužuje délku života a zlepšuje i jeho kvalitu.

Hlavním cílem musí být co **nejdelší udržení hybnosti a vertikalizace** nemocného, později i za pomoci podpůrných ortéz, stavěcího stolu nebo dynamického parapodia, které se nám v posledních letech velmi osvědčuje. Vertikalizace (chůze, stoj) je také nejlepší obranou proti rozvoji skoliózy a osteoporózy! A zároveň i prevencí možných budoucích dýchacích a zažívacích obtíží nebo zlomenin končetin při pádech na zem.

Ovšem základní předpoklad pro udržení schopnosti stoje i chůze jsou dolní končetiny bez těžších akrálních deformit!

Důležité je dbát také na **udržení optimální tělesné hmotnosti**, neboť každá nadváha vede k omezení pohybových schopností.

Prvním zásadním cílem je **prevence** narůstajících **svalových kontraktur** v oblasti Achillových šlach, flexorů kolen a kyčlí včetně následných akrálních deformit nohou (pedes equinovari). Je proto zapotřebí při rehabilitaci i každodenní ruční **protahování a polohování končetin**, nejlépe po předchozím prohřátí, např. parafinem nebo aspoň v teplé vodě, a dle lokality (kolena, zadeček) i za pomoci různě vážících pytlů s pískem. Pomáhá také časté ležení na břiše !

Důležité je zároveň i **včasné používání** vhodných podkolenních **or-**

téz na noc, které brání rozvoji kontraktur „achilovek“ a korigují počínající varosní držení nohou.

Vedle toho je samozřejmě trvale nutná **pevná kotníčková** (lépe i vyšší) **obuv**. Dnes již není problém i na léto sehnat ve specializovaných Zdravotnických potřebách (nebo přímo ve Zlíně) pěkné, otevřené a přitom pevné boty s individuálně na zakázku upravitelnou vložkou.

Pokud pacient chodí stále více po špičkách, je zapotřebí včas zvážit **ortopedickou operaci s prodloužením Achillových šlach**. Podle zahraničních statistik lze touto cestou prodloužit schopnost chůze až o 2 roky. Operaci je však nutno indikovat jen na základě pečlivého neurofyziologického rozboru a právě relativně brzy, kdy ještě není výrazněji změněn pohybový stereotyp. Jinak bychom dítěti příliš nepomohli, a naopak stav zhoršili změnou jeho dosavadního chůzového vzorce, včetně stabilizující hyperlordosy. Také je nutno vždy **myslet po operaci na co nejkratší imobilizaci**! Místo těžké sádry volit co nejdříve ortézy a brzy začít s celkovým cvičením včetně posazování, přetáčení se, lezení po čtyřech apod. Navíc je při všech operacích u nervosvalových chorob nezbytné **myslet na vhodnou narkózu**, vždy s vyloučením centrálních myorelaxancií (Succinylcholin) a inhalačních anestetik (halotan apod.)

U sedícího pacienta je zapotřebí myslet včas na **prevenci skoliosy a deformity hrudníku**. Vedle pravidelné rehabilitace a dechové gymnastiky (u dětí nejlépe formou hry – zpěv, nafukování balonků, pouťových frkaček, bublifuků, hraní na flétnu či foukací harmoniku, apod), je první zásadní věcí pevná a **správně tvarovaná zádová opěrka i sedačka**, a to jak u židle, tak zejména u vozíku, na což se velmi často vůbec nemyslí.

Těžká skoliosa a zešikmená pánev vylučují na vozíku vzpřímený sed a narušují i celkové udržování rovnováhy dítěte. Často ji provází také deformita hrudníku, utlačující mnohdy i srdce a omezující dýchání, což zvyšuje riziko opakujících se respiračních obtíží. Velikost Cobbova úhlu 20 stupňů na RTG páteře je indikací pro **elastickou trupovou ortézu** s kosticemi, později event. vzadu s pevnou skořepinou. Zpočátku je nutné, aby dítě nebylo v korsetu celý den, ale pouze v době, kdy dlouho sedí, tedy především ve škole! Později to závisí na jeho celkovém stavu. Stabilizace trupu pevnou ortézou nebývá u našich pacientů vzhledem k nadměrnému omezení jejich zbytkové hybnosti a nebezpečí vzniku dalších svalových atrofií příliš vhodná, ale je nutno samozřejmě vždy volit individuální postup. Mnohdy však během růstu dochází i navzdory korsetu k progresi skoliosy.

Proto je v poslední době, zejména v zahraničí i u myopatů doporučováno **operační řešení se zpevněním páteře**, což pomůže předejít mnoha pozdějším dýchacím a kardiologickým komplikacím. Optimální věk pro operaci je kolem 10 - 12 let, kdy už dítě dosáhlo dostatečného růstu. Příliš dlouhé odkládání operace nelze doporučit, ale vždy je nutno její indikaci individuálně a velice pečlivě týmem odborníků zvážit, a to ze všech konkrétních hledisek.

K usnadnění života s DMD/BMD slouží dnes četné protetické pomůcky jako je polohovací a zdvihací postel, hydraulicky se zdvihající židle nebo i mechanický vozík, zvedák, a především pak elektrický vozík, který umožňuje pacientovi relativně velikou míru samostatného pohybu i psychické nezávislosti s možností studovat, eventuelně pracovat, a zúčastňovat se i různých kulturních a společenských akcí. Elektrický vozík schvalují pojišťovny u dětí od 10 let.

Doporučujeme však vybírat protetické pomůcky vždy ve spolupráci se zkušeným lékařem, nejlépe pak se vzdělaným ergoterapeutem, který může provést cílené **ergodiagnostické**

šetření i v domácích podmínkách pacienta nebo v jeho zaměstnání, což přináší optimální výsledky. Pomůcky je nutné vždy předem (před napsáním konkrétního poukazu i před konečným převzetím!) dobře vyzkoušet, neboť jinak záhy zůstanou ležet někde ve skříni nebo stát v koutě. A je to pak nenahraditelná ztráta jak ze zdravotního, tak i ekonomického hlediska.

Dýchací obtíže u pacientů s DMD/BMD

Jednou z vážných a častých komplikací některých nervosvalových onemocnění je respirační insuficience, která může být až příčinou smrti. Na hrozící respirační insuficienci nás upozorní zapojování pomocných dýchacích svalů (mm. scaleni a m. sternocleidomastoideus) a **paradoxní dýchání**. Při paradoxním dýchání při vdechu dochází ke zvedání hrudníku a vtahování břicha, ve výdechu je pohyb opačný. Oba tyto příznaky výrazně zvyšují námahu vynakládanou na dýchání a hrozí riziko hypoventilace (nedostatečné, snížené dýchání). Dalšími příznaky jsou **námahová dušnost, obtížné dýchání** (dyspnoe) **vleže, zrychlené dýchání** (tachypnoe), **pocení, cyanosa** (modrošedá barva obličeje, zejména rtů a pak i nehtů na HK) a **obtížnější zpomalené mluvení**. Avšak obvykle již dlouho předtím se objevují **poruchy spánku, zvýšená ranní únava, bolesti hlavy, zrychlený puls (tachykardie), poruchy koncentrace, nadměrná denní spavost, chrápání, zažívací obtíže**, kterých je nutno včas si všímat!

Pacient je tedy ohrožen pozvolným plíživým selháváním, ale mnohdy může i nečekaně dojít k náhlému zhoršení v souvislosti s akutním infektem horních i dolních cest dýchacích.

U progresivních svalových atrofií se obvykle jedná o kombinaci restriktivní poruchy a obstrukční kongestivní poruchy. U restriktivní poruchy plicní dochází typicky ke **snižování vitální kapacity plic**, což je dáno insuficiencí dýchacího svalstva a morfologickými změnami hrudníku se skoliosou páteře. Často se restriktivní porucha zmenší po operačním řešení skoliosy. Druhá porucha je broncho-pulmonální kongestivní s obstrukcí. Její vznik se vysvětluje nedostatkem efektivního kašle (odkašlávání hlenů) v souvislosti se svalovým oslabením.

Proto je nezbytné u pacientů s DMD po 10.-12. roce, někdy i dříve, začít s pravidelnými kardiologickými kontrolami a **průběžně sledovat dýchací funkce** (spirometrické vyšetření, CPGS) a **včas myslet na event. zahájení neinvazivní (nasální) domácí podpůrné plicní ventilace!**

Podle zahraničních statistik díky jejímu včasnému nasazení dochází ke zpomalení progrese nemoci a prodloužení života až o 7 let.

Indikací pro noční podpůrnou plicní ventilaci jsou především známky respirační insuficience zjištěné při **celonoční spánkové polysomnografii (CPGS)**. U pacientů s DMD/BMD se totiž narůstající slabost inspiračních dýchacích svalů včetně bránice projevuje především v horizontální poloze a ve spánku. Proto CPGS je optimální neinvazivní vyšetřovací metoda, která umožní monitorovat na počítači všechna spánková stadia včetně probouzecích reakcí za pomoci EEG, EMG ze svalů na bradě a na nohách, dále sledovat EKG, frekvenci dechu, tepu a za pomoci pulzní oxymetrie i saturaci krve kyslíkem (norma je 95-98%!).

Významné pro pacienty s DMD/BMD pak je vyhodnocení narůstajícího počtu apnoí za hodinu (stavů, kdy pacient krátce nedýchá vůbec), hypopnoí (stavů, kdy dýchá nedostatečně) a desaturací, tj. počtu poklesů okysličení během celého nočního sledování.

V současné době se nejlépe osvědčují malé **ventilační přístroje** zajišťující dvouúrovňový přetlak v dýchacích cestách – Bilevel Positive Airway Pressure (**= BIPAP**) se zvlhčovačem a gelovou nosní maskou, což výborně tolerují i malé děti. Rozměrově se to vše dnes vejde na malý noční stolek.

Podpůrná noční ventilace vede k ústupu většiny příznaků chronické hypoxie (nedostatečné okysličení) organizmu i k poklesu často se opakujících infektů horních a dolních cest dýchacích, což výrazně zlepšuje kvalitu života těchto pacientů a je **hlavně prevencí před akutní respirační insuficiencí s nutností invazivní plicní ventilace s trachostomií**.

Doc. MUDr. Miluše Havlová CSc.
Neurologická klinika 1. LF UK a VFN
Kateřinská 30, 128 21 Praha 2

2. Fyzioterapie a DMD/BMD

2. 1. Úvod do fyzioterapie

(materiály Parent Project USA, Austrálie, Velká Británie)

S fyzioterapií je třeba začít už v raném věku. Pravidelné každodenní protahování může zabránit vzniku kontraktur a omezení hybnosti kloubů. Důležitým aspektem pravidelného cvičení je i správné dýchání, které může výrazně pomoci dětem v případě nachlazení a infekcí horních cest dýchacích.

Fyzioterapeuti by měli navrhnout vhodné formy cvičení a aktivit, které jsou bezpečné a mají pozitivní vliv na udržení svalové síly. Posilování se nedoporučuje, naopak vhodné jsou aktivity s častými přestávkami na odpočinek.

Součástí fyzioterapie by mělo být také pravidelné plavání a hydroterapie vůbec. Cvičení ve vodě je obzvláště prospěšné. Starším chlapcům, kteří již jsou odkázáni na invalidní vozík po celý den, umožní hydroterapie snadný pohyb, úlevu a možnost získat a navázat nová přátelství s ostatními dětmi. Při aktivním pohybu ve vodě dítě procvičuje všechny svaly těla a to bez zatěžování kloubů. Naučte dítě plavat pod vodou, je to důležité pro posílení dýchání. Děti by neměly plavat ve vodě, která je příliš studená. Pro všechny dystrofické pacienty je chlad velkým nebezpečím.

Součástí fyzioterapie by mělo být také pravidelné plavání a hydroterapie vůbec.

Pokud chlapci dokážou ještě sami stát a chodit můžou aktivně protahovat achilovky.

Pro menší děti je vhodná jízda na kole nebo různých vozítkách. Doporučuje se, aby se chlapci příliš neunavovali, proto na delší vzdálenosti používejte kočárky. Nikdy by děti neměly sami sebe vozit na mechanickém vozíku, pouze občas doma nebo ve škole.

Každodenní protahování je nezbytné proto, aby klouby i šlachy zůstaly co nejdéle volné bez kontraktur. Někteří chlapci cvičí doma, někteří ve škole pod speciálním dohledem fyzioterapeuta. Většina chlapců používá ortézy nebo dlahy na den nebo na noc, aby se zabránilo zkracování šlach.

Fyzioterapeut musí průběžně sledovat držení těla při sezení, aby nedocházelo k zakřivení páteře u chlapců na vozíku. Skolióza je častou komplikací, která DMD provází. Pravděpodobnost vzniku skoliózy může být redukována poskytnutím dobré podpory při sezení. Také sklápěcí mechanismus na elektrickém vozíku je důležitý pro polohování a odpočívání při velké únavě.

Kotníková ortéza na noc dokáže předejít zkrácení achillovy šlachy.

Chlapci s DMD mají velikou radost, pokud se můžou zapojit do společných aktivit a zábavy se svými přáteli. Často se stává, že

chlapci sami nebo jejich přátelé vymyslí způsob, jak se těšit ze společných aktivit.

Každodenní protahování achilovek, podkolenní šlachy a oblasti kyčlí prodlouží je důležité hlavně proto, že může vašemu dítěti prodloužit období, kdy bude schopno chodit. Je na rodině, jaký plán vytvoří ve spolupráci se svým fyzioterapeutem, aby bylo možné režim zvládnout a nebýt ve stresu. Achillova šlacha se začíná zkracovat jako první. To má za následek chůzi po špičkách. Tím, jak nemoc postupuje, dítě tráví více času v sedě a zkracuje se podkolenní šlacha. Proto je důležité protahovat tuto partii, abychom prodloužili schopnost pohybu a zajistili větší komfort dítěte. Všimněte si, že když vaše dítě sedí, má pokrčené nohy a kolena od sebe. To ukazuje na zkrácení ohybačů kyčelního kloubu, které také zajišťují chůzi.

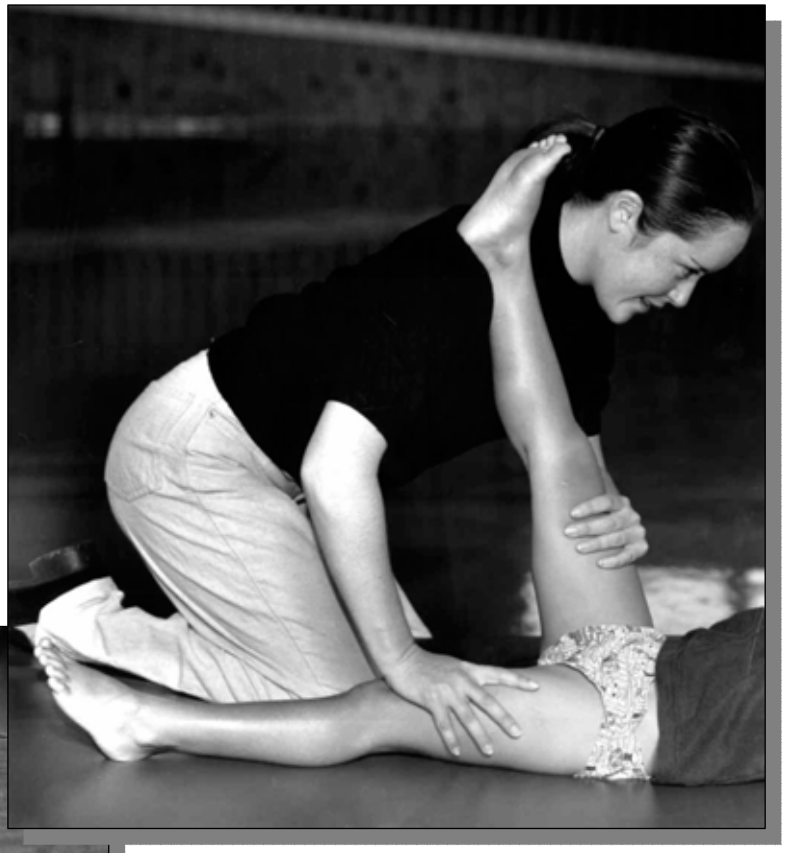
Cvičení pomáhá dětem s DMD budovat kosterní svalstvo, udržet tělo déle vzpřímené a být více v pohodě. Ale dbejte na to, aby jste své dítě nepřepínali. Můžete mu více ublížit než pomoci. Dítě s DMD by nikdy nemělo cvičit až do vyčerpání. Poraďte se svým lékařem před začátkem každé terapie.

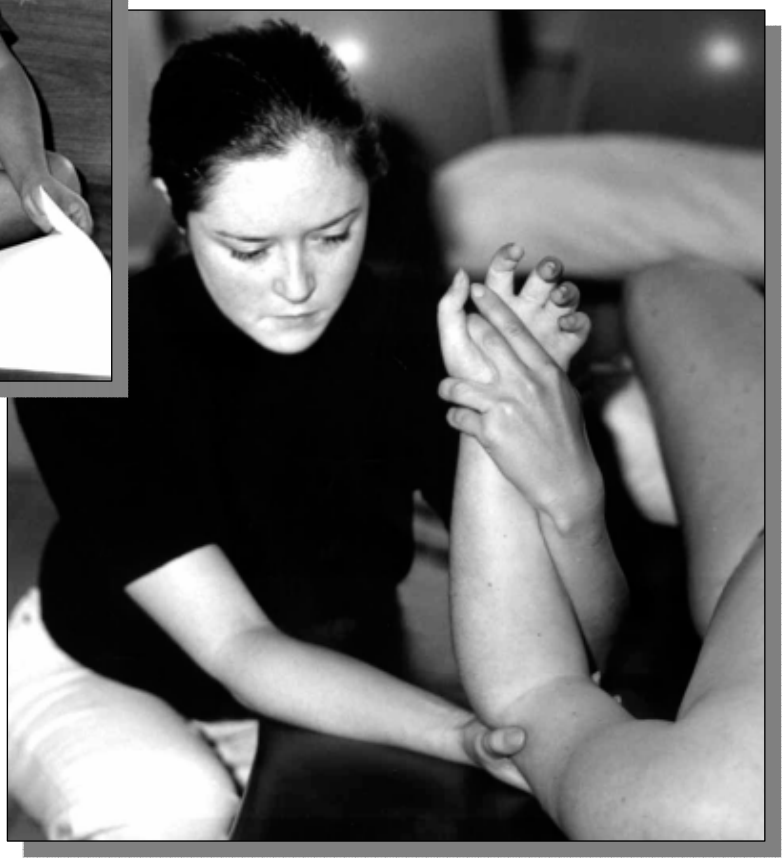
Návod, jak protahovat včetně názorných fotografií je uvedeno v kapitole 2.2.

Rady pro rodiče:

- při začátcích rehabilitace vždy kontaktujte fyzioterapeuta, který vám odborně poradí a odstraní případné chyby ve cvičení. Cvičení musí být pravidelné a efektivní, ujistěte se, že cviky provádíte správně
- cvičte pravidelně každý den doma, žádná pojišťovna vám nezaplatí každodenní rehabilitaci
- cvičte pokud možno vždy ve stejnou dobu, spojte cvičení s něčím příjemným, můžete poslouchat hudbu nebo pohádku, můžete do cvičení zařadit různé pomůcky a metody (rehabilitační míče, míčkování, masáže)
- cvičení by dítě nemělo vnímat jako nepříjemnou povinnost spojenou s křikem a výtkami
- vysvětlujte dítěti, proč fyzioterapii potřebuje
- buďte důslední, po nějaké době si děti na cvičení zvyknou a začnou jej samy vyžadovat
- chvalte dítě, že cvičení dobře zvládá, je to pro něj tou nejlepší motivací
- zákazy a výhružky nejsou správnou motivací, lepší je dítě nalákat na odměnu v podobě slíbení oblíbené činnosti
- při fyzioterapii by měli pomáhat všichni z rodiny, v případě nemoci jednoho z rodičů, je možno jej při cvičení zastoupit
- pro pacienta s DMD je cvičení důležitou součástí života, oddaluje vznik kontraktur a příznivě působí i na psychiku dítěte – dítě vnímá, že se rodiče snaží zlepšit jeho stav

2.2. Obrázková část - strečink





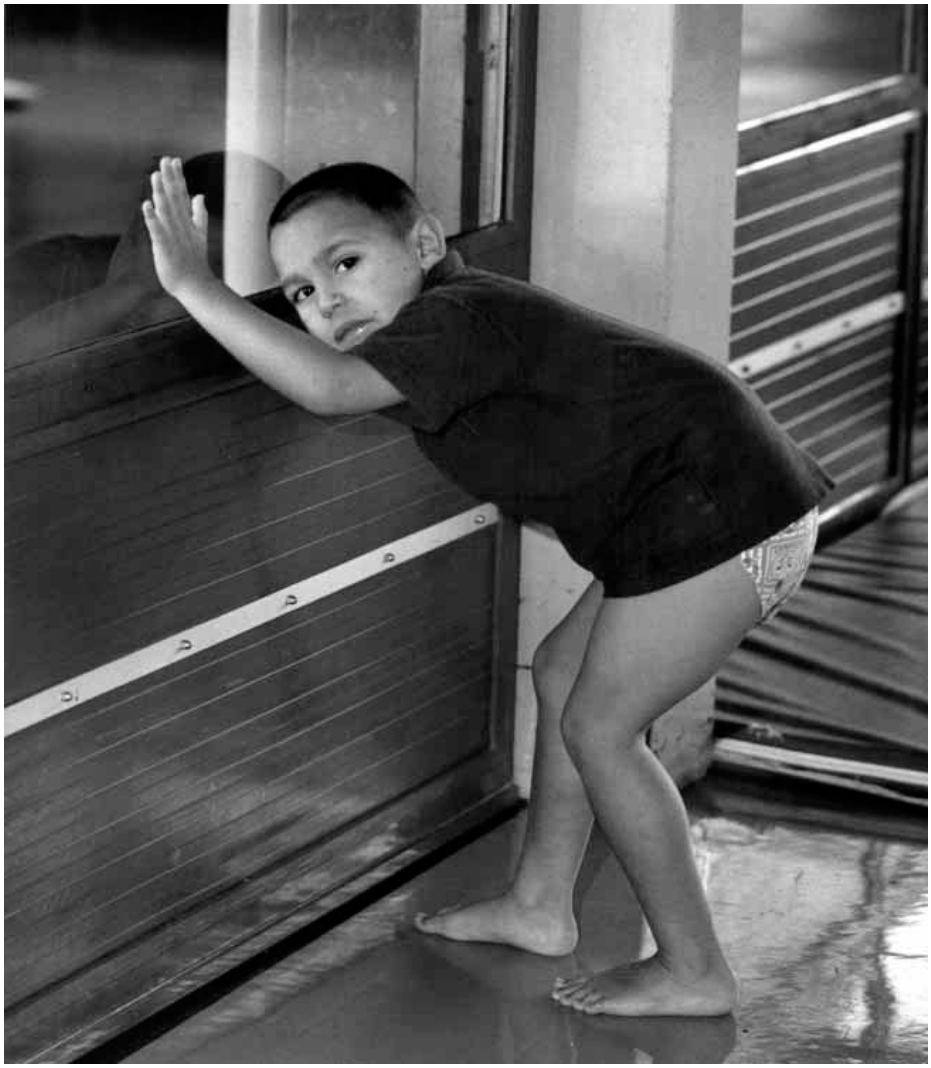
PROTAHOVÁNÍ LÝTKOVÉHO SVALU VE STOJI (GASTROCNEMIUS)

Pozice:

- dítě stojí čelem ke zdi
- zanoží protahovanou nohu
- chodidla jsou na zemi, špičky směřují vřed
- kolena nevybočují do stran
- záda drží vzpříma a mírně nakloněná vpřed

Protahování:

- dítě se opírá o zeď, dokud neucítí napětí v lýtku zadní nohy
- výdrž v této pozici



AKTIVNÍ PROTAHOVÁNÍ LÝTKOVÉHO SVALU

Pozice:

- dítě stojí čelem ke zdi v mírném podřepu
- záda jsou v předklonu vzpřímená
- protahujeme zadní nohu

Protahování:

- dítě se opírá v předklonu o zeď
- snaží se snížit těžiště
- napětí cítí v lýtkovém svalu protahované nohy

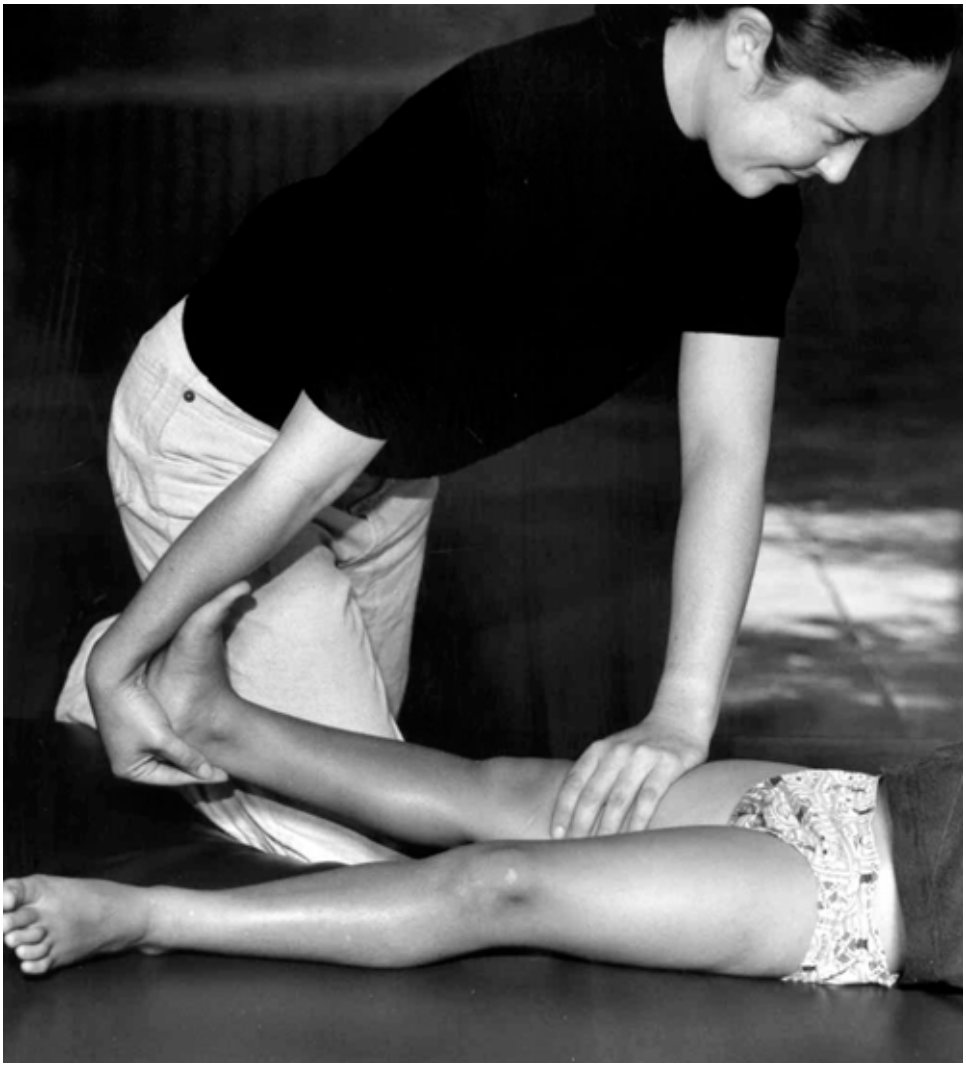
PASIVNÍ PROTAHOVÁNÍ ACHILLOVY ŠLACHY VE STOJI

Pozice:

- dítě stojí na šikmé podložce zády ke zdi
- chodidla jsou na podložce, palce směřují rovně vpřed nebo jsou mírně stočené do středu

Protahování:

- dítě se snaží dostat paty co nejníže a nejblíže ke zdi
- kolena jsou propnutá
- paty na podložce
- protahujeme obě nohy současně



RUČNÍ PROTAHOVÁNÍ ACHILLOVY ŠLACHY

Pozice:

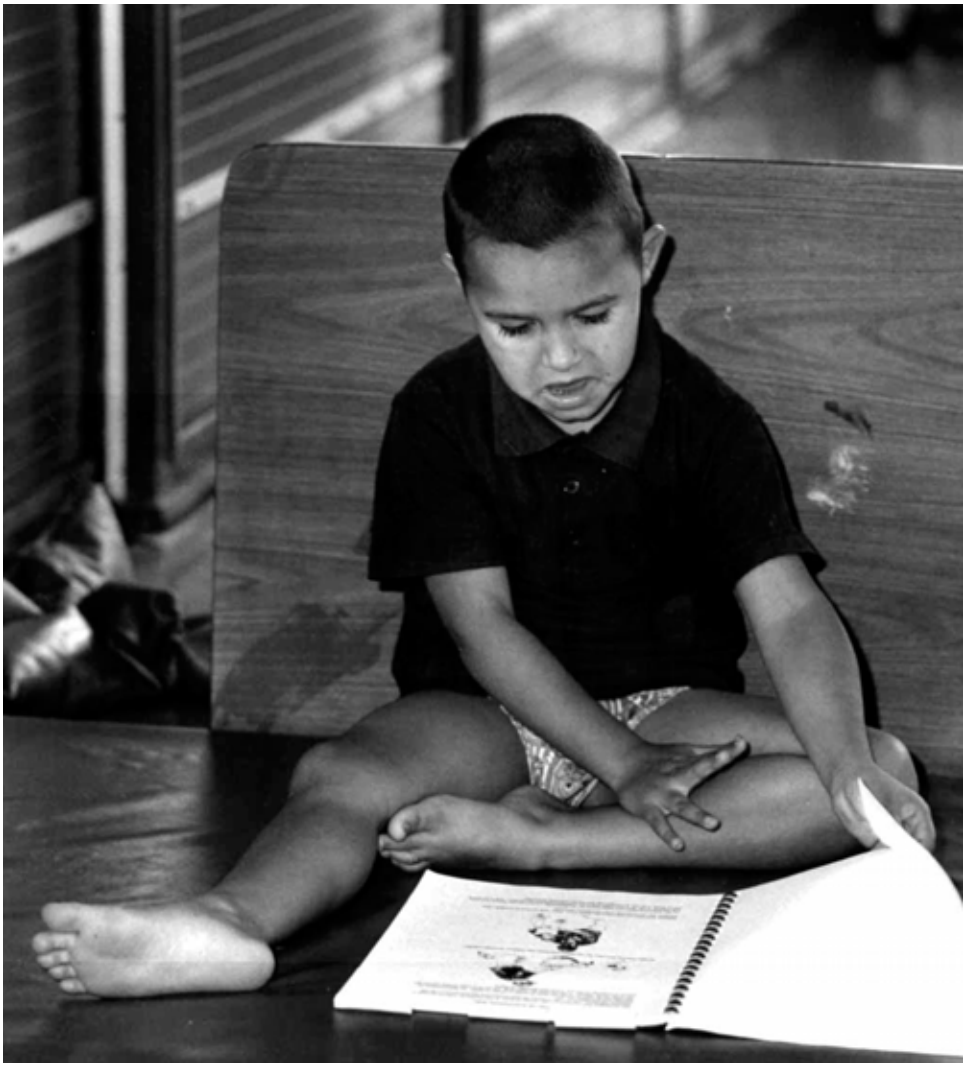
- dítě leží na zádech na podložce
- uchopíme patu protahované nohy a chodilo opřeme o své předloktí
- druhou rukou stabilizujeme koleno, aby noha byla napnutá

Protahování:

- držíme pevně patu a pomalu zvedáme nohu
- protahujeme lýtkový sval

Speciální pokyny:

- pokud cítíte, že se koleno ohýbá, povolte kotník a opět stabilizujte koleno



PASIVNÍ PROTAHOVÁNÍ KOLENNÍ ŠLACHY V SEDĚ

Pozice:

- posaďte dítě do pozice jako na fotografii
- koleno protahované nohy natáhněte, jak jen to půjde a nohu vytočte mírně do strany
- spodní část zad je vzpřímená
- kyčle se opírají o podložku

Protahování:

- protáhnutí kolene se zvýší v předklonu
- natažení je cítit i na přední straně stehen

PASIVNÍ PROTAHOVÁNÍ KOLENNÍ ŠLACHY

Pozice:

- dítě leží na zádech např. mezi dveřmi
- jedna noha je rovně na zemi, protahovaná je opřená o zeď nebo podpěru

Protahování:

- dítě se snaží protáhnout zvednutou nohu, dokud neucítí tlak ve spodní straně stehen a pod kolenem

AKTIVNÍ PROTAHOVÁNÍ KOLENNÍ ŠLACHY

Pozice:

- dítě leží na zádech
- opřete si protahovanou nohu o rameno jako na obrázku
- koleno druhé nohy držte rukou v napnuté poloze

Protahování:

- snažte se svým tělem, pohybem vpřed, protáhnout zvednutou nohu
- napětí je cítit na spodní straně stehen

PROTAHOVÁNÍ KYČELNÍHO KLOUBU (A ILIOTIBIÁLNÍCH SVALŮ)

Pozice:

- dítě leží na břiše na podložce
- uchopte ohnuté koleno protahované nohy
- kotník si opřete o předloktí nebo paži
- druhou rukou tlačte k podložce

Protahování:

- zvedejte koleno směrem nahoru a současně tlačte druhou rukou zadeček k podložce
- protažení dítě cítí v tříslech a okolo kyčelního kloubu
- protahujeme obě nohy

OBLAST ILIOTIBIÁLNÍCH SVALŮ (RUČNÍ PROTAHOVÁNÍ V POZICI NA BŘIŠE)

Pozice:

- dítě leží na podložce na břiše
- uchopte nataženou nohu v koleně, druhou rukou stabilizujte pánev a záda

Protahování:

- zvedejte nohu nahoru
- zvednutou nohu se snažte překřížit přes nohu na podložce
- tlačte záda i pánev k podložce
- napětí cítí dítě na vnější straně stehen

OBLAST ILIOTIBIÁLNÍCH SVALŮ (RUČNÍ PROTAHOVÁNÍ V LEŽE NA BOKU)

Pozice:

- dítě leží na boku, spodní noha je pokrčená
- vrchní noha je natažená, koleno propnuté
- jednou rukou stabilizujeme koleno, druhou pánev

Protahování:

- zanožujte nataženou nohu dítěte
- zabraňujte ohnutí v koleně
- protažení je cítit na vnější straně stehen

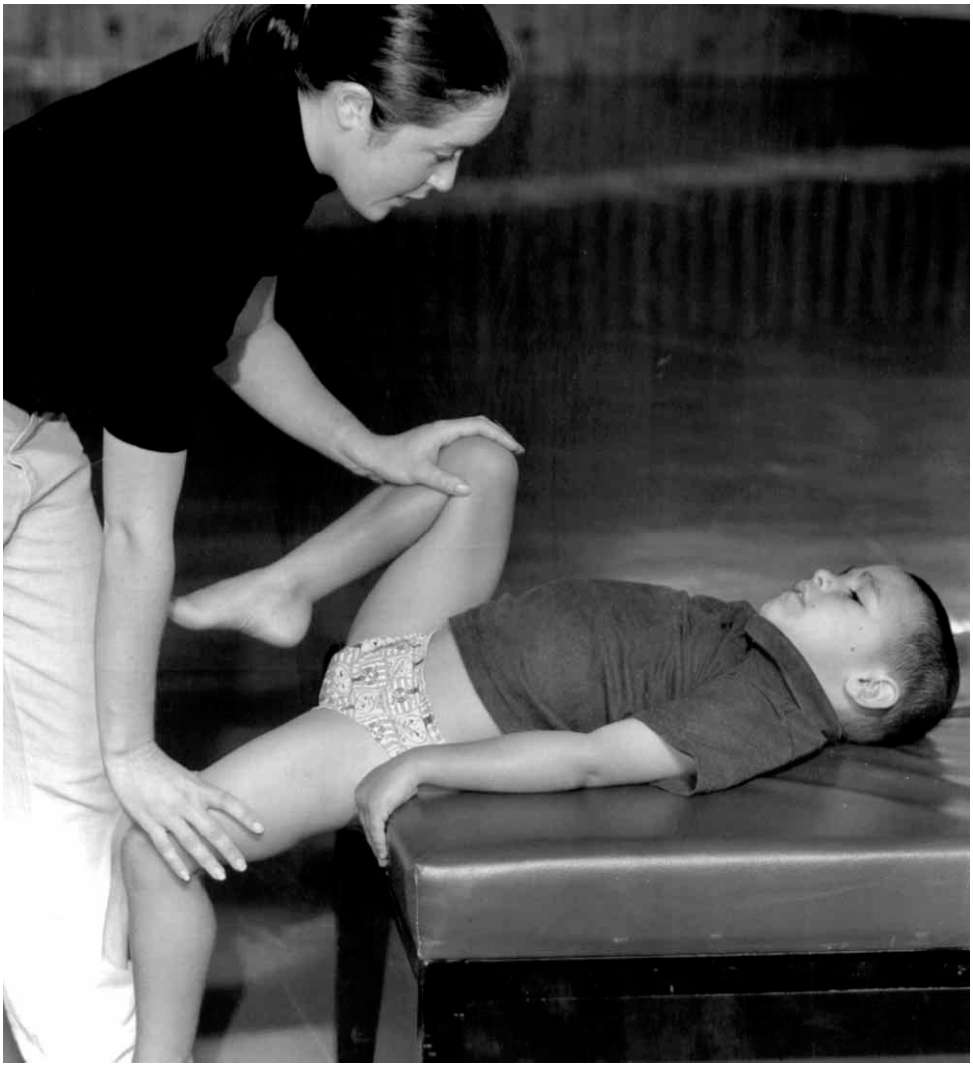
PROTAHOVÁNÍ KYČELNÍHO KLOUBU V LEŽE NA BOKU

Pozice:

- dítě leží na boku, spodní noha je pokrčená
- protahovanou nohu uchopte jako na obrázku
- koleno uchopte zespodu rukou
- druhou rukou vyvíjejte tlak na kyčel
- stabilizujte pánev a koleno

Protahování:

- zanožujte nohu dokud dítě neucítí napětí ve slabinách



PROTAHOVÁNÍ KYČELNÍHO KLOUBU V POLOZE NA ZÁDECH

Pozice:

- dítě leží na zádech
- přidržuje se stolu aby byla stabilizovaná bederní část páteře

Protahování:

- stlačujte jednu nohu dolu a koleno druhé nohy držte jako na fotografii
- k protažení dochází ve slabinách

PROTAHOVÁNÍ LOKTE

Pozice:

- dítě leží na zádech nebo sedí na židli
- dlaň protahované ruky směřuje nahoru
- jednou rukou uchopte zespoda protahovanou ruku nad loktem
- druhou rukou uchopte za zápěstí

Protahování:

- natáhněte loket, dokud neucítí dítě napětí na přední straně lokte

PROTAHOVÁNÍ PŘEDLOKTÍ (PRONÁTORŮ)

Pozice:

- uchopte ruku dítěte jako na obrázku
- stabilizujte zápěstí a loket

Protahování:

- pomalu otáčejte dlaní nahoru, dokud neucítí dítě napětí v předloktí

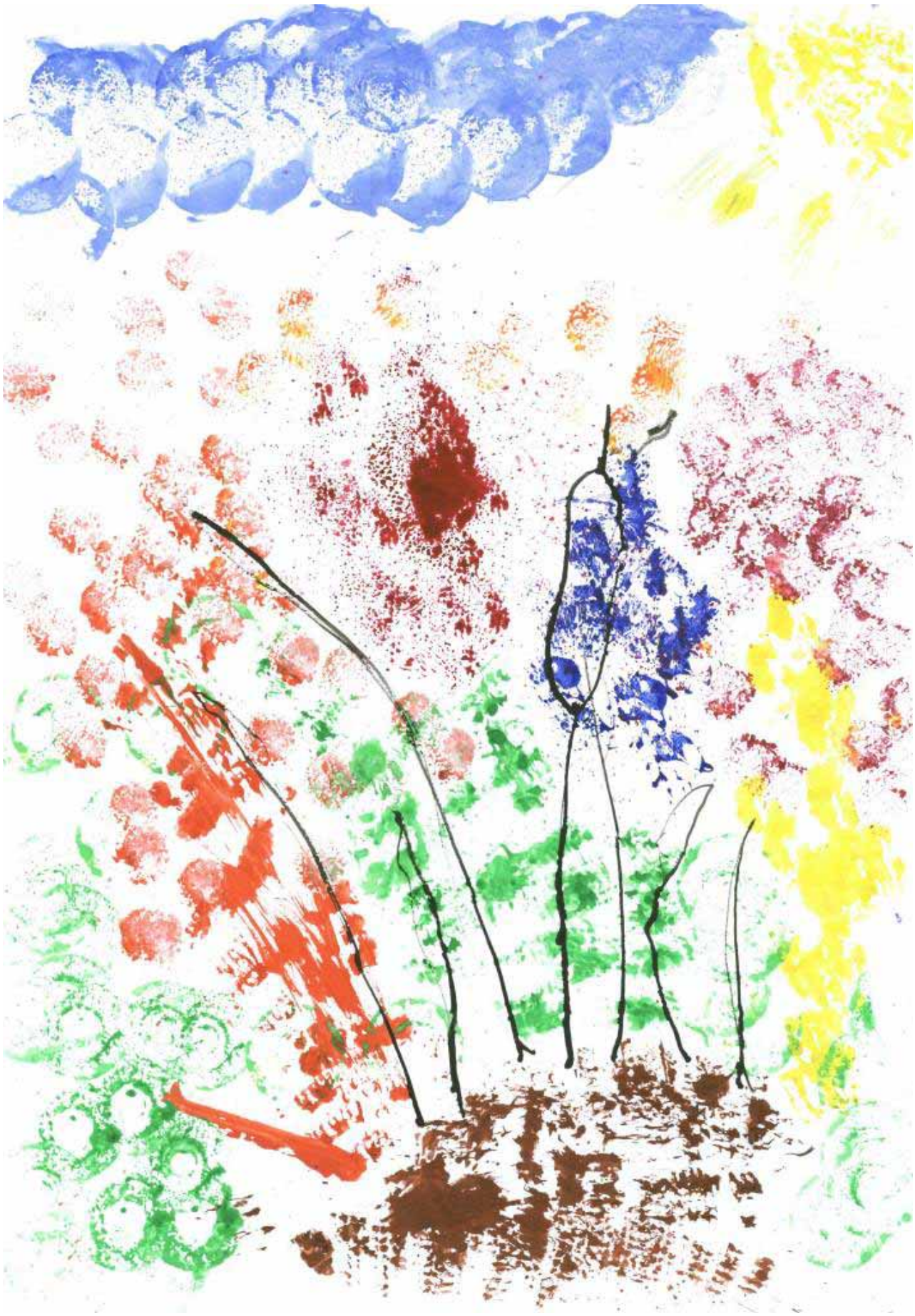
PROTAHOVÁNÍ DLOUHÝCH FLEXORŮ PRSTŮ

Pozice:

- loket narovnejte jak jen to bude možné
- podepřete prsty dětskou dlaň a snažte se udržet prsty natažené
- palec směřuje ven
- podpírejte zápěstí

Protahování:

- pomalu ohýbejte zápěstí, dokud dítě neucítí napětí v zápěstí i prstech ruky



3. Psychologické aspekty DMD/BMD

3.1. Psychologické aspekty – svalová dystrofie Duchenne/Becker

Mgr. Helena Chladová, Ing. Pavlína Petrásková

Svalová dystrofie Duchenne/Becker (DMD/BMD) představuje významnou psychosociální zátěž a to jak z hlediska nemocného, tak z pohledu celé rodiny.

Odhalení diagnózy u dětí do tří let věku bývá ve většině případů otázkou náhody. V tomto věku ještě nejsou z pohledu rodičů viditelné příznaky nemoci. Možná rodiče tuší, že něco není v pořádku, dítě se zdá být línější než ostatní ale jinak vcelku prospívá normálně. Rodiče si můžou všimnout častějších pádů dítěte. Také chůze do schodů a vstávání ze země může být problematické.

Pokud je diagnóza potvrzena a to ve většině případů díky genetické analýze DNA, je sdělena rodičům. Mnohdy velice tvrdě a nekompromisně. I přes nepříznivost zprávy o těžkém onemocnění dítěte je třeba hovořit o tom, že výzkum této nemoci učinil za několik málo posledních let neuvěřitelné pokroky a že dnešní generace narozených pacientů s touto diagnózou má velikou šanci na možnou léčbu. I když zatím nelze definitivně DMD/BMD vyléčit, je třeba rodičům předat informace o tom, že výzkum léku probíhá v mnoha výzkumných centrech na světě. Je třeba je informovat o nutnosti fyzioterapie a užívání vitamínů a výživových doplňků.

Je známo, že velké množství informací, zde navíc vesměs nepříznivých, nemůže být jednorázově rodiči vstřebáno, proto se osvědčuje dát základní údaje k dispozici ve formě brožury nebo letáku. V průběhu pohovoru je dobré rodiče opakovaně vybízet k dotazům, ujišťovat je o tom, že se mohou kdykoli dodatečně na tým obracet v případě pochyb či nejasností. Je vhodné jim doporučit, aby si vše, co je napadne v souvislosti s péčí o nemocné dítě doma zapisovali a nestyděli se napsané přinést s sebou na nejbližší návštěvu lékaře.

Faktu, že onemocnění je genetického původu, bývá věnována velká pozornost. Je zdůrazňována náhodnost a neovlivnitelnost dané odchylky. To má veliký význam z hlediska následného vyrovnávání se s vinou rodičů za postižení dítěte. Vyrovnávání se má dlouhodobý charakter a v souvislosti s výskytem nejrůznějších těžkostí v průběhu života dítěte a celé rodiny se pocity viny mohou opakovaně aktualizovat. Genetická povaha onemocnění nějakým způsobem zasahuje nejen přítomnost, ale také minulost a budoucnost rodiny. Týká se jak prarodičů, tak ještě nenarozených potomků vlastních dětí.

Fáze vyrovnávání se s postižením dítěte

V souvislosti se sdělením diagnózy prodělávají rodiče a nejbližší příbuzní fázi šoku. Informace sdělené odborníky teprve postupně "přichází k sobě" a iniciují radikální změnu v představách o dítěti jako o zdravém a neporuchově fungujícím jedinci. Často v této souvislosti může dojít k následnému popření diagnózy a k hledání jiných řešení léčby (alternativní léčba).

Smutek, zlost, úzkost a akutní pocity viny, hledání viny u druhých (zejména zdravotníků), agresivní jednání, sebelítost, to vše následuje zpravidla poté, kdy je třeba nezvratný fakt nepříznivé diagnózy přijmout a zabudovat jej i do představy o budoucnosti dítěte. Pocity hlubokého smutku a úzkosti mohou být zvláště v této fázi ještě umocněny a prohloubeny neopatrnými poznámkami zdravotníků.

Fáze popření diagnózy a následného pocitu smutku, zlosti úzkosti a projekcí viny se dostavují s určitým časovým odstupem, je proto třeba počítat s tím, že se právě s něčím takovým s velkou pravděpodobností setkávají obvodní pediatři nebo praktičtí lékaři. S tím je vždy nutno počítat při kontaktu s rodiči, je potřeba umět si poradit s prudkými emočními reakcemi i stavy hlubokého smutku a beznaděje. V obou případech je velmi užitečné (i když v dnešní uspěchané době jistě obtížné) trpělivé naslouchání, emoční podpora a empatické vyjádření účasti s nabídkou konkrétní pomoci.

Toto vše následně přispívá k nastolení rovnováhy, přijetí situace a k podpoře iniciativy rodičů v péči o nemocné dítě. Dané období trvá měsíce, adaptace však ani v nejlepších případech většinou nebývá úplná. S adaptací souvisí tzv. stadium reorganizace - situace je rodiči akceptována, jsou hledány optimální cesty k jejímu řešení. Rodiče se domlouvají na vzájemné spolupráci, dochází také často ke změnám hodnotové orientace a ke kvalitnějšímu sociálnímu porozumění a vcítění. Stává se ale i to, že v předchozích obdobích krize, kdy je rodinná rovnováha silně rozkolísána dochází ke vzájemnému rozchodu rodičů.Tohoto posledního stadia zdaleka nedosahují všichni rodiče.

Dlouhodobě přetrvávající ambivalentní vztah k dítěti sycený smutkem, obavami o jeho život a trvalou úzkostí velmi často trvá léta.

Dobrá a ve všech směrech funkční adaptace rodiny na onemocnění dítěte předpokládá takové uspořádání života rodiny, které dovoluje zařazení i jiných, pro provoz a rekreaci rodiny žádoucích aktivit, než aktivit zaměřených pouze na péči o nemocné dítě. Aktivní život rodiny navíc může pozitivně přispět k odbourání sociální izolace dítěte.

Mezi neadaptabilní způsoby zvládání situace patří hyperprotektivita, spojená zpravidla se zanedbáváním péče o zdravé sourozence, odmítání nemocného dítěte a nepřiměřené ambice ve vztahu k nemocnému dítěti (např. vyžadování výborných výsledků v učení). V jednotlivých věkových obdobích může být v popředí problematika týkající se různých oblastí života dítěte i celé rodiny.

Velmi záleží na tom, v jakém pořadí sourozenců se nemocné dítě narodí. Situace je závažnější, pokud se jedná o prvního potomka mladých rodičů, navíc ještě prvního vnoučete prarodičů. U rodičů bývají velké obavy z opožďování psychomotorického vývoje dítěte. Maminky úzkostlivě srovnávají děti se stejně starými dětmi svých známých a kamarádek a velmi těžce nesou skutečnost, že jejich dítě zdaleka neumí tolik co jiné děti. Díky nejnovějším výzkumům je potvrzeno, že onemocnění může postihovat i oblast mentálních schopností.

V předškolním období se začínají projevovat fyzické a v některých případech i psychické příznaky nemoci. Dítě potřebuje péči v průběhu celého dne, hrozí nebezpečí pádů z nadměrné únavy.

Děti s DMD/BMD ve většině případů navštěvují MŠ. Z důvodů možných pádů a větší únavy dítěte je vítána přítomnost asistenta.

Pro vytvoření sociálních vazeb i pro další vývoj dítěte je pobyt dítěte v MŠ velice důležitý. Je dobré, pokud vrstevníci dítěte z MŠ přechází i na základní školu. Vazby dítěte jsou již vytvořeny a dítě tak lépe zvládá přechod na nový režim a s ním spojené povinnosti. Prostřednictvím pospolité hry se rozvíjí kognitivní funkce, fantazie, i porozumění světu kolem sebe a fungování svého vlastního těla. Již v tomto věku si dítě uvědomuje, že nezvládá to, co ostatní. Někdy jsou tyto situace spojeny s projevy vzteku a vzdoru, dítě si nedovede vysvětlit, proč nezvládne to, co ostatní děti v jeho věku. Ptá se rodičů: Proč nemůžu skákat? Proč nemůžu běhat jako ostatní? Je třeba již v tomto věku dítěti říci, že je nemocné. Forma, jakou dítěti sdělíte tuto nepříznivou zprávu musí odpovídat jeho mentálnímu vývoji.

Někteří chlapci jsou již ve věku 7 let odkázáni na invalidní vozík. To představuje velké problémy se sociální izolací dítěte.

Toto období představuje z hlediska rodiče, který se rozhodl zůstat doma a pečovat o dítě enormní psychickou i fyzickou zátěž. Chlapci, kteří jsou již v tomto věku na vozíku, potřebují péči 24 hodin denně. Jedinou radou, jak být dobrým rodičem a oporou pro nemocné dítě je: obrňte se trpělivostí. S postupným uvědomováním si sebe samého, dítě přemýšlí o tom, proč právě ono má tuto nemoc, jak se to stalo, kdo za to může. Opět je třeba dětem vysvětlit, že za jejich onemocnění nikdo nemůže, že je kolem nás spousta jiných, i mnohem horších onemocnění, která postihují i děti. Je dobré, pokud se děti v tomto věku mají možnost stýkat se stejně nemocnými chlapci, aby našli jistý pocit úlevy, že nejsou sami, kdo musí s touto nemocí žít. Chlapci, kteří se stejně nemocnými dětmi setkávají pak daleko lépe překonávají překážky, které s sebou jejich nemoc přináší.

V rodinách, kde je tradováno po generace tzv. patriarchální uspořádání rodinného systému (otec pracující a matka pečující o rodinu) nebo nově v rodinách, kde se otec věnuje podnikání hrozí akutní nebezpečí dysfunkce rodinného systému. Jednostranné přetížení a trvalá únava matky mohou vést k poruchám v partnerském soužití, sociální izolace a nedostatek nových podnětů z ostatních kontaktů s okolím (např. ze zaměstnání) způsobují výraznou komunikační bariéru mezi manželi nebo partnery.

Na základní škole je většinou přítomnost asistenta nutností. Škola by měla být podrobně informována o povaze onemocnění dítěte a to nejen ústní, ale i písemnou formou. V případě, že je důvod, mělo by být dítě vyšetřeno i ve speciálním pedagogickém centru (SPC). Je velice časté, že chlapci s DMD/BMD bývají v psychickém vývoji opožděni. Ve spolupráci s SPC je třeba podstoupit i speciální pedagogické vyšetření a vypracovat individuální vzdělávací plán ve spolupráci se školou. Každá škola, kam dítě s DMD/BMD dochází a která se účastní tzv. programu integrace ve školství, by měla z fondů ministerstva školství dostávat na takto zdravotně postižené dítě určitou finanční částku, jejíž využití může být např. na učebnice, které dítě nemusí přenášet ze školy domů, bezbariérové úpravy, speciální pomůcky pro výuku.

DMD je závažné, život omezující a posléze i zkracující onemocnění. To, co se nazývá kvalitou života, může mít a také mívá odlišné podoby v závislosti na nejrůznějších faktorech.

Zabýváme-li se dítětem nemocným s DMD je třeba vždy mít na paměti, že zároveň činíme také něco s celým rodinným systémem, jehož je dítě součástí.

Literatura:

- P. Říčan, D. Krejčířová a kolektiv - Dětská klinická psychologie (Grada Publishing, Praha 1995, vydání I.)
- Materiály Parent Project USA

3.2. Poruchy učení a chování u dětí s DMD

Learning and Behaviour toolkit for Duchenne Muscular Dystrophy
Parent Project UK, Parent Project USA

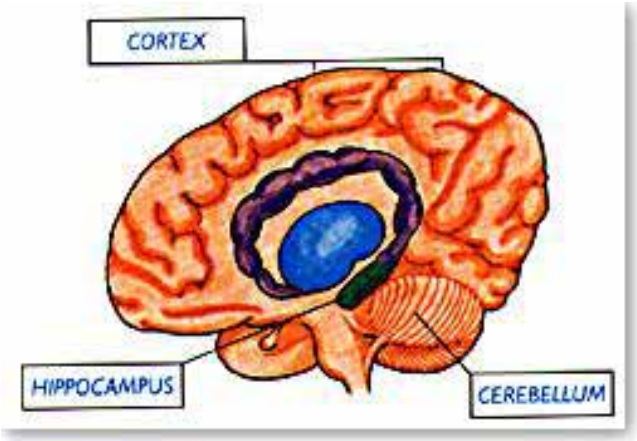
DMD a mozek - úvod

Mateřská školka byla tvrdou zkušeností pro malého Wyatta, který trpí DMD a to i přesto, že se u něj ještě příliš neprojevovaly fyzické příznaky nemoci. Jak říká jeho matka, problémy nebyly po fyzické stránce ale v psychice. „Vypadalo to, jako by Wyatt nerozuměl. Do tří let nemluvil, a nerozuměl slovům, která slyšel. „Ve školce měl opravdu těžké časy, byla to pohroma. V předškolní třídě bylo 15 dětí, Wyat vydával zvuky podobné kdákání, schovával se pod lavice a nechtěl na nic odpovídat o ničem mluvit. Někdo mu něco říkal a on mluvil o něčem úplně jiném!“, říká jeho matka. „Jeho sociální vazby téměř neexistovaly. Místo toho, aby si hrál s dětmi nebo si s někým povídal, chtěl někoho povalit a válet se na zemi. Vůbec si neuvědomoval, že si může ublížit. Nedokázal odhadnout, co se může stát“. Podobné zkušenosti mají i další rodiče.

Odborníci se snaží najít příčiny těchto poruch chování a učení u chlapců s DMD.

Asi jedna třetina chlapců s DMD má snížený intelekt. Někteří odborníci se domnívají, že nižší IQ je odrazem emocionální úzkosti dítěte a jeho rodiny, zhoršenou pohyblivostí a nedostatkem životních zkušeností. Možná je ovlivňuje i postoj některých rodičů a učitelů, kteří si myslí, že vzdělání není pro chlapce s DMD důležité, protože pravděpodobně nikdy nebudou schopni v dospělosti pracovat.

Dnes jsou již lékaři přesvědčeni, že chybějící dystrofin v mozku je příčinou mnoha poruch chápání a chování.Přestože se nejedná o duševní opoždění, můžou tyto deficity vyvolávat problémy s učením. Nepřítomnost dystrofinu ve třech důležitých oblastech mozku může být příčinou problémů s učením a chováním. Víme, že ve zdravém mozku se dystrofin nachází ve třech oblastech:



- Cortex
- Cerebellum
- Hippocampus

Cortex je u člověka nejvyšším řídícím a integračním centrem.

Cerebellum (Mozeček) zajišťuje koordinaci pohybů (jemných, přesných, rychlých) a udržování rovnováhy. Jeho činnost je podvědomá. Podílí se na:

- řízení svalového napětí;
- udržování vzpřímené polohy těla;
- koordinaci úmyslných pohybů

Hippocampus – mozkové centrum pro učení a paměť (krátkodobá i dlouhodobá paměť).

Logicky vzato, pokud je přítomnost dystrofinu nutná v těchto oblastech mozku, pak jeho nedostatek může způsobit vážné problémy. Mentální zaostalost u dětí s DMD zdánlivě nesouvisí s fyzickými projevy nemoci a není progresivního charakteru.

Problémy s učením u chlapců s DMD brání jejich schopnostem přijímat informace, zapamatovat si je a zpracovávat je. Problémy se týkají tří základních oblastí:

1. udržení pozornosti

2. zpracování slovních příkazů - řeč, čtení chápání a paměť

3. emoční oblast

1. Udržení pozornosti

Hlavní problém je udržení pozornosti. To by mohlo být také příčinou nižší úrovně IQ u dětí s DMD. Tento typ poruchy udržení pozornosti vede k potížím se soustředěním. Děti s touto poruchou nedokáží přizpůsobovat nebo usměrňovat svoji pozornost. Hyperaktivita není součástí tohoto problému.

2. Řeč

Někteří chlapci mají problémy s fonetickým kódem řeči - fonematická porucha. Normálně pokud slyšíte slovo, mozek je zpracovává a ukládá ve formě kódu, "soust zvuků" nebo slabik a později je stejným způsobem před vyslovením opět sestaví do slov. V případě DMD mozek někdy informaci uloženou v paměti získanou slovně nesprávně zpracuje.To způsobuje chlapcům s DMD problémy se čtením, porozuměním mluvenému jazyku a zapamatováním si čteného nebo mluveného slova. Děti, které mají deficit ve fonologickém kódu, potřebují pomoc speciálního pedagoga, který jim pomůže najít jiné formy učení, cvičení paměti a zpracování řeči. Individuální vzdělávací plán pro dítě s DMD, které má poruchy učení, by měl obsahovat cíle a techniky zaměřené na poruchy sluchového vnímání, například je dobré říci učiteli, aby dítěti dávali instrukce i vizuálně současně s mluveným slovem. Problémy s krátkodobou pamětí učitel nebo asistent může dítěti pomoci řešit tím, že povede deník s úkoly a poznámkami o probírané látce. Stálé opakování je důležité.

3. Emoce

Nepřítomnost dystrofinu v mozku může také způsobit potíže v emocionální oblasti, s navazováním kontaktů s ostatními lidmi. Někteří rodiče hovoří o tom, že je dítě "nezralé" nebo prostě „jiné“ a těžko lze definovat, čím se odlišuje. Naštěstí tyto problémy nejsou ojedinělé pouze u DMD a tak speciální pedagogové a psychologové jsou s podobným druhem poruch obeznámeni a mají dobré strategie, jak je překonat. Děti s ostatními typy poruch učení a chování můžou velice obohatit život dítěte s DMD. Pokud má Váš syn ve škole problémy, mluvte s jeho učitelem o možném speciálním vzděláváním. Tento materiál by měl být vodítkem pro pedagogy, kteří budou s dítětem pracovat. Pokud se domníváte, že váš syn trpí nějakým druhem poruch učení, obraťte se na dětského psychologa a speciálního pedagoga, který navrhne možné řešení pro speciální vzdělávání (IVP – individuální vzdělávací plán)). Speciální pedagog pomůže vybrat vhodné techniky učení, které můžou výrazně zlepšit deficity v učení dítěte. Důležité je v maximální možné míře rozvíjet silné stránky dítěte a nepřehlížet problémy s učením.

Někteří chlapci mají nemalé potíže s učením, i když většina z nich dosahuje průměrné inteligence. Mnoho chlapců má specifické obtíže, které doposud nebyly diagnostikovány.

Dále je pro jedince s DMD charakteristické určité chování zahrnující omezení sociálních dovedností, nedostatek pozornosti a deprese. Některé případy chování jsou způsobeny základní etologií, zatímco jiné mohou být pouze reakcí na daný stav.

DMD neovlivňuje pouze postiženou osobu. Diagnóza způsobuje nemalé změny v rodinách a rolích jednotlivých členů rodin. DMD sebou nese fyzická, citová i finanční zatížení.

Dítě s diagnózou DMD bude potřebovat mnohostrannou pomoc na různých úrovních, a potřeby dítěte se boudou s časem měnit. Cílem tohoto dokumentu proto je poučit rodiny, odborníky a školy o problémech, kterým jsou děti s DMD nuceny čelit.

➘ Poruchy učení a chování u dětí s DMD

Tuto kapitolu čtete pravděpodobně proto, protože se zajímáte o chování a vzdělávání svého syna, nebo jste se setkali s chlapcem, který touto chorobou trpí. Příručka Learning and Behaviour toolkit for Duchenne Muscular Dystrophy, byla editována Nickem Catlinem a Janet Hoskinsovou z PPUK, národní charitativní organizací v UK, která zprostředkovala tento informační zdroj, stejnou měrou se na ní podílela i Veronica J. Hinton, vědecká pracovnice, jejíž práce je zaměřena na pochopení poznávacích a psychosociálních znaků DMD a chování pacientů s DMD.

Následující informace nejsou „biblí“, ale pouze návodem, jak posuzovat potřeby chlapců s DMD. Každý člověk je jiný a proto je velmi důležité získat včasný plnohodnotný posudek a ujistit se, že potřeby každého dítěte byly jasně a správně určeny.

Diagnóza DMD není spojena pouze s ubýváním fyzických sil ale její projevy zahrnují i různé poruchy učení a chování. Následující poznatky se podařilo získat především díky psycholožce V. Hinton, která se na psychologické aspekty DMD specializuje. Z důvodu mnoha odlišností mezi jazyky a systémem vzdělávání v UK a ČR, uvádíme pouze část původního textu. Informace v něm obsažené by měly pomoci především dítě správně dia-

gnostikovat a nabídnout alternativní metody učení. Tato kapitola je věnována především rodičům, speciálním pedagogům, psychologům a asistentům dětí s DMD.

Nesprávné posouzení poruch učení a chování chlapců s DMD může vést k neúspěchům ve škole a k přeřazení těchto dětí do speciálních škol či zařízení. Našim cílem je poskytnout dětem s DMD nejlepší způsob vzdělávání a to díky individuálnímu studijnímu plánu a pomoci školených odborníků. Bohatý učební plán a sociální zázemí vrstevníků nabízí chlapcům optimální prostředí k učení a rozvíjení přátelství na celý život.

➘ Otázky a odpovědi - Veronica Hinton a Shana Cyrulnik

1. Mají chlapci s DMD/BMD problémy s chápáním?

Ano. Celkově jako skupina mají o něco nižší IQ než-li běžná populace. Většina dětí s DMD/BMD se pohybuje v normálním rozmezí, ale více dětí s DMD má nižší intelektuální schopnosti než děti, které DMD netrpí. Dále, děti s DMD/BMD jsou horší v testech prověřujících slovní dovednosti.

2. Proč je nemoc svalů spojována s poruchami učení?

Nazývá se sice svalová dystrofie, ale nejde pouze o onemocnění svalů. Nemoc je způsobena genetickou vadou, která ovlivňuje rozvoj svalů a také mozku. Děti s DMD/BMD postrádají protein nazývaný dystrofin, a to jak ve svalech tak i v mozku. Bez dystrofinu některé oblasti mozku (např. mozková kůra - cerebral cortex nebo mozeček – cerebellum) nefungují dobře a to pravděpodobně zapříčiňuje problémy s učením, které děti s DMD/BMD mají.
V mozku je pravděpodobně dystrofin potřebný k synaptickým funkcím. Pokud se mozek vyvíjí bez dystrofinu, je možné, že nepřenáší informace takovou měrou jako mozek normálně vyvíjejícího se člověka. Tento nedostatek možná brzdí koordinaci porozumění informacím. Tyto děti mají určité obtíže se zpracováváním informací v rychlém sledu, něco, co je pro jiné děti naprosto přirozené. Proto děti s DMD mohou mít problémy, pokud se snaží zpracovat informaci, která vyžaduje koordinaci velkého množství částí této informace. Například, zpracování mnoha instrukcí najednou, nebo odposlouchávání slova s mnoha slabikami.

3. Existuje specifický neuropsychologický profil DMD/BMD?

Ano. Všichni chlapci s DMD/BMD mají podobnou schopnost porozumění bez ohledu na celkový stupeň intelektuálních funkcí nebo fyzického postižení.

To však neznamená, že všichni chlapci s DMD/BMD jsou postižení. Přesto existuje společný vzorec jejich slabých a silných stránek.

4. Jaký je tento psychologický profil?

Chlapci s DMD/BMD jsou celkově slabí v udržení pozornosti a porozumění ucelené slovní informaci. Proto mnoho dětí nedokáže zvládnout pochopit komplikované řetězce slovní informace.

Příklad ze života:
Řeknete dítěti: „jdi nahoru, vyčisti si zuby, oblékni si pyžamo a jdi spát.“ Pak se jdete podívat nahoru a zjistíte, že syn pouze položil pyžamo na postel. Možná se budete cítit frustrovaně, že neudělal, co jste mu řekli, ale on bude přesvědčen, že vše udělal přesně tak, jak jste chtěli, protože zvládl pojmout pouze část toho, co bylo řečeno. Věděl, že to má co dělat s pyžamem a postelí. Porozumí jednotlivým částem informace, ale všechny najednou jsou již příliš složité.

Navíc chlapci s DMD/BMD mají potíže s rozlišováním mluvených zvuků, nebo fonologickým zpracováním. Malé děti mohou nahrazovat různé zvuky jinými ve své řeči, mají problém opakovat mluvené slovo přesně a později, když se učí číst, může pro ně být problematické rozlišit podobně znějící slova.

5. Existují nějaké dovednosti, ve kterých vynikají?

Ano. Chlapci s DMD/BMD mají spoustu předností. Jsou dobří v učení nazpaměť a mají výbornou mechanickou paměť. Mají dobré vizuální postřehovou paměť (tzn. umějí rozlišit vizuální vzory, rozpoznat neúplné obrázky, skládat skládačky). Mají dobrou slovní zásobu. Dobře řeší problémy a mají dobré abstraktní myšlení.

Až budete přemýšlet o způsobech, jak dětem pomoci ve škole, je důležité mít tyto schopnosti na zřeteli. Pokud budete stavět na těchto přednostech, můžete eliminovat mnoho jiných frustrací spojených s učením, které tyto děti budou mít.

6. Budou se problémy učení zhoršovat s postupem nemoci?

Ne, na rozdíl od fyzického postižení, zhoršování schopnosti porozumění a vnímání není progresivní.

Jazykové obtíže, se kterými se malé děti potýkají, mohou být ve věku 3 – 4 let velmi omezující. Ve věku 5 – 6 let děti mohou mít problémy s pozorností a porozuměním slovní informaci, na rozdíl od svých vrstevníků, což může vést k problémům v chování. Mohou také bojovat s problémy při čtení. V 7 – 8 letech již chápou slovní informace mnohem lépe. A mezi 9. – 10. rokem tyto problémy téměř zanikají.

Problém s porozuměním úplné slovní informaci se jeví spíše jako opožděný, než jako deficitní, takže chlapci v průběhu let mohou vše dohnat.

Obecně, chlapci s DMD/BMD se zdají být opoždění až o dva roky v těchto dovednostech, nicméně s rostoucím věkem se ve většině slovních dovednostech vyrovnají vrstevníkům.

Nezapomínejte, že děti, které nedokáží přiřazovat zvuky k jednotlivým písmenům, když se učí číst, se mohou výrazně ve škole zhoršit, zatímco škola očekává zlepšení. Zopakováním celého procesu čtení o něco později a vysvětlením učiteli, aby se snažil tento problém identifikovat, se lze těchto problémů vyvarovat.

7. Jaké je obecně chování dětí s DMD/BMD?

Rodiče si stěžují, že chlapci s DMD/BMD jsou méně vyspělí a mají více socializačních problémů, než jejich sourozenci.

Pro některé děti s DMD/BMD jsou tyto problémy tak vážné, že se u nich mohou objevit příznaky autismu ovlivňující jak jejich jazyk, tak i vzájemné socializační schopnosti.

Autistickými poruchami trpí více dětí s DMD/BMD, než-li je tomu v běžné populaci, většina má dokonce tak mírné příznaky, že nelze stanovit patřičnou diagnózu. Někteří vědci připouštějí, že děti s DMD mají více problémů s udržením pozornosti než jejich vrstevníci. Někteří také tvrdí, že tito chlapci jsou více zatěžováni depresivními stavy, zatímco, jak z nedávných průzkumů vyplynulo, chlapci s DM/BMD sami sebe nehodnotí jako depresivnější než-li své sourozence.

8. Pokud existuje nějaká porucha v koordinaci porozumění informaci, jak tato porucha ovlivňuje chování a výkony ve škole?

Jazykové dovednosti se mohou rozvíjet pomaleji. Sami rodiče uvádějí, že chlapci s DMD/BMD jsou v řeči opoždění v porovnání s jejich zdravými sourozenci.

Především ve slovních testech mají chlapci s DMD/BMD větší problémy a nedosahují dobrých výsledků. Provedené studie ukazují na nižší verbální IQ než neverbální IQ. Naproti tomu porozumění jednotlivým slovům je v pořádku.

Testy, které děti s DMD/BMD nezvládly s dobrými výsledky, vyžadovaly pochopení dlouhých opakujících se vět a informací. Rodiče hodnotí své děti jako „nezralé“ nebo mající „problémy s pozorností“. Možná jsou tyto děti nezralé v tom smyslu, že nedokáží chápat tolik jako zdravé děti jejich věku. A jejich nepozornost je v neschopnosti sledovat složité pokyny.

Školní instrukce obecně spoléhají na schopnost slyšet a chápat ucelené pokyny, takže pomalé nebo špatné porozumění pokynům může ovlivnit výsledky ve škole.

Chlapci s DMD/BMD jsou lepší, pokud vidí text před sebou, než pokud musí čtené zadání nebo text jen odposlouchat. „Odposlouchávání“ vyžaduje mnoho kroků – přiřadit zvuk k určitému písmenu a dále sestavit jednotlivé zvuky dohromady tak, aby vzniklo slovo. Možná dovednosti potřebné pro tento proces jsou stejné jako ty, které jsou potřebné k porozumění ucelených pokynů.

9. Jak můžeme pomoci?

Uvědomte si, že výsledky průzkumů jsou založeny na tom, co víme o dětech s DMD/BMD jako skupině. Abychom určili specifické schopnosti porozumění u každého dítěte a naplánovali nejlepší postup, je třeba provést individuální hodnocení.

Vzdělávací a neuropsychologický posudek je založen na systému 1:1, tužka a papír, otázka a odpověď. Kvalifikovaný pracovník projde, oznámkuje a zhodnotí test. Dítě s DMD/BMD bude mít relativně slabé výsledky v testech typu číselná posloupnost, opakování vět, neslovní opakování, zapamatování si příběhu, promíchání zvuků s výkony v testech typu význam slov, učení se seznamům, informacím a vzorečkům a v testech abstraktního myšlení.

10. Existuje nějaké schéma, jak vše zapadá dohromady?

Ano, myslíme si, že vše funguje takto:

- U DMD/BMD je gen na X chromozomu zmutovaný. Normální gen je nositelem proteinu zvaného dystrofin.
- Zmutovaný gen nedovoluje vyrábět dystrofin.
- Postižené děti se vyvíjejí bez dystrofinu – ten chybí v jejich svalech a mozku.
- Následkem je svalová ochablost, což je zcela zjevné postižení. Méně zjevné je ovlivnění mozku a výsledkem je zpomalení metabolismu v některých částech mozku jako je kůra mozková a mozeček. To se pojí s poruchou schopnosti naslouchat a vykonávat slovní pokyny. Děti s DMD/BMD si pamatují méně čísel a kratší věty než-li jejich zdraví sourozenci.
- Malí chlapci s DMD/BMD si pomaleji osvojují jazykové dovednosti než jejich vrstevníci a mohou mít slabší vyjadřovací schopnost.
- Pokud si již jednou svoji komunikativní řeč osvojí, zpomalený vývoj již není tak patrný. Takže chlapec s DMD/BMD může mít srovnatelnou schopnost porozumění jako dítě o 2 roky mladší. Takže ačkoli postižený chlapec snad umí získat fakta, má slovní zásobu a umí řešit úlohy stejně dobře jako jeho vrstevníci, může mít více problémů ve sledování slovních pokynů.
- Pokud u dětí s DMD/BMD neprobíhá výuka stejně dobře jako u jejich spolužáků, je možné že budou mít i větší obtíže s učením se základním znalostem. Dále mohou mít zvláštní obtíže s učením se číst a rozpoznat zvuky odpovídající jednotlivým písmenům. To může být velmi frustrující.
- Především děti s DMD/BMD nemají tak silné znalosti jako jejich spolužáci. Může se na tom podílet mnoho faktorů jako únava, nálada, psychický stav. Naše studie ukázala, že snížená schopnost porozumění slovním informacím ovlivňuje stupeň znalostí a učební výsledky nejvíce.

Pamatujte, že diagnóza DMD/BMD nepředstavuje pouze ubývání svalů. Vašeho syna bude také ovlivňovat při učení a pravděpodobně i jeho chování. Ale nebude progresivní a s řádnou profesionální podporou bude váš syn schopen dělat pokroky.

Díky stále se zlepšující péči se mladí muži s DMD/BMD dožívají vyššího věku a tím se zvyšuje i počet těch, kteří získávají vyšší vzdělání včetně univerzitního. Pro člověka, který si bude razit vlastní cestu životem s psychickým i fyzickým hendikepem, je možnost se vzdělávat

velmi důležitá. Vzdělání umožňuje nejen věnovat se určité činnosti a zaměstnání a získat nové životní zkušenosti ale také udrží u mladých mužů pozitivní pohled na život.

Nedostatek dystrofinu v mozku je pravděpodobně to, co ovlivňuje úroveň znalostí. Pro většinu chlapců to bude znamenat pouze drobnou změnu v jejich celkových schopnostech, ale pro některé to může znamenat více práce při učení a také možné problémy s chováním.

Pozorujete u vašeho dítěte:

- Problémy, když se učí mluvit
- Nerozumí slovním pokynům
- Slabý nebo těkavý zrakový kontakt
- Zaostává za vrstevníky ve čtení
- Obtížně se vyrovnává se změnami v denním programu
- Výbuchy hněvu a agresivního chování
- Pasivní chování, obtížná komunikace s druhými, obtížně se sžívá s kolektivem, těžko navazuje nové vztahy

Co dělat ?

- Obraťte se na svého ošetřujícího lékaře, pediatra nebo speciálního pedagoga ve škole. Lékař nebo pedagog doporučí potřebná vyšetření ve Speciálním pedagogickém centru, popřípadě i logopedické vyšetření. To je možné udělat i před nástupem dítěte do první třídy.
- Předejte každému, kdo se podílí na vzdělávání a péči o vašeho syna potřebné informace o DMD/BMD a ujistěte se, že přesně rozumí tomu, že tato choroba je nevyléčitelná.
- Specialisté ze Speciálního pedagogického centra provedou psychologické i pedagogicko-psychologické vyšetření. Kontrolní psychologický posudek společně se zprávou z pedagogicko-psychologického vyšetření jsou důležité podklady pro další vzdělávání i výchovu dítěte. Jsou důležité jak pro rodiče tak pro školu. Speciální pedagog vytvoří na základě vyšetření doporučení pro nápravu poruch učení. Ty jsou důležité nejen pro rodiče ale také pro pedagoga a asistenta, který bude s dítětem pracovat.
- Škola ve spolupráci s rodiči a SPC navrhne v případě potřeby individuální vzdělávací plán, ve kterém jsou zohledněny nejen psychologické aspekty ale i fyzická omezení dítěte.
- Ujistěte se, že stanovisko ke vzdělávání nezahrnuje pouze požadavky na vzdělávání a chování, ale také na fyzické potřeby dítěte. Stanovisko může být použito také jako spouštěcí mechanismus k získání další pomoci pro vaše dítě. Zejména pomoci osobní asistence či pedagogického asistenta. Máte možnost se zeptat, které psychologicko vzdělávací testy byly vašemu dítěti udělány a proč byly vybrány.
- Na základě tohoto stanoviska bude vašemu dítěti poskytována speciální podpora např. tzv. náprava, doučování (dyslexie nebo speciální poruchy učení, podpora chování, poradce pro autismus, psychoterapie, třídní podpora a zvláštní hodiny). Doporučujeme, aby třídní podpora zahrnovala alespoň 50% rozvrhu závisejícího na určených potřebách. Váš syn také bude potřebovat sezení učitel - žák mimo normální vyučování, zejména při výuce čtení a pravopisu.
- Každý rok má škola povinnost sestavit individuální vzdělávací plán. Měli byste poskytnout své stanovisko ke každému hodnocení zahrnující váš pohled na dosažené výsledky a přetrvávající obtíže. Pokud kdykoli jindy máte pocit, že synovy výsledky

neodpovídají hodnocení, můžete požadovat novou schůzku. Vždy si dělejte poznámky.

- Ujistěte se, že učitelé a výchovně vzdělávací poradci jsou seznámeni s potřebami vašeho syna a že je jeho vzdělávání ideálně nastaveno.
- Seznamte se s vzdělávacím plánem a ujistěte se, že cíle jsou reálné a dosažitelné. ujistěte se, že výsledky a pokroky vašeho syna jsou na konci každého pololetí vyhodnocovány speciálním pedagogem.

➥ Specializovaná vyšetření - Nick Catlin a Janet Hoskin

Vřele doporučujeme, aby jakékoliv odborné posudky a učební programy, programy pro nácvik řeči a jazyka nebo chování byli realizovány s plnou pomocí rodičů a odborníků. V případě DMD, pro rodiny, které se snaží vyrovnat se složitou prognózou této vážné svalové choroby, na kterou neexistuje žádný lék, může být velmi stresující zjistit, že problémy se mohou týkat i učení a chování. Spolupráce mezi odborníky a rodiči může velice pomoci, aby chlapcům s DMD byla poskytnuta podpora a vzdělání, které potřebují.

Klíčovou roli v posuzování poruch učení a chování chlapců s DMD budou hrát psychologové, logopedi, kliničtí psychologové, učitelé pro specifické poruchy učení a dyslexii, specialisté v oblasti chování a odborníci na autismus. Připouštíme, že odborníci se budou snažit preferovat své soustavy testů a nástrojů hodnocení. Doufáme, že následující návrhy by mohly dodat nebo podpořit takové nástroje pro vyšetření zohledňující určité problémy s poruchami učení a chování chlapců s DMD. Skutečně doporučujeme: „ Dyslexia? Assessing and reporting The Pattos Guide“ editovanou Fillem Backhousem a Kath Morfia a Hodder Murray- 2005 jako výborného průvodce při testování a posuzování.

➥ Obecný přehled a posuzování v různých stádiích - James Poysky

Způsoby chování a chápání se mohou u dětí s DMD velmi lišit. Všeobecně, u chlapců s DMD jsou IQ a vzdělávací úspěchy hodnoceny o něco níže než–li u jejich nepostižených vrstevníků. Pokud je jejich výkon porovnán s normativními hodnotami nepostižených sourozenců nebo dětí s jinou nervosvalovou dysfunkcí, jako skupina, děti s DMD jsou hodnoceny hůře. Nicméně rozsah hodnocení je široký. Většina je hodnocena v „normálním“ rozsahu, ale 30-35% jsou hodnoceni jako „mentálně zaostalí“. Verbální uvažování se zdá být více zasažené než neverbální. Nedochází k progresivnímu zhoršení ale schopnost porozumění a verbální IQ hodnoty se s věkem mohou zlepšovat.

Nedostatky v používání a rozvíjení jazyka včetně porozumění, vyjadřovací slovní zásoby, vybavování si příběhu už zmíněny byly.

Není postižena dlouhodobá paměť a její parametry jsou v normálním rozmezí. Na rozdíl od toho, deficity byly zaznamenány ve verbální krátkodobé paměti a pracovní paměti nebo při zpracování množství informací v jednom okamžiku. Udržení celkové pozornosti a rychlá práce v hodině mohou být také problematické. Výzkum vizuální krátkodobé paměti nezjistil průkazné poznatky. Vizuálně- vjemové schopnosti se jeví jako obecně neporušené. Základy čtení, matematiky, pravopisu mohou být deficitní, mohou souviset se slabou verbální pracovní pamětí.

Až u 40% chlapců s DMD může být diagnostikována dyslexie spojená s problémy fonologického zpracování.

Emocionální problémy a problémy v chování, které souvisí s DMD jsou srovnatelné jako u jiných neurovývojových dysfunkcí. Některé potíže s chováním mohou být zapříčiněny vrozenou etologií, zatímco jiné mohou být reakcí na průběh nemoci. Většina následujících informací byla získána z pozorování rodičů. 34 – 40% z nich uvádí významné sociální problémy v chování a 4 – 19% z nich pozorovalo příznaky autismu. Existuje důkaz, že některé příznaky autismu se s věkem zlepšují, včetně zájmu o vztahy, sdílení zájmů s jinými a emocionální a sociální vzájemnost. 12-24% rodičovských zpráv uvádí, že jejich dítě s DMD má možnou poruchu pozornosti nebo hyperaktivní dysfunkci (v originále: AD/HD – attention deficit/hyperactivity disorder). Chlapci s DMD a diagnózou AD/HD mají horší psychosociální nastavení než chlapci s DMD bez této diagnózy. 8-50% dětí může mít příznaky emocionální nouze, jako je deprese nebo úzkost, toto vše může být spojeno s tím, jak se s nemocí vyrovnávají samotní rodiče. **To znamená, že čím lépe se rodiče s nemocí vyrovnají, tím je méně pravděpodobné, že se jejich dítě bude jevit jako depresivní a frustrované.**

Je extrémně důležité si uvědomit, že v případě DMD je ovlivněna celá rodina a obdobně i emocionální stav všech členů rodiny může vyvíjet tlak na ostatní.

Následující kapitoly poskytují všeobecná doporučení, která je dobré mít na zřeteli při posuzování chlapců a mladých mužů s DMD.

Seznam testů a metod není vyčerpávající a možná ne vždy bude plně odpovídající, závisí vždy na dítěti, klinických určeních a zájmu.

➘ Rozhovor rodičů s psychologem a speciálním pedagogem

Rozhovor s rodiči je vždy neocenitelnou pomocí při pochopení dítěte a může odhalit mnoho individuálních předností ale i slabostí dítěte. Rodiče chlapců s DMD si jsou vědomi od velmi útlého věku problémů s řečí a jazykem. Také se dennodenně musí vypořádávat s různými potížemi v chování, pokud nějaké existují. Rodiče by měli na tyto obtíže upozornit, měli by si umět přiznat, že jejich syn má problémy s učením a chováním. Pohled rodičů z hlediska posouzení dítěte je zásadní.

Věk 0-5

Až 35 % chlapců s DMD potřebuje péči specialistů z oboru psychologie, speciální pedagogiky a logopedie. Odborná vyšetření by měla zahrnovat vyjadřovaní a receptivní jazyk, vizuálně prostorové řešení problémů, jemnou motoriku a dále i celkovou motoriku. Testy poskytující informace jednoduchým jazykem dovolují opakování příkazů a jsou zvláště hodnotné pro zajištění měření určité schopnosti, spíše než-li ty, které pouze zjišťují, zda je dítě schopné sledovat instrukce. Screening stupně autismu by měl být proveden u všech batolat s DMD, s více uceleným posouzení autismu podle potřeby.

Významné příznaky impulsivnosti spojované s AD/HD mohou být během tohoto období problematické, stejně jako další problémy jako opoziční až negativistické chování a agrese. Z důvodu fyzického omezení DMD, impulsivnost může převládat spíše než hyperaktivita u dětí s příznaky obou dysfunkcí. Strnulé myšlení a problémy s přizpůsobivostí mohou v tomto věku významně ovlivňovat chování a být na překážku. Je vhodné ve věku 4-5 let zjistit možnost dyslexie, fonologického povědomí a schopnost rychlého pojmenování předmětů.

Doporučená měření – testy

- Mullen Scales of Early Learning (Mulenova škála prvotního učení – rozvojový posudek)
- Child Development Inventory (Dětský rozvojový soupis – škála měřící rozvoj)
- Parent's Evaluation of Developmental Status (Rodičovské hodnocení rozvojového stavu - škála měřící rozvoj)
- Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence (Wechslerova předškolní a školní škála inteligence - IQ)
- Preschool Comprehensive Evaluation of Language (Celkové předškolní hodnocení jazyka)
- Preschool Language Scale (Předškolní jazyková škála – vyjadřovací/receptivní jazyk)
- Comprehensive Test of Phonological Processing (Ucelený test fonologického zpracování – fonologické povědomí, rychlé pojmenovávání)
- Modified Checklist for Autism in Toddlers (Modifikovaný seznam autismu u batolat – prověření autismu)
- Childhood Autism Rating Scale (Dětská autistická hodnotící škála)
- Social Communication Questionnaire (Sociálně komunikační dotazník)
- Behaviour Assessment System for Children (Posuzovací systém chování pro děti – široce hodnotící škála chování)

Věk 6 – 11

Obtížné zvládnutí učiva je běžným problémem na prvním stupni základní školy. Učební problémy mohou být způsobeny specifickou a obecnou neschopností se učit. IQ testy, které mají verbální odůvodňování, neverbální odůvodňování, zvyšující se rychlost a náročnost, ukazatele pracovní paměti, mohou poskytnout hodnotné informace, ale zároveň při jejich kombinování v takzvaných „plných IQ testech „může dojít k chybné interpretaci silných a slabých stránek dítěte. Použití neverbálních testů, které mají omezený časový limit a požadavky na motoriku, by se mělo zvážit. Toto platí zvláště v případech, kdy se za pomoci odchylkového modelu určuje, zda dítě splňuje kritéria pro určitou schopnost učení. Při posuzování čtení jsou všeobecně doporučovány testy, které zohledňují rozpoznávání slov a rychlost rozpoznání slova, ale obojí se ukázalo jako značně problematické pro posouzení dětí s DMD. Verbální pracovní paměť a pozornost mohou být u chlapců v tomto věku značně sníženy, ale mohou být přehlíženy rodiči i učiteli, protože tyto obtíže nejsou převažující. Doporučuje se proto současné hodnocení rodičů a učitelů objektivními měřítky. Podobně by se mělo uvažovat i o posuzování výkonných funkcí včetně plánování, organizace, mentální flexibility a iniciace.

S prohlubováním vědomí se může u chlapců objevit i akutní emoční reakce v jejich chování vůči okolí jako odpověď na jejich poruchu. Tyto problémy se mohou objevit v jakémkoli věku, ale roky předcházející ztrátě chůze se jeví jako nejvíce problematické. Proto jsou chlapci ve věku 8 – 10 let nejvíce vystaveni nebezpečí slabšího psychosociálního nastavení. Hodnocení by mělo také monitorovat vytrvalostní chování jako podružné při hodnocení mentální flexibility. Mnohé fyzické, psychosociální a rozpoznávací faktory se mohou podílet na sociálních problémech a doporučuje se proto celkové hodnocení. Posouzení úrovně stresu rodičů a schopnosti poradit si s problémy mohou pomoci v určení odpovídajícího zákroku.

Doporučená měření – testy:

- Wechsler Intelligence Scale for Children (širokíé IQ)
- PHAB (Phonological Assessment Battery)
- WRAT 4 (Wide Range Achievement Test)
- WRIT (Wide Range Intelligence Test)
- BPVS (British Picture Vocabulary Test)
- Leiter International Performance Scale (neverbální IQ)
- Raven's Progressive Matrices (neverbální IQ)
- Woodcock-Johnson Tests of Academic Achievement (široké znalosti)
- Test of Word Reading Efficiency (slovní a neslovní plynulost čtení)
- Gray Oral Reading Test (plynulost čtení a porozumění)
- Children's Memory Scale (verbální a vizuální učení a paměť)
- Symbol Digit Modalities Test – Oral version (rychlost zpracování/komplexní pozornost)
- Digit Span (verbální pracovní paměť)
- Token Test for Children
- Behaviour Assessment System for Children (široké chování)
- Child Behaviour Checklist (široké chování)
- Children's Yale-Brown Obsessive-Compulsive Scale (posedlostní a impilzivní symptomy)
- Behaviour Rating Inventory of Executive Functions (výkonné funkce)
- Children's Depression Inventory (deprese)
- Multidimensional Anxiety Scale for Children (úzkost)

12 a více let

S vyšším věkem se od chlapců s DMD očekává větší odpovědnost. Překážkou může být nedostatečná verbální pracovní paměť a to jak ve škole tak i mimo ni. Toto se může stát i mladým mužům, kteří neměli žádné problémy v těchto oblastech v předešlých letech. Adolescence může být obtížným obdobím pro mladé muže s DMD po psychosociální stránce. To může být způsobeno jejich fyzickým omezením, stejně jako rozkolem ve vývojovém cyklu, který je odpovědí na léčení (krátká stagnace nebo zpoždění puberty může být výsledkem léčby steroidy). Symptomy deprese a úzkosti je nutné v tomto období sledovat. Úzkost spojenou s otázkami závislosti a nezávislosti by měla být posouzena. Rodiny budou také potřebovat asistenci v přípravě, jak postupovat v otázkách konce života.

Doporučená měření:

- Mnoho již uvedených testů je možné použít i v tomto věku.
- Personality Inventory for Youth (psychologické a emotivní nastavení)
- Beck Depression Inventory (deprese)
- Wechsler Memory Scale (verbální a vizuální učení a paměť)
- Delis Kaplan Executive Function System (výkonné funkce)

➘ Rady pro psychology - Gill Backhouse

Zprávy rodičů společně s poznatky nejnovějších výzkumů ukazují na skutečnost, že mnoho – možná většina – chlapců s DMD má problémy s učením, které by se měly posuzovat nezávisle na jejich dalších problémech rozvoje. Příliš často jejich stav a prognóza zastiňují je-

jich pokrok ve vzdělávání. Chlapci, kteří nemohou držet krok s jejich vrstevníky na hřišti, při sportovních aktivitách a podobně, jsou vystaveni zničujícímu tlaku projevujícího se na jejich sebeúctě a pocitech, obzvláště pokud nedokáží udržovat adekvátní pokrok ve třídě.

Vzdělávací psychologové mají velký podíl na pochopení a uvědomění si vzdělávacích potřeb těchto chlapců a důležitosti posouzení a efektivní podpory.

Whilstův výzkum je teprve na začátku, ale již bylo zjištěno, že chlapci s DMD mají zejména rozpoznávací deficity v následujících oblastech:

- verbální paměť
- pracovní paměť
- fonologické zpracování

Následně k těmto obtížím se přidružují problémy s fonetikou a schopností číst a hláskovat. Mnoho z těchto poruch tudíž bude prezentováno jako dyslexie.

Určitý rozsah potíží s porozuměním – ať už poslechem či čtením – se také vyskytuje, ale je nejasné v této chvíli, zda je to důsledek snížení verbální paměti nebo specifický jazykový problém. SLT posouzení pomůže odhalit možné spojení těchto dvou faktorů.

Čtení

Dekódování je s největší pravděpodobností problematické (z důvodu slabého fonetického zpracování), také porozumění, které naruší používání tzv. „top – down“ zpracování. Tudíž pečlivá analýza schopnosti číst a strategie je velmi přínosná.

Rychlost a přesnost čtení jednotlivých slov – viděná slova, rozlišovací schopnost.
Test efektivity čtení slov (TOWRE – Test of Word Reading Efficiency) je obzvláště užitečný. Doučování by mělo být zaměřeno na jakýkoliv nepoměr mezi rozlišovací schopností a rozpoznáváním slov.
Neslovní čtecí testy (nonword Reading Test), stupňovaný čtecí test (Graded Reading Test) nebo neslovní podtesty v PhAB je možné použít k odhalení dekódovací schopnosti samotné.

Pokud je rozlišovací schopnost slabá, bude extrémně důležité vysvětlit učitelskému sboru, že rozkódování hláskované instrukce je mnohem užitečnějším způsobem, jak pochopit, jak jsou slova psána v kódu písmen.

Porozumění čtenému textu

Diagnostická analýza čtení (Diagnostic Reading Analysis) je užitečná, protože obsahuje poslechovou pasáž a pak na základě tří pasáží poskytuje ohodnocení přesnosti a plynulosti stejně jako porozumění.

Analýzy omylu odhalí chlapcovu strategii při čtení prózy. Učitelé a rodiče nejlépe vědí, zda chlapec zaměňuje podobně vypadající slova nebo čte s porozuměním, ale často si nejsou jisti, jak poskytnout podporu, která by se zaměřila na silné aspekty a eliminovala slabé stránky.

Čtení ve dvojici může být obecně používáno ke zlepšení slovní zásoby, plynulosti a porozumění. Jeho výhoda je, že rodiče a třídní asistenti mohou být školeni, aby zjistili, jaké schopnosti se již zlepšily. Avšak, není zacílené na fonetiku, hláskování nebo slovní schopnosti – všechny, které stále zůstávají výzvou.

Hláskování

Základem je pečlivé posouzení fonologických schopností dítěte a doporučení praktických rad týkajících se soukromých hodin v hláskování. Může být i nezbytné zkontrolovat korespondování zvuku a symbolu ve čtení i psaní, včetně ch, ou, au, dy, di., me mě...la, lá, me - mé.

- Chlapec si pomáhá vytleskáváním nebo počítáním hlásek a tím se učí, že při hláskování, každá slabika musí obsahovat samohlásku.
- aliterace a rýmování ve dvojicích s hláskováním „začátek a rým (onset and rime)“ - opakování shodných hlásek na začátku po sobě následujících slov nebo veršů (pro podobná slova, tento přístup zabere mnohem méně kapacity v pracovní paměti)
- Může být připraven na pokročilejší fonetické zpracování a být schopen rozeznat shluk na začátku slova, stále však potřebuje procvičovat náslech posledních dvou zvuků ve shluku na konci slova.

Prověření jeho pracovních sešitů brzy odhalí, zda hláskuje abecedně nebo ne, když píše věty či text, stejně jako jistotu či nejistotu pochopení hláskovacích vzorců a pravidel.

Třídní asistenti často nechápou důležitost multi-smyslových učebních metod, a tak se doporučuje používat plastických písmen, fix a bílé tabule apod. Rady týkající se používaní těchto pomůcek jsou zejména důležité.

Navíc, nutnost stanovení postupně se zvyšujících cílů a začlenění ve velké míře zesílení výuky (používáním her, výpočetní techniky atd.) by měly být také zdůrazňovány jako podpora – zejména jsou-li řádně strukturované – často jsou dodávány v příliš rychlém tempu, které děti s dyslexií nejsou schopné zvládnout.

Poslechové dovednosti

Omezené rozpětí verbální paměti povede k problémům v celém studijním plánu, vyučujícím mohou být přínosem následující rady :

- Dospělí by měli mluvit v krátkých větách a povzbuzovat dítě, aby opakovalo instrukce svými vlastními slovy.
- Dospělí by měli pečlivě uvádět instrukce ve sledu, v jakém mají být provedeny. Např.: „ Po tom co si uklidíte své matematické učebnice a penály z lavic a vyberete pracovní sešity, můžete si vybrat knihu, kterou budete číst.“ je příliš složité. Ale věta: “ Nejdříve si ukliďte matematické učebnice a penály ze svých lavic. Za druhé vyberte pracovní sešity. Pak si vyberte knihu, kterou budete číst.“ je mnohem jednodušší.

Asistenti pedagogů ocení praktické rady, které jsou jasné a obecně použitelné, ty pak může sjednotit s vlastními školními zdroji (speciální pomůcky a učitelským sborem) a rozšířit o návrhy na domácí výuku. Jasný plán rozčleněný do prioritních cílů je především vítán! Chlapci s DMD jsou již na základě medicínských podmínek identifikováni. Jejich vědomostní základna tykající se jejich chápání je omezena a z toho vyplývají učební obtíže.

Testy

- Comprehensive Test of Phonological Processing (CTOPP); 1999; Wagner R., Torgeson J. & Rashotte C.; Harcourt Assessment
- Diagnostic Reading Analysis; 2004; Crumpler, M. & Mc Carty, C.; Hodder & Stoughton
- Graded Nonword Reading Test; 1996; Snowling, M, Stothard, S. & McLean, J.; Harcourt
- Assessment
- Nonword Reading Test; 2004; Crumpler, M. & Mc Carty, C.; Hodder & Stoughton
- Phonological Abilities Test (PAT); 1997; Muter, V., Hulme, C. & Snowling, M. J.; Harcourt Assessment
- Phonological Assessment Battery (PhAB); 1997; Fredrickson, N., Frith, U. & Reason, R.; NFER Nelson
- Sound Linkage; 2001; Hatcher, P.; Wiley
- Test of Word Reading Efficiency (TOWRE); 1999; Torgesen, J. K., Wagner, R. K. & Rashotte, C. A.;
- Harcourt Assessment

➘ Hodnocení řeči a jazyka - Annie Aloysius

Logopedi přicházejí do styku s dětmi s DMD ve školách nebo klinikách pouze náhodně nebo jsou k nim chlapci odesíláni k posouzení jejich jazykových a komunikačních schopností. Při posuzování těchto dětí si musí být logoped vědom specifických obtíží v porozumění a jazykových obtíží, které mohou děti mít. Například rozpětí slovní paměti a vyprávění příběhů může být zhoršeno nátlakem na jejich schopnost dosáhnout, co nejvyššího počtu bodů.
Jak je uvedeno výše, tím, že si logoped uvědomí potenciální slabosti chlapců s DMD, může lépe zaměřit screening a tím lépe vyhodnotit schopnosti dítěte.

Screening
Token test pro děti (TTFC – The Rockem Test for Children) od Franka DiSimoniho je rychlým screeningovým testem, který měří přesně receptivní jazykové dysfunkce u dětí v UK. Není obvykle používán logopedy, ale je užitečným jazykovým nástrojem. Postupně navyšuje komplexnost informačních vzpomínek a sekvenční zvýraznění obtíží, které tyto děti mohou mít s udržením si a vybavením si většího množství slovní informace.

Test je pro děti od tří do patnácti let. Test trvá pouhých 10 minut. Je to rychlá, efektivní zkouška, která dokáže najít přesnou jazykovou poruchu u dětí a určit úroveň jazykových znalostí v závislosti k věku dítěte.

Specifické hodnocení
Klinické hodnocení jazykových základů (CELF 3 – The Clinical Evaluation of LAnguage Fundamentals) – použitelné podtesty:

- Koncepce a instrukce
- Vybavovací věty (věty k zapamatování si)
- Poslech odstavců

Tyto podtesty mohou zvýraznit zvyšující se obtíže s jazykovým porozuměním a zapamatováním si při zvyšování množství a celistvosti informace. Kontrastním výkonem při těchto testech a receptivním testem slovní zásoby, mohou vyniknout selektivní obtíže pozorované právě u dětí s DMD. Toto demonstruje spíše obtíže s množstvím informací, které jsou postupně navyšovány, než specifický koncepční problém v pochopení. Výsledky mohou být na horším průměru vzhledem k věku nebo mohou ukázat asi dvouleté zpoždění v této oblasti. Testy spíše ukazují na určité opoždění v těchto oblastech, než na nějakou určitou vadu.

Logopedi by měli být schopni zdůraznit tyto oblasti v průběhu cíleného posouzení. Další detailní posudek by měl být požadován k dalšímu posouzení specifického poškození schopnosti porozumění v souvislosti s jeho důsledkem na čtení a fonologické povědomí. aby byly jasně demonstrovány silné a slabé stránky.

K tomu, aby byly posouzeny schopnosti porozumění detailněji, je požadováno speciální pedagogické vyšetření v SPC. Informace z tohoto víceúčelového posouzení budou vyhodnoceny a použity pro zformování základů programu nápravy.

Včasný screening a logopedické posouzení může zajistit správně mířená opatření, aby bylo zabráněno jazykovým a numerickým problémům a možným neúspěchům hned v začátku vzdělávání. Povědomí učitelského sboru o možných problémech může umožnit adaptaci na učební prostředí a umožnit dětem uspět ve zvláštních aktivitách a úkolech.
Je zde vyšší pravděpodobnost poškození v autistickém spektru se specifickými obtížemi ve schopnosti identifikovat pocity a interpretovat výrazy obličeje.
To může vyústit ve společenské vzájemně působící problémy a problémy v chování. Je proto také podstatné, aby tyto oblasti byly řádně prošetřeny a byla zde poskytnuta podpora a provedena náprava.

➘ Screening dětí s DMD s ohledem na deficity spojené se čtením - Angela Fawcett

DMD je nemoc spojená s postupným úbytkem svalové hmoty, spolu s dalšími deficity v poznávání. Díky kvalitnější péči o DMD pacienty došlo k prodloužení délky života pacientů. Pro jejich celkovou kvalitu života s ohledem na změny v prognóze nemoci je lepší pochopení deficitu v oblasti poznávacích schopností rozhodně důležité.

V období rozvoje čtení průzkumy ukázaly, že načasování zásahu je zásadní a potvrdily, že čím dříve přijde tento zásah, tím efektivnější bude náprava. Problém často bývá v tom, že rodiče i učitelé jsou ohromeni diagnózou DMD a kladou tak větší důraz na fyzickou stránku, než na problémy se schopností učení.

Závěry nedávných výzkumů přinesly možné propojení mezi poznávacími symptomy DMD a příznaky vývojové dyslexie.

Pokud budeme uvažovat o těchto příznacích, u obou onemocnění můžeme charakterizovat problémy s fonologickými dovednostmi stejně jako problémy s verbální pamětí. Existuje hypotéza, že pro obě poruchy může hrát zásadní roli mozeček. Obě skupiny dětí (s DMD i s vývojovou dyslexií) ukazují na problémy s gramotností, zvláště čtením, hláskováním, fonologickým zpracováním a paměťovými testy jako je například číselná řada. Děti s DMD se prezentují nižší inteligencí typicky asi o úroveň níže než by měla být a tak v některých ohledech jsou podobné dětem se všeobecnými poruchami učení.

Abychom se ujistili, že děti s DMD získají nejlepší možnou podporu, byly navrženy screeningové testy, aby se prozkoumalo, zda profil dětí s dyslexií se shoduje s profilem dětí s DMD.

Tyto testy byly navrhovány tak, aby poskytly profil dovedností dětí ve věku 3, 5 roku a výše, První screeningový test pro dyslexii (Dyslexia Early Screening Test - Fawcett a Nicolcon, 2003) pro děti ve věku 4, 5 – 6, 5, a Screeningový test pro dyslexii, pro děti prvního a druhého stupně (Dyslexia Screening Test, Junior and Secondary - Fawcett a Nicolcon, 2005) pro děti ve věku 6, 5 – 16, 5, jsou nejlépe nastaveny na věkový rozsah, kam spadá i DMD. Tyto testy byly navrženy tak, aby poskytly rychlou a jednoduchou metodu testovaného výkonu v rozsahu dovedností spojených s problémy gramotnosti. Celý test nezabere více jak 30 minut a byl navržen tyk, aby byl pro děti zábavný a zároveň jasný pro učitele. Výsledky mohou být porovnány s normami dětí stejného věku, aby byly stanoveny silné a slabé stránky. Výsledky dále mohou být porovnávány s charakteristickým profilem dyslexie, aby byly identifikovány shodné a rozdílné oblasti.

Tyto testy kromě poznávací schopnosti zahrnují také normy pro test motorických schopností jako je navlékání korálků a obtahování.

Profesionální rady terapeutů mohou být potřebné k posouzení, zda je nebo není nutné provést test laterarity u této skupiny.

Tyto testy byly navrženy, aby poskytly hodnocení výkonu a množství schopností a vyžadovaly při tom minimální vytrvalost, což je činí použitelnými i pro děti s DMD.

Je nutné dodat, že zde existuje i široký rozsah dalších testů, které posuzují fonologické schopnosti a gramotnost, např. testy COPS založené na počítačové bázi. Některé z nich byly doporučeny logopedy a mohou být použity ve spojení se screeningovým testem, aby poskytly informace o oblastech, které si zaslouží další šetření.

Vyzbrojeni tímto profilem potřeb, je možné vytvořit individuální vzdělávací plán, který by byl přesně stanovený pro potřeby dítěte s DMD. Tento aspekt nápravy by měl být prodiskutován se speciálním poradcem a vytvořeno stanovisko vzdělávacích potřeb, kterému by děti měly být podrobeny.

Reference:

- *Nicolson, R.I. and Fawcett, A.J (2003). The Dyslexia Early Screening Test. 2nd edition. The Psychological Corporation, London.*
- *Fawcett, A.J. and Nicolson, R.I. (2005). The Dyslexia Screening Test.- Junior. The Psychological Corporation, London.*
- *Fawcett, A.J. and Nicolson, R.I. (2005). The Dyslexia Screening Test.- Secondary. The Psychological Corporation, London*

➘ Náprava poruch učení - Nick Catlin a Janet Hoskin

Výzkum ukázal, že IQ chlapce s DMD může být o úroveň nižší. Pro většinu chlapců je toto velmi významné. Budou dobře prospívat ve škole a mnoho jich bude schopno dokončit úplné vzdělání až k maturitě. Hlavním problémem bývá fyzická podpora. S tím, jak budou chlapci postupně ztrácet fyzickou sílu a funkčnost kosterních svalů, by se rodiče i škola měli obrátit na specialisty - ortopeda, fyzioterapeuta a IT servis. Pro některé chlapce může být důsledek DMD na jejich chování a učení významný, ale může být skrytý a proto i těžko identifikovatelný. Proto je nutné pečlivé posouzení.

Mnoho chlapců bude podávat slabý výkon v úkolech týkajících se slovních dovedností. Zkontrolujte zprávy psychologů a speciálních pedagogů, logopedů ohledně hodnocení testů slovních dovedností. Mohou ukázat pouze lehké opoždění, ale i to může být významné.

Zejména to může přímo ovlivnit řeč. Pro chlapce může být těžké vyslovovat slova nebo najít správná slova, která chtějí říct. A to může vyústit v komunikační obtíže a frustraci.

Mladí chlapci s DMD mohou mít také problémy s pochopením komplexní instrukce nebo prostě vypadají, že neposlouchají. To se často stává, když jsou chlapci velmi pohlceni jedním specifickým úkolem. Zdá se, že nedokáží z jednoho úkolu lehce přejít k druhému. Ujistěte se, že každý, kdo s chlapcem pracuje tomu rozumí a bere v potaz třeba když zadává instrukce celé třídě. Často může tento nedostatek pozornosti vypadat jako hrubé chování nebo nezájem. Požádejte chlapce, aby se na vás dívali a pozorně poslouchali a buďte připraveni jim pomoci s řadou komplexních instrukcí. Oční kontakt je nutností.

Problémy se slovními dovednostmi mohou působit na rozvoj fonologického povědomí a tudíž být příčinou opoždění ve čtení!

Oproti ubývání svalů není tento problém progresivní a může být vyřešen správným vyučováním. Je vždy lepší provést veškerá opatření co nejdříve.

➘ Jak začít – strategie pro domov a školu - Nick Catlin a Janet Hoskin

Čtení a hláskování

Výzkumu Veroniky Hinton prokázaly, že chlapci s DMD budou mít problémy s řečí, které by je mohly diskriminovat, často je nazýváme fonologické zpracování. Toto je podobný profil jako u lidi s dyslexií (někdy nazývané „specifické poruchy učení“).

Náprava

Psaní je kód, který se skládá z písmen, které reprezentují zvuky. Aby jste uměli čís, musíte být schopni rozluštit tento kód. To však nepřichází automaticky – musí být rozvíjeny určité podpůrné dovednosti. Carmen a Geoffrey McGuiness („The Reading Reflex“ Penguin 1998) uvádějí následující rady k podpoře nácviku čtení:

- Čtěte skupiny písmen zprava do leva

- Promíchejte jednotlivé skupiny zvuků ve slově
- Oddělujte zvuky ve slovech
- Uvědomte si, že dvě nebo více písmen může reprezentovat jeden zvuk (v češtině ch, ou, au)
- Uvědomte si, že některé komponenty kódu mohou reprezentovat více než 1 zvuk

Jak se naučit tyto poddovednosti ? (McGuinnes způsob)

1. Vyberte slovo složené ze tří písmen např. PES. Rozdělte toto slovo na jednotlivá písmena a ta napište každé odděleně na jinou kartičku. Najděte v časopise nebo knize obrázek psa a řekněte, že vytvoříte slovo PES. Nechte dítě vytvořit toto slovo skládáním těchto zvuků dohromady ve správném pořadí.

2. Nejdříve nechte dítě číst jednotlivá písmena a pak teprve celé slovo.

3. Nechte dítě napsat každé písmeno a zároveň je přečíst. Výše uvedená metoda je multi-smyslová. Učí vaše dítě skládat a rozkládat slova použitím zraku, sluchu a pohybu. Naše zkušenost s učením dyslektiků ukázala, že toto je nejúčinnější metoda učení čtení.
4. Vaše dítě musí přejít na mnohem komplexnější kód, pochopit, že některé zvuky mohou být reprezentovány více než jedním písmenem např. au, ou, ch, například slovo AUTO kartičky A- U - T- O a obrázek auta.

5. Musí pochopit, že někdy ta samá písmena odpovídají různým zvukům - v češtině měkké a tvrdé slabiky - např: ty – ti, mě- me, krátké a dlouhé slabiky

6. Někdy ty samé zvuky mohou odpovídat různým písmenům např. „:. bje – bě, vě – vje

V bodech 5. a 6. jediný způsob jak dítě naučit vybrat správná písmena je nechat ho rozhodnout, která písmena utvoří skutečné slovo např. musí vybrat „auto“, protože “ žádné slovo jako „ ato“ neexistuje.

7. Chlapci s obtížemi čtení budou potřebovat mnoho procvičování těchto poddovedností. Často je nutné se vrátit zase k jednodušším slovům, aby si mohli později osvojit obtížnější slova.

8. Slova musí být rozdělována do slabik. Pomozte chlapci pochopit, že delší slova jsou tvořena krátkými písmennými řetězci, které obsahují samohlásku nebo písmena, která samohlásku zastupují (v češtině l a r). To jim pomůže zvládnou mnohem těžší slova.

Kroky 1-8 jsou zásadní pro rozvoj schopnosti číst a hláskovat slova. Avšak zároveň je důležité chlapce směřovat ke čtení různých druhů textů. Slovní zásoba je pro chlapce s DMD silnou stránkou a je důležité rozvíjet používání slov a znalost čtení předčítáním, návštěvou muzeí, encyklopediemi, internetem, televizními pořady. Nebojte se jim číst i když použitý jazyk v článku je příliš obtížný a nemluvte s nimi jednoduchým jazykem – to vše je velmi důležité v rozvoji jejich mluveného projevu, který ovlivní jejich schopnost číst. Poslouchání příběhů na kazetách nebo CD je výborným prostředkem k tomu, aby si příběhy zamilovali. Čtení knih je dobrým způsobem k rozvíjení jejich slovní zásoby např. Robin Hood, Harry Potter, Pán prstenů, Letopisy Narnie, Petr Pan atd.

Čtení ve dvojici, párové čtení může pomoci v rozvoji plynulosti a jistotě s textem. Ale používání pouze čtení ve dvojici není dostatečnou metodou v podpoře čtení a hláskování. Body 1-8 musí být dodrženy.
Mladí lidé s problémy při čtení nepřijdou sami, abyste jim pomohli. Děti ve věku šesti let, které mají fonologické problémy už často dobře cítí, že se jim nedaří. Máme tu zkušenost, že musíte být dobře připraveni a musí vám být jasné, co je učíte a musíte se umět dobře ovládat, když s nimi pracujete. Krátká pravidelná sezení okolo 20 minut jsou ideální a vždy skončete v dobrém duchu (pozitivně). Není dobré říci „Ty to neumíš“ nebo, že vás „rozčilují“, tím že jim čtení nejde. Není ani dobré se vyhýbat čtení nebo psaní, protože je vám chlapce líto a nechcete ho zatěžovat dalšími problémy. Uděláte mnohem lépe, když jim pomůžete, aby se mohli cítit jistí ve čtení a psaní. To jsou klíčové dovednosti k úspěchům ve škole a i pro budoucnost. Mnoho mladých lidí, kteří se nenaučili během 5. a 6. roku číst, se cítí mnohem více frustrováni a vykazují zhoršené chování jako důsledek. Rozvíjení jejich gramotnosti silně zlepší jejich sebeúctu. Pokud byste chtěli pomoci nebo poradit, jak pracovat s těmito multi-smyslovými metodami, doporučujeme obrátit se na speciálního pedagoga nebo kontaktujte přímo Janet Hoskin nebo Nick Catlin.

Matematika

Mnoho lidí, kteří mají některý typ dyslexie, mají problémy s matematikou. Zvláště s přímou úměrou, posloupností, směrovým a prostorovým vědomím, používáním krátkodobé nebo pracovní paměti např. udržení čísel v paměti, počítáním z paměti, porozumění matematickému jazyku. Je důležité přetvářet matematické problémy na co nejkonkrétnější formu. Používání peněz nebo cihel pro početní úkony. V této oblasti prakticky nebyly provedeny žádné výzkumy. Matematické posouzení může pomoci najít slabé a silné stránky. Unicorn matematika (www.unicornmath.com) poskytuje výborný trénink a zdroje pro děti s dyskalkulií.

Střední škola

Chlapci, kteří mají stále problémy i na střední škole (v UK od 11 let), by měli být podrobeni dalším vyšetřením a diagnóze ohledně učebních potřeb. Možná budou potřebovat zopakovat čtecí a hláskovací program, který je uvedený výše a budou doporučeni ke specialistům. Studijní dovednosti budou důležité protože chlapci musí být schopni zvládnout nový materiál nezávisle a bez stresu. Techniky jako zvýrazňování klíčových slov a porozumění otázkám je velmi důležité.

Chlapcům bude poskytnuta úleva u zkoušek ve formě prodloužení doby k napsání testu. Chlapci, kteří mají problémy se čtením a porozuměním, mohou být jinak hodnoceni jako špatní čtenáři. Pomalé psaní může poukazovat na problém slovního zpracování a pak by mohlo být používáno při testech neúhledné písmo. Mnoha chlapcům může být povolena přestávka nebo delší čas. Vždy je nutné vše prodiskutovat s asistentem pedagoga. Doporučujeme „(Dyslexie: Posuzování potřeby přístupového opatření během zkoušek Praktický průvodce druhé vydání) od Gill Backhouse, Elizabeth Dolman a Caroline Read publikováno PATOSS.

V dalším a vyšším vzdělávání by měli mít chlapci speciální pomoc, jak v oblasti fyzické, tak i učebních potřeb např. s plánováním studia a disertacemi apod.

➘ Čtení ve dvojici - Gill Backhouse

Čtení je ucelená dovednost a jediný způsob jak jej zlepšit je pravidelné procvičování. Když se čtení u dítěte nezlepšuje s postupnou tendencí, každodenní čtení se pro něj stane nevítanou prací, často vede k vyšší úrovni frustrace a napětí všech zúčastněných. Čtení ve dvojici je dobře prozkoušenou metodou podpory čtecích dovedností nestresujícím způsobem.

Teorie

Zkušení čtenáři rozpoznají dlouhá slova, se kterými se setkají v tisku.Tyto nahrazují jejich zrakovou slovní zásobu. Jak se zvyšuje zraková slovní zásoba? Pro každé slovo, se kterým se setká, ale nerozpozná, je čtenáři povoleno:

- Používat zvuky, aby zkusil a odposlouchal nebo
- Uhádnout, předvídat co by to asi mohlo být. Tato metoda se nazývá čtení pro pochopení.
- Může mu být toto slovo napovězeno asistentem. Tato metoda se nazývá „podívej se a řekni“

První dva způsoby mohou a nemusejí být úspěšné. Přerušují čtení a smysl textu může být ztracen. Třetí metoda je vždy úspěšná (předpokládá se, že pomocník je precizní čtenář).
Čtení ve dvojici zlepšuje zrakovou slovní zásobu. Získání sebejistoty ve čtení se často pojí s úbytkem úzkosti.

Metoda pro děti předškolního a školního věku

Vyberte pěkně ilustrovanou knihu – faktu nebo fikce. Ujistěte se, že je psána jazykem, kterému vaše dítě rozumí. Ideální je, aby byl schopen přečíst 90-95% textu bez pomoci, ale tam, kde se schopnost čtení nepropojí s věkem nebo zájmem, může být toto obtížné. Je nezbytné, aby kniha dítě bavila, takže je lepší vybrat knihu, která je zajímavá nebo zábavná, ale trochu těžší, než kniha, která je jednoduchá, ale nudná.

Prohlédněte si knihu společně. Mluvte o titulu a o přebalu knihy, projděte ji stránku po stránce a vyzdvihněte jména hlavních postav, dívejte se na obrázky a načrtněte příběh.
Toto pomáhá významovému čtení. Nyní začněte číst knihu pořádně. Čtěte krátkou pasáž dítěti, zatímco váš prst ukazuje na text – takže dítě vidí každé slovo, když jej čtete a zároveň ho vidí napsané. Krátkou pasáží se rozumí něco mezi větou a odstavcem. To záleží na věku a schopnostech dítěte.

Nyní byste vy i dítě měli číst tu samou pasáž nahlas společně – snad by i mohl ukazovat na slova, která čtete.

Nyní by dítě mělo číst tu samou pasáž samo. Pokud se ostýchá (dovolte však pouze 3-4 sekundy), nebo dělá chyby, řekněte mu slovo nebo frázi vy a povzbuďte ho, aby ji opakoval a pokračoval dál.
Pokračujte ve čtení tímto způsobem, diskutujte o obsahu, abyste se přesvědčili, že dítě čtenému textu rozumí.

Dítě již přečte všechna slova, která neznalo správně třikrát po sobě. Jeho zraková slovní zásoba se postupně prohlubuje. Zjistíte, že dlouhá neobvyklá slova čte rychleji, než-li jednoduchá a krátká, která vypadají podobně (např. les, pes, ves). Jak dítě získává větší jisto-

tu a dovednost, možná bude upřednostňovat vynechání 4. bodu nebo bude chtít „sdílené čtení“ s vámi. Zde se asistent a dítě střídají ve čtení a asistent pomáhá dítěti.

Pravidla

Stanovte každodenní rutinu – zvláštní čas a místo ke čtení. Trochu každý den, řekněme 10 minut denně je lepší než hodina jednou za týden.

Buďte pozitivní a trpěliví. Povzbuzování je velmi důležité, zvláště je-li dítě ustrašené nebo frustrované.

Ukažte, že jste potěšeni, když se dítě snaží číst. Chvalte ho za cokoli můžete – např. čtení s výrazem, čtení dlouhých a složitých slov, zájem o příběh, nevykrucování se apod.

Veďte si zápisky o čase stráveném čtením a odměňujte za každých 10 minut (červené puntíky, nálepky apod. nebo cokoli adekvátního pro dítě). Třídní učitel dítěte pravděpodobně povede čtenářský deník, takže snaha doma může být brána v úvahu i ve škole.

Nikdy nenaznačujte, že by se dítě mohlo snažit více, ani slovem ani výrazem ve tváři (hlídejte si obočí!) Neříkejte mu „odposlouchej to“, „promysli si to“ nebo, že slovo četl již na předchozí stránce a už ho zná. Pouze mu řekněte co to znamená, znovu a znovu, tak dlouho, jak bude nutné. Opakované ujišťování a podpora bude na denním pořádku.

Denní procvičování stále provádějte nejméně prvních 6 týdnů.

Osobní asistent

Osobní asistent pro čtení s dítětem musí být vyškolen tak, aby přesně dodržoval metodu a byl schopen zůstat v klidu, pozitivní a neustále dítě povzbuzoval. On nebo ona musí mít čas na čtení s dítětem každý den. Samozřejmě, nejlepší osobou pro tento úkol je jeden z rodičů nebo jiný člen rodiny. Ve škole dobrovolníci z řad rodičů, asistenti a starší žáci mohou být také proškoleni v metodě párového čtení. Dítě také může číst s nahrávkou na kazetě nebo CD nebo číst mladšímu sourozenci, což je velmi dobré k prohloubení sebeúcty.

➘ Rady pro poradce speciální pedagogiky a specializované učitele - Nick Catlin a Janet Hoskin

Je to možná poprvé, co jste se setkali s chlapcem, který má DMD. Vaše role v posouzení potřeb dítěte a podpoře nejen jeho samého, ale i jeho rodiny, je zásadní pro jeho úspěch ve škole. Připouštíme, že mnoho z toho, co zde obhajujeme je používáno běžně v mnoha školách. Ale často asistenti i učitelé dělají chybu, když problémy s učením a chováním přisuzují fyzickému postižení. Vy hrajete klíčovou roli v zajištění veškerých posouzení a při jejich úplném dokončení, jak je doporučeno a jste schopni najít klíčové odborníky, aby poskytli podporu a rady učitelskému sboru (zvláště vzdělávacího psychologa, spec. pedagoga a logopeda).

Ujistěte se, že odborníci poskytují vedení pro stanovení vyučovacího programu, který by měl být připraven podle jejich posudků a pozorovacích sezení. Dobré vyučování ve třídě v

prvních letech školní docházky s odbornou podporou může poskytnout základ pro předejití problémům se čtením a hláskováním.

Pokud jsou chlapci staženi z vyučování (a mnoho z nich bude potřebovat intenzivní přístup) doporučujeme, aby k tomu docházelo pouze na krátkou dobu a to v případech, kdy je nutné sezení 1:1 (učitel:žák) kvůli specifickým dovednostem nebo multi-smyslovému programu sestaveného vámi nebo spolupodílejícím se učitelským sborem. Ujistěte se, že máte nějaké stupnice na měření pokroku a také na pravidelná přehodnocení čtení a hláskování v ročním programu. Snažte se zapojit rodiče a další členy rodiny do tohoto programu gramotnosti a nabídněte školení a pomoc.

Doporučujeme, aby byla posouzena rizika z hlediska pohybu dítěte na vozíku ve škole.

Také doufáme, že školy se budou snažit ponechat chlapce s DMD v hlavním vyučovacím proudu, protože věříme, že pouze při tomto přístupu mohou tyto děti nejvíce těžit, pokud budou vzdělávány spolu se svými vrstevníky.

Shrnutí

- Pohovořte s rodiči a zaznamenejte si všechna jejich upozornění, zejména týká-li se to jazyka, chování, čtení, hláskování. Je důležité brát vážně tato upozornění rodičů. Nepodceňujte problémy, které vám říkají. Jsou to důležitá pozorování a mohou pomoci s diagnózou a při sestavování učebního a výchovného programu.
- Pozorujte, jak se dítě učí a chová ve třídě.
- Zkontrolujte, zda byl kompletně dokončen posudek výchovného psychologa
- Zkontrolujte, zda byl kompletně dokončen posudek logopeda
- Pokud ne, požádejte vašeho výchovného psychologa a logopeda o kompletní posudek. Měl by obsahovat veškeré testy a pozorování.
- Byl už někdy žák doporučen k sezení s učitelem pro poruchu chování nebo autismu?
- Chlapci s DMD by měli mít doporučení SPC, aby byly naplněny jejich potřeby. Ve většině případů musí SPC stanovisko zahrnovat výukové a jazykové otázky a otázky ohledně chování a asistence.
- Chlapci budou potřebovat podporu při vyučování. Ve většině případů tato podpora zabere minimálně 50% školního týdne.
- Většina chlapců bude potřebovat krátká sezení 1:1 (učitel:žák) s dobře nastaveným multi-smyslovým programem pro čtení a hláskování
- Je nezbytné, aby asistenti byli řádně vyškoleni pro práci se studenty se specifickými poruchami učení
- Všichni chlapci by měli mít individuální vzdělávací plán stanovující specifické a měřitelné cíle. Tyto cíle by měly být přezkoumávány každé čtvrtletí nebo pololetí s učitelským sborem a rodiči.

➘ Rady pro asistenty - Nick Catlin a Janet Hoskin

Vaše role v podpoře chlapců s DMD ve třídě je nezbytná, jak pro učební úspěchy, tak i úspěchy v navazování dobrých společenských vztahů. Je důležité, aby jste věděli, kdy nepomáhat a nezasahovat. Nechte chlapce dělat chyby v učení i ve vztazích s jejich vrstevníky. Musí dělat to samé, co jejich spolužáci ve třídě i na hřišti. Je velmi důležité podpořit jejich nezávislost.

Ale musíte být schopni si vybudovat blízký vztah a být schopni nabídnout pomoc na základě dobře nastavených programů ve čtení a hláskování:

Obecně se ujistěte, že:

- Jste byli vyškoleni pro pomoc při hrách ve čtení a hláskování 1:1 (učitel:žák) zejména v míchání a rozdělování hlásek
- Dostali jste rady ohledně chování včetně chování v autistickém spektru
- Mluvili jste s celým učitelským sborem o strategii, jak jednat v případě problémů v chování
- Byli jste vyškoleni, jak provádět párové čtení
- Dáváte jasné a srozumitelné instrukce chlapcům, aby pochopili, co učitel od nich očekává, aby udělali.
- Ujistili jste se, že chlapci rozumějí smyslu a hláskujte jim klíčová slova během vyučování např. fotosyntéza
- Pomáháte chlapcům rozvíjet znalosti a slovní zásobu z vyučování.
- Pomáháte chlapcům s porozuměním smyslu otázek a formulováním odpovědí.
- Necháváte chlapce organizovat si základní učební pomůcky, školní rozvrh, deníky, notebook, úkoly, oběd apod. Musí se naučit poradit si sami a přesto vás mít za zády. Buďte připraveni jim pomoci, když to budou potřebovat.
- Jste zapojeni do monitorování cílů podle individuálního výukového plánu (IEP – Individua Educational Plan) a dáváte podněty SPC při sestavování výukových cílů a programů ohledně chování.
- Rozvíjíte si dobrý vztah s chlapcem. Mnoho chlapců má excelentní slovní zásobu a různorodé zájmy, o kterých budou chtít hovořit.

➘ Chování - Angela Milovic, Jeremy Turk, Veronica Hinton a James Poysky

Ne všichni chlapci budou mít problémy v oblasti chování. Ve skutečnosti průzkum ukázal, že většina chlapců měla velmi zdravý postoj k životu a nevykazovala známky deprese z hlediska jejich stavu. Mladší chlapci si přáli stejné věci jako jejich vrstevníci (hračky a výlety na různá zábavná místa) a starší lepší kvalitu života než si jejich opatrovatelé myslí, že mají. Rodiče uvedli, že chlapci se zjevně chtějí dobře vypořádat s životem a mají obvyklé potřeby a zájmy jako jakákoli skupina mladých lidí jejich věku. Ale existuje důkaz, že mladí lidé s DMD mají větší pravděpodobnost procházet autistickým spektrem než mladí v běžné populaci. Děti s DMD mohou mít také problémy s udržením pozornosti jako všechny děti s chronickou nemocí a zvýšenou pravděpodobnost vývojových poruch nálad. Je důležité prodiskutovat s rodinami, jak se chlapci chovají a navrhnout pozitivní opatření.

Závažné vývojové poruchy

Děti s DMD mají větší pravděpodobnost mít vývojové poruchy nebo projevy autismu. Je zde větší pravděpodobnost propojení mezi autismem a DMD, zatím však mnoho dětí s DMD není autistických. Neexistuje žádný laboratorní test na zjištění autismu - diagnóza je stanovována klinickými nálezy během rozhovorů s dítětem a rodinou a přímým pozorováním a součinností s dítětem. Základní rysy těchto vývojových poruch se skládají z:

- Kvalitativní narušení socializace
- Narušení verbální a neverbální komunikace
- Omezující a opakující se vzorce chování

Ke stanovení diagnózy jsou odborníky používány různé diagnostické pohovory. Dva běžně používané testy jsou Diagnostické testy pro autismus (Autism Diagnostic Interview – ADI) a diagnostický pohovor pro socializační a komunikační poruchy (Diagnostic Interview for Social and Communication Difficulties – DISCO). Jsou to podrobné dotazníky vyžadující odborné vyplňování. Autismus a Asperegerův Syndrom jsou autisticko-spektrální poruchy, ačkoli diagnóza Aspergerova Syndromu je obvykle dávána jedincům s vyšší intelektuální úrovní a dobrými vyjadřovacími schopnostmi.

Děti s DMD mají často mírné chování, které je v souladu s diagnózou, ale není pro ni adekvátní. U všech, kteří odpovídají kritériím pro autismus, možná byl autismus pozorován až teprve ve škole, kdy jejich chování bylo porovnáno s chováním ostatních dětí a autistické chování bylo tak více patrné. Mohou být vnímáni jako „podivínští“, „nepředvídatelní“, „neobvyklí“, „rezervovaní“, „excentričtí“, „jako malí profesorové“.

Kvalitativní poruchy socializace

Toto závisí na věku dítěte, vývojové úrovni a jak moc jsou zasažené. Děti s autismem často tíhnou k ignorování ostatních lidí nebo se projevují necitlivě k potřebám, myšlenkám a pocitům ostatních. Zdá se, že nejsou schopné posoudit nezávislé duševní stavy druhých a mají velké potíže s vyjadřováním a pochopením emocí.

Nedokáží mít kontakt očí a nepoužívají adekvátní obličejové výrazy nebo jinou normální neverbální komunikaci jako jsou změny ve výrazu obličeje, gest a postojů v různých společenských situacích. Méně používají gesta jako ukazování. Je pro ně složité spolupracovat nebo sdílet situace spolu s ostatními. Obvykle si hrají samy a projevují jen malý zájem o hry se zapojením představivosti. Nejlépe vycházejí s dospělými a jejich pochopením. Socializace s jinými dětmi a vytváření přátelství je pro ně velmi obtížné.

Narušení verbální a neverbální komunikace

Neschopnost řádné komunikace je zcela jasným projevem autismu a často první příčina ke znepokojení. Téměř všechny postižené děti mají jazykové problémy – jak v pochopení tak v mluvení. Hůře postižené děti se možná nikdy nenaučí mluvit nebo komunikovat jinými způsoby. Pokud začnou mluvit, tak opakují to, co právě slyšely nebo se vyjadřují jinými zvláštními způsoby.

Omezující a opakující se vzory chování

Děti s autismem nebo Aspergerovým Syndromem upřednostňují známou každodenní činnost a snaží se odolávat změnám, které jsou pro ně nepříjemné a zdají se jim složité. Mohou mít také neobvyklý zájem o mapy nebo elektronické přístroje. Mohou být velmi citlivé na zvuky, chutě, vůně, určité vjemy a oblečení jako jsou punčocháče a dráždivé oblečení. Mohou také mít podivné pohyby těla jako plandání rukou, kroucení prsty a houpání těla. Jakékoli pokusy zastavit tyto činnosti a zájmy mohou vyvolat zuřivé protesty a strach (úzkost, zármutek). Když jsou tyto děti rozrušené mohou mít záchvaty hněvu nebo zraňovat

samy sebe. Oproti tomu však některé děti mohou mít zvláštní talent na kreslení, hudbu nebo matematiku.

Mnohem více dětí s DMD může mít různé autistické tendence, aniž by u nich byl autismus nebo Aspergerův syndrom diagnostikován. Je možné lépe popsat tyto osoby se sociálními a komunikačními obtížemi neurovývojové povahy, než jako ty, které jsou klasifikovány jako autisté. Stále častěji jsou klinicky popisovány jako „mající poruchu v autistickém spektru".

Důkazová základna pro léčbu autismu je omezená. Žádná léčba nepovede k úplnému vyléčení. Přesto psychologické vzdělávání tzn. informace o autismu, jeho příčinách, prognózách a možných nápravných strategiích je pravděpodobně základní částí léčby autismu.

Děti s autismem a IQ 70 nebo nižším budou potřebovat speciální program, aby bylo vyhověno jejich potřebám. Pro studenty s Aspergerovým syndromem bude výhodnější, pokud budou navštěvovat normální docházkové vyučování, ale budou potřebovat zvláštní podporu. Nejdůležitější aspekty záleží na znalosti autismu učitelského sboru. Všechny děti s autismem nebo Aspergerovým syndromem nebo poruchou v autistickém spektru potřebují více uspořádání, předvídatelnosti a každodenní rutiny a systematičnosti, dobře plánované procvičování dovedností ve vzdělávání.

Již dnes jsou bez problémů dostupná farmakologická léčiva na symptomy spojenými s autismem, hyperaktivitou, epilepsií, výbuchy citů, náladovostí, posedlostí a impulsivností, spánkovými problémy. V těchto případech je ale nutná rada psychiatra se specializací na děti a dospívající.

Udržení pozornosti

Děti s DMD jsou vystaveny vyšší možnosti poruchy pozornosti. Poruchy spojené s udržením pozornosti bývají nejdříve diagnostikovány na základní škole. Někdy symptomy přetrvají až do dospělosti. Dítě s poruchou pozornosti má problémy se soustředěním nebo hyperaktivitou a impulzivním chováním. Navzdory dobrému úmyslu není dítě schopné naslouchat, organizovat si práci a sledovat pokyny. Spolupráce při hrách a sportu může být velkým problémem. Unáhlené jednání bez předchozího promyšlení může způsobit problémy s rodiči, učiteli a přáteli. Tyto děti mohou být roztěkané, nepokojné a neposedné. Problémy spojené s poruchou pozornosti a hyperaktivitou (ADHD – attention deficit and hyperactivity disorder) se objevují i v životě mladistvých a pro mladistvé mohou být velmi nepříjemné, stejně tak i pro rodinu a lidi ve škole. Pro děti s DMD jsou stresující problémy s vyjadřováním, omezenými společenskými dovednostmi a poruchami pozornosti. Může se proto jevit jako dítě, které nemá povědomí o světě kolem něj.

Léčba ADHD zahrnuje pomoc psychologa, sezení pro rodiče, terapii chování, řízení vzteku a léčiva. Nejčastěji používaným a nejsnadněji dostupným lékem je methylphenidate (Ritalin, Equasym, Concerta), což je bezpečný lék s 70 – 80% úspěšností. Vedlejší účinky jako nespavost, nechutenství, bolesti hlavy, bolesti břicha, závratě, tiky a přecitlivělost mohou omezit jeho použití u některých jedinců, ale v těchto případech jsou dostupné jiné léky.

Poruchy nálady

Lze očekávat, že s přibývajícím věkem a zhoršujícím se stavem v důsledku nemoci, se bude prohlubovat nebezpečí odtržení od společnosti, což může být provázeno špatnými náladami a společenskou izolovaností. Děti s progresivními a chronickými nemocemi jsou vystaveny zvýšenému riziku rozvoje depresí. Výzkum ukázal, že děti s DMD v rodinách, které poskytovaly podporu, nemají významné znaky depresí. Je ale důležité si uvědomit v průběhu posuzování, že chlapci mohou mít poruchy nálady. Pocity deprese mohou být silnější a mnohem nepříjemnější, než občasné a krátké pocity zármutku či neštěstí, které čas od času zažíváme všichni.

Zde uvádíme některé symptomy, které mohou být projevem deprese:

- Ztráta radosti a zájmu o život
- Únava nebo ztráta energie
- Podrážděnost, neklid nebo rozčilení
- Složité rozhodování
- Pocity viny
- Nechutenství a úbytek váhy (někdy se objevuje i opak, přejídání a přibírání na váze)
- Potíže s usínáním a probouzení neobvykle brzy ráno
- Ztráta sebedůvěry a sebeúcty, pocity bezcennosti
- Negativní pohled na budoucnost nebo neschopnost přemýšlet o budoucnosti
- Slabé soustředění a slabá paměť
- Plačtivost
- Sebevražedné myšlenky

Někdy, a to zejména u dětí, fyzické příznaky nebo podrážděnost mohou být prvními příznaky depresivní nálady. Tyto příznaky mohou zapříčinit značný zármutek nebo strach a zasahovat tak do každodenního života dítěte.

Asi 1 z 10 lidí, kteří trpí depresí mají období vysoké aktivity a jsou radostně vzrušeni.

Všeobecné chování chlapců s DMD (omezené výrazy obličeje, gest, obecná čilost, jako sekundární projev svalové slabosti) mohou svádět k diagnóze deprese. Tudíž je nutné stanovit diagnózu na základě přítomnosti skutečných příznaků, než pouze na vzhledu a součinnosti chlapců při rozhovorech. Bude určitě užitečné získat názor dětského psychiatra.

Většina lidí s depresí je úspěšně léčena nějakou formou terapie, antidepresivy a nebo obojím. Léčba deprese je důležitá, neboť zkracuje délku deprese a lze se vyvarovat:

- Opakování nemoci
- Nebezpečí sebevražedných myšlenek nebo dokonce činů

Průzkum dětí s chronickou nemocí ukázal, že reakční odezvy dětí na jejich stav jsou těsně spojeny s tím, jak se rodiče dokáží vyrovnat se situací. Proto možná rodinné terapie budou užitečným prostředkem jak pomoci členům rodin, které se vyrovnávají s obtížemi spojenými s DMD.

Ačkoliv problémy v chování se mohou přihodit v jakémkoli věku, jsou typické spíše pro mladší děti. V mnoha případech existují četné faktory, které se podílejí na problémech v chování.

Negativismus

Mnoho dětí, ale ne všechny, které mají negativistické sklony, mají problémy se sebekontrolou. Spíš mohou být impulzivní a mít velké obtíže s uklidněním se a unáhleným jednáním. Navíc stejným způsobem, jakým nejsou schopné kontrolovat své impulzy, mohou mít i problémy s kontrolou svých emocí. Impulzivní děti jsou frustrované, netrpělivé a více popudlivé než jiné děti jejich věku a mají problémy s potlačováním vzteku. Obdobně tyto děti nejsou schopné poučit se z vlastních chyb a neadekvátně reagují na trest. Poznávací faktory se také mohou podílet na opozičním chování. Děti, které jsou méně organizované a lehce ovlivnitelné mohou reagovat opozičním způsobem. Navíc jejich negativistické a hádavé chování může být výsledkem problému s mentální flexibilitou a schopností se přizpůsobit v myšlení. Jsou často popisovány jako „neústupné“ a „tvrdohlavé“ a chybí jim nadhled a nejsou schopné se na věci dívat z jiných pohledů. Některé děti možná zjistí, že tímto způsobem získají více.

Navíc emocionální strach jako je deprese nebo úzkostlivost mohou zapříčinit, že dítě se stane podrážděné a opoziční. Je zde také možnost, že dítě s neurosvalovou chorobou může cítit, že nemá kontrolu nad svým zdravím a péčí o sebe. V důsledku toho se může snažit získat tuto kontrolu v jiných oblastech života zaměstnávajícím rozkazováním a opozičními strategiemi. Přesto by se tyto strategie neměly považovat za účelové nebo vědomé.

Agresivita

Problém se sebekontrolou chování často předchází agresivnímu chování. Dále zde hrají roli i poznávací faktory. Agresivita je pravděpodobně odpovědí na problém, kdy požadavek v určité situaci převýší schopnosti dítěte. Specifičtěji, rozvine se sociální konflikt a dítě již není schopné kontrolovat své emoce nebo impulzy a najít řešení celého konfliktu. Agresivita může být také naučená. Dítě pozná, že dostane přesně to, co chce, když je agresivní (jako v případech školních rváčů). Může se také naučit agresivitě z věcí kolem sebe jako například z médií nebo od starších bratrů. V některých případech se dítě může naučit agresivitě i od rodičů nebo dalších dospělých v jejich blízkosti.

Pochopení problému v chování je nezbytné ke stanovení léčby. Je nutné analyzovat rodičovskou výchovu, protože lze zjistit, že ne všechny problémy v chování jsou výsledkem špatné rodičovské výchovy. Mnoho dětí s problémy v chování nereaguje typicky na výchovné strategie svých rodičů. Výchovné terapie nebo opatření mohou pomoci s určitými aspekty chování. Přesto pokud psychologické faktory, jako slabá sebekontrola a poruchy chápání převládají, je nutné mu pomoci farmakologickými nebo jinými opatřeními před započetím terapie chování, aby z ní dítě mohlo co nejvíce získat.

➘ Strategie pro rodiče - Nick Catlin a Janet Hoskin

- Přesvědčte se, že se chlapec na vás dívá, když mu dáváte instrukce.
- Nedávejte příliš mnoho instrukcí najednou.
- Povzbuzujte chlapce, aby byli dobře organizováni a připraveni na úkoly.
- Důkladně připravujte chlapce na nové situace vysvětlováním, co se pravděpodobně stane a co se od nich očekává např. veřejné akce, ježdění na školní výlety, začátek dalšího ročníku, setkávání se s dalšími členy rodiny, chození nakupovat. Vysvětlete jim, co se může stát při těchto příležitostech a co chcete, aby oni udělali.

Sami sebe se ptejte, zda chlapec skutečně rozumí co chcete, když říkáte „Chci, abys byl hodný“. Je lepší říci ještě než jdete nakoupit do samoobsluhy „Chci, abys mi pomohl s vozíkem a vybrat ovoce, které potřebujeme“. Výbuchy vzteku nebo jiných emocí určitě nastanou (obvykle při stresu a spěchu), ale zkuste zůstat pozitivní a nevšímejte si lidí kolem a nedělejte si starosti s tím, co si myslí.

- Dávejte chlapcům jasné hranice a očekávání v jejich chování a chvalte je, když jde vše dobře.
- Pokud váš syn má diagnózu poruchy v autistickém spektru přesvědčte se, že je vám poskytována odborná podpora.
- Chlapci mohou mít problémy s mentální přizpůsobivostí. Mohou mít strnulé myšlení a přemýšlet o věcech pouze z jednoho hlediska. Proto mohou mít problémy s přechody a změnami nebo mohou být frustrováni, když věci nejdou tak, jak si představovali. V této situaci může pomoci:

  1. Vysvětlení, proč jste řekli „ne“, raději než jste počkali, zda budou následovat vaše instrukce.
  2. Pomoci jim řešit problémy kompromisem (Teď toto nemůžeme dělat, ale když teď budeš poslouchat, můžeme to dnes dělat později.).
  3. Upozorněte ho na změny nebo přechody, které přijdou - např. „ do pěti minut …“, „za hodinu…“

Použitá literatura a zdroje

1. *Hinton, V.J., Nereo, N.E. DeVivo, D.C., Goldstein, E.& Y.Stern. Poor verbal working memory across intellectual level in boys with Duchenne dystrophy. Neurology, 2000; 54: 2127-2132.*
2. *Hinton, V.J., Nereo, N.E. DeVivo, D.C., Goldstein, E.& Y.Stern. Selective deficits in verbal working memory associated with a known genetic etiology: The neuropsychological profile of Duchenne muscular dystrophy. Journal of the International Neuropsychological Society, 2001; 7: 45-54.*
3. *Nereo, N.E. & Hinton, V.J. Three wishes and psychological functioning in boys with Duchenne muscular dystrophy. Journal of Developmental and Behavioural Pediatrics. 2003; 24(2): 96-103.*
4. *Nereo, N.E., Fee R. & Hinton, V.J. Parental Stress in mothers of children with Duchenne muscular dystrophy. Journal of Pediatric Psychology 2003; 28 (7): 473-484.*
5. *Hinton V. J., Fee R., DeVivo, D.C., Goldstein, E.& Y.Stern. Investigation of poor achievement in children with Duchenne muscular dystrophy. Learning Disabilities Research & Practice, 2004; 19(3): 146-154.*
6. *Hinton, V.J. (2005) Cognitive function in Duchenne muscular dystrophy. In Riva, D., Bellugi, U. & M. Bridge-Denckla (eds). Neurodevelopmental Disorders. John Libbey Eurotext, Montrouge, France: pp. 81-90.*
7. *Hinton, V.J., Nereo, N.E. R. Fee & S. Cyrulnik. Social behaviour problems in Duchenne muscular dystrophy. Developmental and Behavioural Pediatrics, in press.*
8. *Hinton V. J., Fee R., Goldstein, E.& D.C. De Vivo. Verbal and memory skills in Duchenne muscular dystrophy. Developmental Medicine and Child Neurology, in press.*
9. *Hinton V. J., Fee R., Cyrulnik, S., DeVivo, D.C., Goldstein, E.& Y.Stern. Poor facial affect discrimination in children with Duchenne muscular dystrophy. Journal of Autism and Developmental Disorders, in press.*
10. *Cyrulnik, S., Fee, R., De Vivo, D.C. & V. J. Hinton. Delayed language developmental milestones reported by parents of children with Duchenne muscular dystrophy. Journal of Pediatrics, in press.*
11. *Hinton, V.J. (In press) Duchenne muscular dystrophy: cognitive and physical aspects of a genetic disorder. In Mazzocco, M.M.M. & J. Ross (eds). Neurogenetic Developmental Disorders, MIT Press*
12. *Cyrulnik, S.E., Fee, R., Batchelder, A., Kiefel, J., Goldstein, E., & V.J. Hinton. Global Delays in young children with Duchenne muscular dystrophy. (in submission).*
13. *Cyrulnik S. E. & Hinton, V.J. Duchenne muscular dystrophy: A cerebellar disorder? (in submission) Other important and very useful references:*

Poznávání

1. *Billard, C., P. Gillet, J. L. Signoret, E. Uicaut, P. Bertrand, M. Fardeau, M. A. Barthez-Carpentier, and J. J. Santini. 1992. Cognitive functions in Duchenne muscular dystrophy: a reappraisal and comparison with spinal muscular atrophy. Neuromuscular Disorders 2, no. 5-6:371-378.*

2. *Cotton, S, N. Voudouris, and K. M. Greenwood. 2001. Intelligence and Duchenne muscular dystrophy: Full-scale, verbal, and performance intelligence quotients. Developmental Medicine and Child Neurology 43:497-501.*
3. *Cotton, S, N. Voudouris, and K. M. Greenwood. 2005. Association between intellectual functioning and age in children with Duchenne muscular dystrophy: Further results from a meta-analysis.Developmental Medicine and Child Neurology 73:257-265.*
4. *Smith, R. A., J. R. Sibert, and P. S. Harper. 1990. Early development of boys with Duchenne muscular dystrophy. Developmental Medicine and Child Neurology 32, no. 6:519-527.*

Učení

1. *Billard, C., P. Gillet, M. Barthez, C. Hommet, and P. Bertrand. 1998. Reading ability and processing in Duchenne muscular dystrophy and spinal muscular atrophy. Developmental Medicine and Child Neurology 40, no. 1:12-20.*
2. *Dorman, C., A. D. Hurley, and J. D'Avignon. 1988. Language and learning disorders of older boys with Duchenne muscular dystrophy. Developmental Medicine and Child Neurology 30, no. 3:316-327.*
3. *Hendriksen, J., and J. Vles 2006 Are males with Duchenne muscular dystrophy at risk for reading disorder? Pediatric Neurology 34, no. 4:296-300.*
4. *Worden, D. K. and P. J. Vignos. 1962. Intellectual function in childhood progressive muscular dystrophy. Pediatrics: 968-977.*

Chování

1. *Darke, J., Bushby, K., Le Couteur, A., and H. McConachie 2006 Survey of behaviour problems in children with neuromuscular diseases. European Journal of Paediatr Neurology 10:129-34.*
2. *Fitzpatrick, C., C. Barry, and C. Garvey. 1986. Psychiatric disorder among boys with Duchenne muscular dystrophy. Developmental Medicine and Child Neurology 28, no. 5:589-595.*
3. *Harper, D. C. 1983. Personality correlates and degree of impairment in male adolescents with progressive and non-progressive physical disorders. Journal of Clinical Psychology 39, no. 6:859-867.*
4. *Komoto, J., S. Usui, S. Otsuki, and A. Terao. 1984. Infantile autism and Duchenne muscular dystrophy. Journal of Autism and Developmental Disorders 14:191-195.*
5. *Wu, J. Y., K. C. Kuban, E. Allred, F. Shapiro, and B. T. Darras. 2005. Association of Duchenne muscular dystrophy with autism spectrum disorder. Journal of Child Neurology 20, no. 10:790-795.*
6. *Zwaigenbaum, L. and M. Tarnopolsky. 2003. Two children with muscular dystrophies ascertained due to referral for diagnosis of autism. Journal of Autism and Developmental Disorders 33, no. 2:193-199.*

Kvalita života

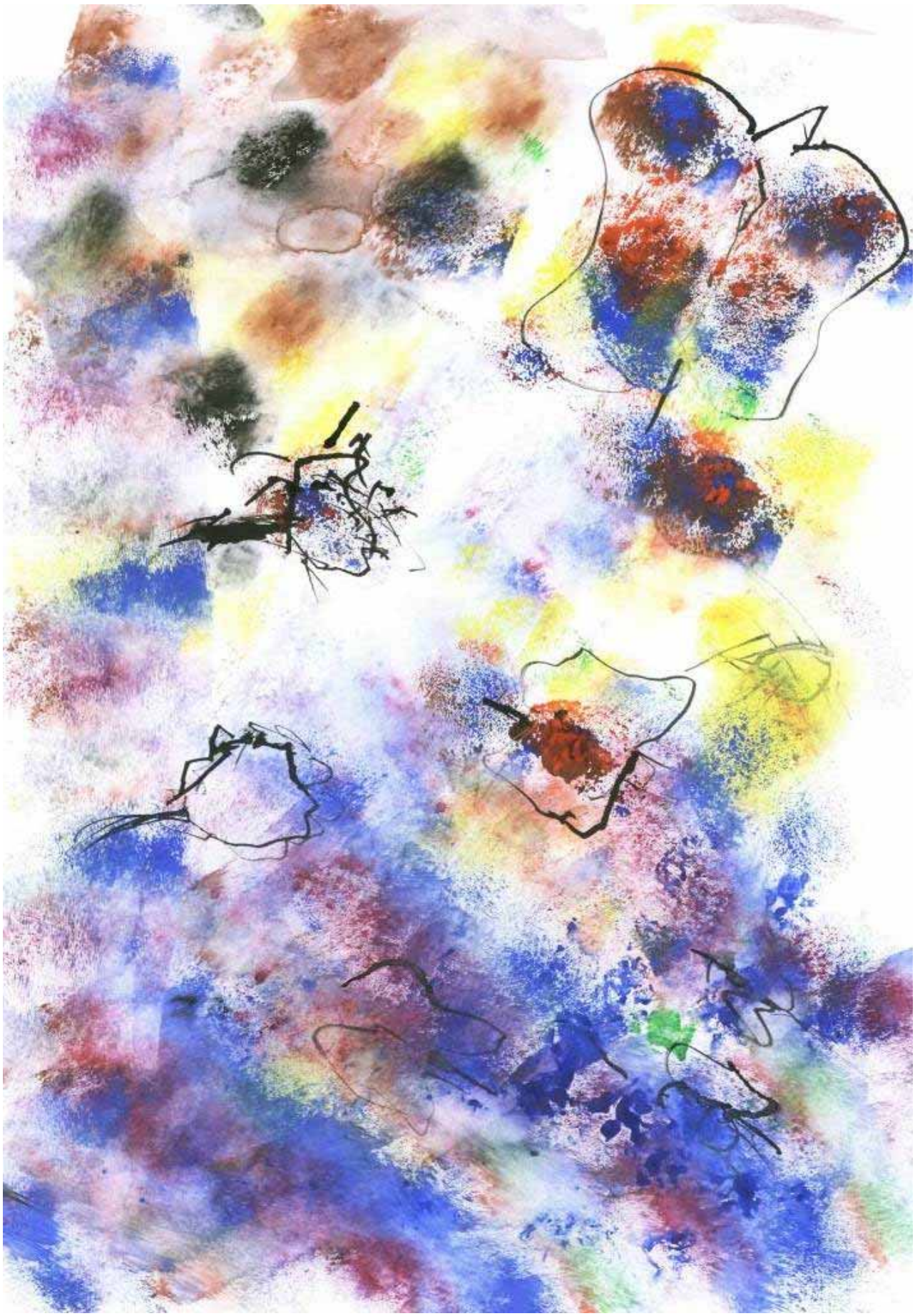
1. *Bach, J. R., D. I. Campagnolo, and S. Hoeman. 1991. Life satisfaction of individuals with Duchenne muscular dystrophy using long-term mechanical ventilatory support. American Journal of Physical Medicine and Rehabilitation 70, no. 3:129-135.*
2. *Holroyd, J. and D. Guthrie. 1986. Family stress with chronic childhood illness: Cystic fibrosis, neuromuscular disorders, and renal disease. Journal of Clinical Psychology 42:552-561.*
3. *Rahbek, J., B. Werge, A. Madsen, J. Marquardt, B. F. Steffensen, and J. Jeppesen. 2005. Adult life with Duchenne muscular dystrophy: observations among an emerging and unforeseen patient population. Pediatric Rehabilitation 8, no. 1:17-28.*
4. *Reid, DT and Renwick RM. 2001. Relating familial stress to the psychosocial adjustment of adolescents of adolescents with Duchenne muscular dystrophy. International Journal of Rehabilitation Research 24, no. 2:83-93.*
5. *Soutter, J., N. Hamilton, P. Russel, C. Russel, K. Bushby, P. Sloper, and K. Bartlett. 2004. The Golden Freeway: a preliminary evaluation of a pilot study advancing information technology as a social intervention for boys with Duchenne muscular dystrophy and their families. Health Social Care Community 12, no. 1:25-33.*
6. *Thompson, R. J., J. L. Zeman, D. Fanurik, and M. Sirotkin-Roses. 1992. The role of parent stress and coping and family functioning in parent and child adjustment to Duchenne Muscular Dystrophy. Journal of Clinical Psychology 48:11-19.*

Mozek

1. *Anderson, J. L., S. I. Head, C. Rae, and J. W. Morley. 2002. Brain function in Mehler, M. F. 2000. Brain dystrophin, neurogenetics and mental retardation. Brain Research – Brain Research Reviews 32, no. 1:277-307.*

Zdroje

1. *The Reading Reflex by Carmen and Geoffrey McGuinness Penguin www.readamerica.net*
2. *Toe by Toe Multi Sensory Reading Manual for Teachers and Parents Keda and Harry Cowling www.toe-by-toe.co.uk*
3. *Ruth Miskin Literacy Read Write Inc www.ruthmiskinliteracy.com*
4. *Jolly Phonics by Sue Lloyd Sarah Wernham and Christopher Jolly www.jollylearning.co.uk*
5. *Usbourne First Readers, Usbourne Little Encyclopedias www.usborneonline.org*



4. Rodiče rodičům

4.1. Můj příběh

Jiří Mára

Svůj příběh začnu otázkou. Co asi prožívá muž, který tři týdny před dovršením pětadvaceti let svého života dostane od milované manželky ten nejkrásnější dárek – prvorozeného syna? Myslím, že odpověď je jednoduchá, těžko ho může potkat větší radost, štěstí a příjemný pocit. Užíváte si drobných maličkostí, pohody a představ o budoucnosti. Právě takové štěstí mě potkalo v roce 1991. Narodil se nám syn Jirka. Protože jsem sportovně velmi aktivní, okamžitě jsem přemýšlel, který druh sportu bude můj syn dělat. Nevadí, že má pár týdnů, to přece musím naplánovat už teď, říkal jsem si. Při jeho prvních krocích a způsobu pohybu uvažuji, jak mu asi půjde fotbal nebo že by byl šikovnější na hokej či košíkovou?

A pak se Vám najednou zdá, že ta jeho chůze není fotbalová, že ten jeho běh není atletický. Chtě nechtě jsme se vydali k lékaři, který po několika vyšetřeních vyřkl nemilosrdný ortel – Progresivní svalová dystrofie Duchennova typu. Otřesnější nemoc neznám. Před očima bude Vašemu dítěti ubývat svalová hmota a energie. Postupem času nezvládne chůzi a jeho jediný pohyb bude na invalidním vozíku a co bude potom? Nechci to vyslovovat ani dnes, je mi z toho příšerně zle. Štěstí a radost zešednou, zčernají a máte pocit, že to je konec světa, že nic horšího se Vám nemohlo stát. Několik týdnů jsem tuto informaci věděl jenom já jediný. Myslel jsem, že to utajím, že se ještě něco musí stát. Přece nebudu nervovat ostatní – manželku, rodiče, přátele. Pravdu ale neutajíte. Nejhorší týdny mého života dospěly vrcholu, musím jim to všem oznámit. Přiznávám, že brečím ještě dnes a to už jsem za tu dobu teda hodně otrlý a otupělý, myslel jsem, že i schopný se vším se vyrovnat. Ne, s tím se vyrovnat nelze. Úplně živě vidím před očima obrázek, jak jsem tuto skutečnost sdělil svým nejbližším a pak dlouho stál sám na chodbě v našem panelovém domě a kopal do zábradlí, zuřil, brečel a přidušeným hlasem řval: „Proč právě my?“

Co naplat, nejsme jediní na světě, nebudeme celý život brečet. Přestože se prognózy naplňují a syn je od svých deseti let skutečně odkázán výhradně na invalidní vozík, žijeme s úsměvem. Proč taky ne, vždyť jenom tělo nefunguje, ale hlava ano a smích není závislý na tom, jestli se Vám hýbou nohy. Však si to vyzkoušejte - dokážete se smát vsedě nebo vleže? Já ano, dokonce mám pocit, že když mám záchvat smíchu, tak si musím sednout nebo se nějak skrčit. Tak proč brečet, že syn potřebuje k životu invalidní vozík?

Přišel rok 2003 a v mém životě se něco velmi radikálně změnilo. Můj zaměstnavatel bez ohledu na řekněme polehčující okolnosti trvá na tom, abych změnil pracovní místo. Nic jsem neprovedl, naopak - nabízí mi šanci ke kariéře. K údivu všech po ní netoužím, odmítám a končím. Nechci se honit další roky od rána do večera za obchodními úspěchy. Chci být se synem, užívat si těch malých radostí, kterých si normálně vážit neumíme. Rozhodnutí je okamžité, ale o to pevnější. Uplynuly čtyři roky a já dnes vím, že to bylo nejlepší rozhodnutí mého života. Nikdy nebudu mít výčitky svědomí, že jsem se vykašlal na syna, který mě potřebuje a budoval kariéru. Máme málo času na život, ale o to musí být všechno intenzivnější.

Po velké rodinné poradě mi moji nejbližší umožní velký výlet do exotického světa. Musí to být, je to pokus a získání zkušeností pro další budoucnost. Dnes už vím, že správný a per-

spektivní. Strávil jsem tři měsíce na Novém Zélandu a přivezl pro sebe a svou rodinu tolik zážitků a zkušeností, že z toho žijeme už čtyři roky a já vím, že budeme žít i dál. Navštěvují nás doma přátelé z Japonska, USA i Nového Zélandu. Dovezl jsem ten svět své rodině až domů. Syn je nadšený a vzbuzuje to v něm nebývalý zájem o cokoliv a kdekoliv na světě. Neustále čte v atlase a encyklopediích, sleduje dokumentární pořady, soupeří s námi všemi, kdo toho ví o světě víc. Má to tak obrovský vliv na jeho život, že se rozhoduji napsat vlastní knihu. Je to další pokus, vzbudit v něm ještě něco víc, touhu po poznání, po smyslu života, chuť se někam podívat a pak společně vytvořit nějaké dílo – knihu, fotografie nebo film. Věříme tomuto snu. Získávám nové a nové čtenáře své knihy a s každým dalším roste přesvědčení, že je to ta správná cesta. Doma vládne pohoda a naše činnost má svůj smysl. Smějeme se a žijeme spokojeně.

Postupem času se mi podařilo úspěšným prodejem mé knihy vydělat na drahý rehabilitační přístroj a další rehabilitační pomůcky nutné pro pravidelné cvičení. Ba co víc, najednou mám pocit, že tato činnost má obrovský význam. Společně se synem jsme vymysleli další smělý cíl. Pojedeme se spolu podívat na Nový Zéland, prohlédnout si místa, o kterých píšu v mé knize. Naplnění tohoto snu mě žene dál a dál. Pracuji ve dne v noci, o sobotách i nedělích. A stejně tak moje manželka Alena, dcera Monika a Jirka. Syn usiluje o to, aby měl co nejlepší výsledky ve škole a udělal si jakýsi náskok, aby mohl delší dobu ve vyučování chybět. Výsledky na sebe nenechají dlouho čekat. Vymazává na vysvědčení všechny čtyři trojky a kdyby navštěvoval „vylepšovací“ předměty jako tělocvik či pracovní činnosti, měl by dokonce vyznamenání. V létě 2006 proto padlo definitivní rozhodnutí – „ANO pojedeme!“. Zamluvil jsem letenky a získal pochopení i souhlas vedení školy uvolnit Jirku na měsíc ze školy. Termín pobytu v nejvzdálenější zemi světa jsme zvolili na vánoční svátky a měsíc leden. Důvodů je několik – především u protinožců je teplo, vánoce nám umožní poznat jiné tradice a zvyky, ale také Jirka nezamešká učení víc než je zdrávo. Co je důležité, máme pochopení a podporu celé rodiny.

To co jsme zažili během šesti týdnů pobytu na Novém Zélandu, to byla prostě fantazie. Nádherná země, příjemní lidé a až neskutečná koncentrace různých přírodních úkazů na jednom místě. Měli jsme půjčené speciální auto s plošinou pro elektrický invalidní vozík a procestovali jsme po obou hlavních ostrovech deset tisíc kilometrů. Není možné všechno napsat do několika řádků. Snad mohu říct, že jsem nikdy v životě neviděl svého syna šťastnějšího. Všechny překážky překonával s úsměvem a zářil jako sluníčko. Tím jsme současně byli šťastní i my všichni ostatní. Já a můj kamarád Štefan, který nám ve všem na Novém Zélandu pomáhal, jsme to viděli na vlastní oči. Naše rodina a přátelé prožívali stejné pocity na dálku, ale určitě stejně intenzivně. Byl to absolutní vrchol našeho života.

V životě však chceme bojovat dál. V těchto dnech dokončujeme dokumentární film o naší cestě s invalidním vozíkem na konec světa. Pracuji na druhé knize, která všechny zkušenosti dokonale popíše. V neposlední řadě uskutečňujeme po celé republice cestopisné přednášky s humanitárním podtextem a úmyslem nahlas říct všem lidem se zdravotním handicapem, že mají v životě šanci. Chceme být příkladem i pomocníkem. Jirka končí v letošním roce základní školu. Společně jsme se rozhodli, že na střední školu prozatím nepůjde. Máme v plánu posílit jeho vzdělání samostudiem i speciálními kurzy v oblasti výpočetní techniky. Umožníme mu tak, aby se aktivně podílel na grafických úpravách fotografií i vytváření cestovatelských dokumentů. Taky tím získáme více času na rehabilitaci a třeba se nám podaří ještě jednou vyjet do světa. Motivaci máme obrovskou, chtěli bychom spolu absolvovat zahraniční jazykový kurz a dokázat všem, že i tato zkušenost není pro nikoho tabu.

Nechceme být příkladem, že děti se zdravotním postižením nemají chodit do školy, ale chceme, aby všichni věděli, že diagnóza není konec. Naopak, může být i začátek a my se určitě porveme o to, aby to byl začátek úspěchu. Stali jsme se společně s manželkou členy sdružení Parent Project a uděláme všechno proto, aby děti i rodiče se stejným zdravotním postižením věřili, že mohou zažít krásný život. Potkali jsme spoustu odhodlaných rodičů, kteří bojují stejně jako my, někteří dokonce i víc. Musí se o tom vědět, mluvit i psát. Nejsme odepsaní. Rozhodně máme šanci prožít krásný život a určitě máme naději, že se nemoc bude dát léčit.

4.2. Lék, který se nedá koupit

Eva Jakoubková

Když se můj Kubík narodil, byla jsem spolu s celou rodinou šťastná a těšila jsem se na to, jaké to bude být maminkou. Tehdy jsem netušila, co ho v životě čeká a jaké zkoušky nám všem osud připraví.

První reakce na jeho diagnózu byla hrozivá – plno lítosti, bolest a obavy z budoucnosti. Ale po krátké době jsem se rozhodla, že přece všechno nevzdám a budu dělat všechno pro to, abych nepříjemné důsledky života Duchennem co nejvíc zmírnila a pokud možno oddálila progresi co nejvíc to půjde. Cvičení, rehabilitace, lázně. Všechno nám pomáhali zvládnout naši nejbližší, bez jejich psychické podpory a odborné pomoci paní docentky Havlové by to ani nešlo. Kubík vše zvládal s přehledem, dobře spolupracoval při cvičení, byl nesmírně trpělivý a ani při všech pobytech v nemocnici neztrácel svoji dobrou náladu.

Asi od sedmi let je Kubík upoután na vozík, postupně se i přes snahu zhoršila hybnost nohou, rukou, rovnováha, zkrátka jak já říkám jsme téměř učebnicový příklad postupu nemoci. Dnes je Kubíkovi čtrnáct let a je již zcela odkázán na elektrický vozík a moji úplnou obsluhu. Tolik pokud jde o Kubíkův fyzický stav.

Mnohem důležitější je ale to, že vlastně díky Kubíkově nemoci jsem se naučila jednu moc důležitou věc. I když to vždycky není jednoduché, snažím se brát všechno z té lepší stránky – na tom špatném najít to lepší. A to lepší je v tomhle případě třeba to, že máme na sebe spoustu času a snažíme se užít si ho co nejlíp. Kubík je můj nejlepší společník, je to chytrý, trpělivý a hodný kluk, můj „parťák“ se vším všudy. Mluvíme spolu o všem, těšíme ze i z maličkostí. Věci, na které ostatním v běhu života nezbývá čas, jsou pro nás úplným bohatství. Když svítí sluníčko, když se nám povede hezký výlet, nebo když se Kubíkovi podaří nakreslit třeba jen maličký obrázek.

Velikou zálibou je totiž pro něj kreslení, dokladem toho jsou stohy obrázků u nás doma a nedávno vydaná knížka Psotník obecný. Bylo moc těžké vybrat do ní to nejlepší, ale myslím, že se moc povedla, ohlasy na ni jsou moc prima. S nápadem na knížku přišla paní doktorka Zuzana Vučková na výstavě výtvarných prací dětí z pražské VFN, kde měl i Kubík svoje práce. Se svými obrázky se zúčastnil mnoha soutěží, a podařilo se mu umístnit na předních místech. Asi nejcennějším úspěchem byla účast na 6. mezinárodní abilympiádě, která se konala v roce 2003 v indickém New Delhi. Kubík tu uspěl i a přivezl si dvě medaile - jednu stříbrnou a jednu zlatou, která byla jediná z celé naší abilympijské výpravy. Celý tenhle výlet byl úžasný, samotná cesta byla dobrodružstvím a máme z ní oba zážitky a kamarády na celý život.

Největším bohatstvím na Kubíkových obrázcích je to, že všechna jeho zvířátka a postavičky jsou veselé. Proto taky všichni naši známí a celá rodina mají z jeho obrázků radost. Když se totiž podíváte třeba na rozjařená prasátka v lese, musíte mít hned lepší náladu a pousmát se. Kubíkovy obrázky jsou pro mě takovou odměnou za veškeré mé snažení o to, aby byl jeho život co nejpříjemnější. Obrázky pomáhají i jemu, může tak i přes svoji nemoc pocítit uspokojení, které mají zdravé děti například ze svých sportovních výkonů.

Myslím, že Kubík dokázal zvládnout se svojí nemocí spoustu věcí, které se nepodaří ani zdravým dětem. I když ho poslouchají tlapky čím dál tím méně, pořád se snaží kreslit. Kreslení je pro něj něco jako droga, lék, který se nedá koupit, a přece pomáhá jemu i nám všem okolo. Přeju všem, kteří mají podobně postiženého malého člověka, aby se jim podařilo najít také správný způsob, jak nemoc obejít, když už nad ní nemůžeme vyhrát.

4.3. Na kolotoči – rady a zkušenosti rodičů

Parent Project

Diagnóza DMD nevyhnutelně ovlivní každého blízkého člověka dítěte: rodiče, prarodiče, další členy rodiny, kamarády. Každý reaguje na tuto skutečnost jinak. Způsob, jak lidé přijímají takovéto závažné zprávy se liší od člověka k člověku. Pocity jako smutek, zlost a šok jsou zcela běžné.

V některých případech je pro rodiče velice stresující i způsob, jakým jim byla diagnóza sdělena.

„Diagnóza mi byla sdělena asi tím nejhorším způsobem, jaký byl možný a to po telefonu. Měli jsme si zavolat, jestli jsou už hotové výsledky odběrů na genetice. Paní laborantka nám nejdříve řekla - vše je v pořádku, diagnóza se nepotvrdila, jen co jsem jí řekla, že mi spadnul kámen ze srdce, tak mi řekla - já jsem se spletla, diagnóza se bohužel potvrdila, prý se překoukla v počítači. Bylo to něco šíleného, ještě teď mi běhá mráz po těle, když si na to vzpomenu.“

máma Jirky

„Diagnóza nám byla sdělena přímo bez určení kompletních výsledků včetně genetického vyšetření. Ty později (asi po třech měsících) vše potvrdily. První setkání s diagnózou bylo v Thomayerově nemocnici v Krči u doktorky, přímo do očí a před Danielem nám natvrdo řekla co nás čeká a nemine, včetně toho, že není nejmenší šance se z toho srabu dostat a v podstatě nám doporučila, abychom měli další dítě. Její jediná rada byla, ať po tomto sdělení nejezdíme hned domů, ale někde se nejdříve projdeme a začneme uvažovat o psychiatrovi.“

rodiče Daniela

Někdy jsou pocity zlosti, smutku a beznaděje namířeny na lékaře, který stanoví diagnózu, někdy se rodiče začnou obviňovat, po kom dítě tuto nemoc získalo, čí je to vina? Často se lidé ptají: „Proč právě moje dítě?" Často obviňují Boha. Je třeba mnoho času, než se s touto diagnózou lidé smíří. Optimismus a pevné zázemí dokáží redukovat pocity úzkosti a beznaděje. K tomu, aby se nejbližší lidé z okolí dítěte mohli vyrovnat s touto skličující skutečností a mohli zvládnout každodenní péči o takto nemocné dítě, je naprosto samozřej-

mé obrátit se na psychologa. Rodiče, kteří vyhledají odbornou pomoc, by to neměli považovat za nějaké selhání, naopak je to velice pozitivní krok a pomůžou tím nejen sobě.

Co rodiče prožívali po sdělení diagnózy?

„Hrůzu a beznaděj, najednou jsme nevěděli, jak budeme dál žít a neměli jsme koho se zeptat, byli jsme najednou na tu neuvěřitelnou tíhu sami."

rodiče Daniela

„Asi jako všichni - šok, beznaděj. Já jsem to, ale již tušila, náhodou jsem četla v jednom časopise pro maminky, že tato nemoc postihuje jenom chlapce. Byla jsem se synem v nemocnici na vyšetření, kde zjišťovali proč má syn zvýšené jaterní testy, honili nás do schodů a zjišťoval, i jak se syn zvedá ze země (šplhání) a jak zvládne dřep. Byla jsem právě v sedmém měsíci těhotenství s mladším synem.Když se mě doktorka zeptala, jestli to dítě co čekám je taky syn a já odpověděla ano – na ten její pohled nikdy nezapomenu – už jsem tušila, co nás čeká a o jakou nemoc se jedná."

máma Jirky

Jak se s nemocí snaží rodiče vyrovnat?

„Nejspíš asi tím, že jsme začali bojovat a hledat (samozřejmě každý jinak a v jiném směru), plně nás to pohltilo, a to nás asi na začátku zachránilo, ale nemyslím, že jsme se s nemocí někdy vyrovnali, spíše jsme se s ní naučili žít."

rodiče Daniela

„Nijak a nikdy. Chceme bojovat a maximálně využít vše co jenom trochu jde."

rodiče Jirky

„Měla jsem na výběr: začít bojovat nebo to vzdát. Rozhodla jsem se bojovat. Práce pro děti s touhle strašnou diagnózou mi pomáhá nejvíc a mám pocit, že můžu něco udělat, něco změnit."

máma Martina

Na otce jsou často kladeny požadavky, že budou schopni být oporou. Diagnóza DMD může vyvolat pocity bezmoci. Je velice důležité, aby otcové tyto svoje pocity s někým sdíleli, s manželkou, partnerkou, terapeutem, přítelem. Hlavně by otcové neměli své city hromadit v sobě, přesto, že to od nich společnost často očekává. Pamatujte, že každý člověk má svůj vlastní způsob, jak řešit problémy. Jakmile dítě začne ztrácet svoje pohybové funkce, potřebuje trávit hodně času právě se svými otci. Otec má v tomto období velice důležitý úkol a je pro svého syna velkou oporou.

Co rodičům nejvíce pomohlo zvládnout nejtěžší období?

„Syn, který je naprosto v pohodě a raduje se z každé maličkosti. Na rozdíl od zdravých, kteří se kvůli každé maličkosti rozčilují."

táta Jirky

„Určitě moje mamka, ta mi pomohla a pomáhá nejvíc, ráda bych napsala manžel, ale ten nás před lety opustil a založil si novou rodinu, ten mi nepomáhá vůbec."

máma Jirky

„Myslím, že mou největší pomocí nebo spíše výhrou bylo, že jsme s manželem zůstali spolu a jsme na všechno dva. Pro nás oba byl největší pomocí primář nemocnice v místě bydliště, který pro nás udělal opravdu moc z lidského i medicínského hlediska."

máma Daniela

„Nejvíc mi pomohli ostatní rodiče, kteří to taky nevzdali a dokážou pomoct v těch nejhorších situacích."

máma Martina

Jaký je každodenní život s DMD?

„Díky svým aktivitám je pro mě smyslem života dokázat, že diagnóza není konec, ale může být i začátek."

táta Jirky

„Těžko, jsou dny kdy je to lepší, ale jsou i dny plné smutku a beznaděje.Nejhorší období bylo, když syn přestával chodit, padal a byl smutný, že to nezvládá.Nejtěžší bylo, když musel po letních prázdninách poprvé do školy na vozíčku.Bál se reakce dětí a okolí, ale ve škole byly děti paní učitelkou připraveni a všechno proběhlo tak nějak lehce.

Nejdůležitější bylo vytvořit si nějaký řád, aby se vše dalo stihnout A syn to nebral jako nějakou zátěž.Naučili jsme se, že je určitý čas na cvičení, hraní, protahování a odpočinek. Musíme to dodržovat a syn to respektuje, někdy sice brblá, ale ví, že se prostě určité věci dělat musejí."

máma Jirky

„Je to kolotoč, ze kterého by si člověk přál vystoupit ale ono to nejde."

máma Martina

„Naučili jsme se s nemocí žít a přesto se snažíme, aby Daniel žil co možná nejvíc normální život, který se moc neodlišuje od jeho vrstevníků. A zároveň neustále řešíme problémy kolem školy a asistence, pomůcek pro Daniela, nový sociální zákon atd."

rodiče Daniela

Co můžete poradit rodičům, kteří jsou na začátku cesty?

„Pokud jste vzdali naději na vyléčení, nevzdávejte ani jednu minutu, kterou si můžete užít se svým synem“.

táta Jirky

„Nebát se promluvit si i s ostatními rodiči stejně nemocných dětí, Taky jsem snad první dva roky, co jsem se o synově nemoci dozvěděla, nechtěla s nikým mluvit a ani vidět děti, které jsou starší a jejich nemoc pokročila.Uzavřela jsem se před světem a byla sama s tou hnusnou nemocí. Pak jsem ale poznala ostatní rodiče dětí s DMD a moc mi to pomáhá, mám se s kým poradit a na stránkách Parent Projectu jsem každý den.

Naučit se žít s DMD a snažit se život prožívat jak to jen jde.Já jsem asi šílenec, ale já se synem snažím dostat kam to jen jde, nechci aby byl o něco ošizený. Vytáhnu ho třeba na vozíčku čtyři poschodí (a to má syn 58 kg), chystáme se v Brně na Špilberk a jiné hrady a zámky, v létě chodíme na koupaliště, i když není bezbariérové, chodíme do kina, divadla.“

máma Jirky

„Nevzdat se a nedovolit té nemoci, aby nás pohltila a sebrala nám všechno, na čem nám záleží, a co je pro nás důležité. Bojovat, aby nám nakonec nevzala to nejcennější co máme.“

máma Daniela

Jak zvládá svoji nemoc váš syn?

„Nejlépe z nás všech, raduje se z každé maličkosti. My pak máme snahu mu těch maličkostí nabídnout co nejvíce.“

táta Jirky

„Obdivuji svého syna za to jak svoji nemoc zvládá, málokdy si na něco stěžuje, je chytrý a i přes svoji nemoc má spoustu zájmů a dovede být šťastný. Nejhorší jsou rána, kdy mi syn řekne, mami zase jsem měl chodící sen a celou noc jsem prochodil. Ach jo.“

máma Jirky

„Po tělesné stránce je na tom vzhledem ke svému věku asi trochu hůře než by měl být, což zrovna moc potěšující není. Po duševní stránce je v klidu a pohodě a spíš se s nemocí až moc ztotožnil než, aby s ní bojoval, což asi taky není úplně v pořádku.“

máma Daniela

„Určitě to zvládá líp než já. Neztrácí naději, že se najde lék a on bude zase chodit. Otázky jako: proč už nechodím? Kdy zas budu chodit? To jsou otázky, který nejdou jen pod kůži ale přímo do srdce. Vždy mu odpovídám, že se s tátou snažíme dělat všechno proto, aby lék byl už brzy. Že na tom problému pracují stovky vědců na světě. Nedovedu si představit, že bychom žili bez této naděje“

máma Martina

Jaké zkušenosti nebo rady by jste rádi předali ostatním rodičům?

„V téměř každém průšvihu lze udělat aspoň něco málo ke zlepšení situace, zmírnění důsledků.V podobném průšvihu jsou statisíce rodičů. Díky internetu mohou „noví“ rodiče získat rychle důležité informace, rady, zorientovat se v problematice.

Díky internetu se mohou zapojit do řešení problému na státní nebo i mezinárodní úrovni. U spousty nemocí už takovéto organizace fungují. Když ne v ČR tak určitě v zahraničí. Nespoléhejte na lékaře, jejich dítě nemocné není, oni se kvůli vašemu dítěti nepřetrhnou Vzhledem k tomu, že existuje příliš mnoho chorob a u nás až na výjimky nejsou lékaři zaměření jen na jednu diagnózu, nelze očekávat, že budou vědět o chorobě první, poslední, že budou denně sledovat novinky. V tomto směru jsou rodičovské debatní severy daleko rychlejší zdroje nejčerstvějších informací. Shánějte si sami informace, předávejte je lékařům, tlačte je do akcí, které jsou na místní úrovni proveditelné. Snažte se je tlačit do mezinárodní spolupráce se špičkovými zahraničními pracovišti.Bez rizika pro pacienty nové léky nebudou vyvinuty, ale zvažte jestli riziko účasti v klinických testech není příliš vysoké.“

táta Míši

Maminky dětí s DMD se velice často obviňují tím, že mohou být přenašečkami. I přese všechno obviňování, genetické vady nejsou ničí chybou. Mutace často vzniknou zcela spontánně. Hněv, strach, smutek a vina jsou zcela běžné pocity spojené s diagnózou DMD. Čas, který je před Vámi naplní dny špatné ale i dobré.

Jsem přenašečka?

Jedna z věcí, kterou je dobré po diagnostice udělat, je zjistit, zda je matka přenašečka či nikoli. Přibližně 70 % případů DMD vzniká právě tímto způsobem. Genetický test, který určí zda je matka přenašečka nebo ne, může pomoci při budoucím rozhodování o dalším dítěti. Je důležité vědět, že ne vždy je příčinou nemoci dítěte poškozený gen matky. 30% případů vzniká v důsledku spontánní mutace (poškozený gen se poprvé objeví u dítěte). Každý člověk může doručit genetickou mutaci ke svým potomkům.

Vztah ke svému synovi

Je to velice tvrdé, smířit se s touto diagnózou. Je přirozené, že váš syn, rodina, přátelé, učitelé, ti všichni se budou ptát. Několik rad, jak v těchto situacích reagovat:

- když se vás dítě zeptá na DMD, odpovězte mu upřímně, jak jen můžete a s ohledem na jeho věk a psychickou vyspělost
- nikdy nezapomínejte, že váš syn je individuální osobnost a není to jen diagnóza DMD
- neobviňujte se, skutečnost, že váš syn trpí DMD není vaší chybou
- zaměřte se na aktivity a koníčky, kterým se váš syn může věnovat a které ho povzbuzují
- děti s DMD často najdou způsob, jak se účastnit různých aktivit

- jednejte se svým synem stejně jako s ostatními dětmi, dávejte mu lásku, podporu, vyžadujte disciplínu, zodpovědnost
- povzbuzujte ho k udržení nezávislosti bez nadměrné starostlivosti
- vytvořte v rodině takové ovzduší, kdy se nikdo nebude obávat na cokoliv o DMD zeptat
- snažte se plánovat rodinné volno i s ostatními členy rodiny
- buďte trpěliví při řešení problémů, které průběh nemoci přinese, respektujte jeden druhého při různých způsobech řešení těchto problémů
- rozdělte si povinnosti při péči o svého syna, ať každému zůstane trochu času pro sebe
- žijte současností, nenechte se ovlivňovat budoucností
- spoléhejte na své přátele, rodinu a vzájemnou podporu
- nebuďte k sobě příliš tvrdí, oceňte sebe za to, že se dokážete s problémy vyrovnat
- budou dny dobré i špatné. Těšte se z těch dobrých, i přesto, že přijdou i ty špatné.

Přístupnost okolního prostředí

S jakýmkoliv hendikepem se mění každodenní potřeby. Ani DMD není výjimkou, zvláště až přijde okamžik, kdy bude třeba do běžného života zařadit i invalidní vozík.

Položte si otázku, jak je váš domov připraven na nezávislý pohyb dítěte. Váš syn se bude potřebovat pohybovat uvnitř domu nebo bytu a bude chtít zůstat nezávislý, jak jen to bude možné, nebude moci překonávat schody.

Další otázku, kterou by si rodiče měli položit je: Dostane se můj syn snadno z domu? Bude schopen se dostat sám domů?

4.4. Rodičům nově diagnostikovaných dětí

Parent Project, Mgr. Helena Chladová

Stanovení diagnózy

Pro většinu rodičů je stanovení diagnózy DMD bleskem z čistého nebe, ranou osudu. Mnohdy je diagnóza stanovena již ve věku, kdy se ještě neprojevují fyzické příznaky nemoci. Varovným ukazatelem pro pediatra mohou být několika násobně zvýšené hladiny CKP (kreatin kynáza) v krvi. Zvýšení těchto enzymů ukazuje na svalové poškození. Podezření na DMD by mělo být vždy potvrzeno analýzou DNA. Ve více než 8O % je v dysrofinovém genu odhalena příčina nemoci – tzv. dalece nebo mutace příslušného exonu. Dalece stručně řečeno znamená, že daný exon v genu chybí úplně, mutace souvisí s poškozením exonu, s jeho změnou. Každopádně tyto vady v dystrofinovém genu způsobí, že tělo nemocného není schopno produkovat dystrofin. Dystrofin je bílkovina odpovědná za tvorbu a fungování svalových buněk. Pokud v těle není přítomen, svalové buňky pouze odumírají a nové se již netvoří.

Projevy nemoci

Pokud je dítě diagnostikováno později než ve čtyřech letech, rodiče již často sami pozorují odchylky v určitých aktivitách dítěte:

- chůze do schodů (dítě většinou nestřídá nohy, na schod našlapuje jednou, silnější nohou)
- vstávání ze země (dítě vstává specifickým způsobem, který je označován jako Gowersův způsob)
- běh je těžkopádný, kolébavý
- častá chůze po špičkách
- lýtkové svaly jsou zvětšené
- dystrofin nechybí pouze ve svalech ale i v mozku. Proto je u mnoha pacientů tato nemoc spojena i s poruchami učení a chování a se změnou v oblasti emoční

Nový režim rodiny

Chce to čas, aby si všichni zvykli na nový režim. Všechno nejde zvládnout hned perfektně. Nestresujte se, že něco nezvládáte. Musíte především žít a to pokud možno „normálně“. Snažte se udržet si svoje zájmy a koníčky. Na praktickém zvládnutí nového režimu by se měla podílet celá rodina, i když největší díl zodpovědnosti často leží na maminkách.

Adaptace – zvykání si na nový řád, na nové úkony, které jsme nuceni zařazovat do pořádku již zažitého – to vše je opět proces, který se odehrává v čase. Na základě dlouhodobé zkušenosti můžeme říci, že čas pro zažití nového, tak aby se to stalo běžnou rutinou, trvá zhruba rok.

Neodmítejte pomoc, kterou Vám nabízí Vaše okolí – příbuzní, přátelé, sousedé známí. Naučte se v případě potřeby se s žádostí o pomoc na ně také obracet. I oni chtějí být velmi často platní a užiteční a umožníte-li jim to, prospěje to v každém případě Vaší vzájemné komunikaci.

DMD stejně jako každá jiná závažná nemoc ovlivní život celé rodiny. Režim rodinného života se musí přizpůsobit potřebám nemocného dítěte. Ale na druhou stranu je pozitivní pokud se rodina může i nadále věnovat aktivitám, které měla i před zjištěním diagnózy dítěte. Naplánujte pro dobu volna takové aktivity, které zvládnete i s vozíkem, neizolujte dítě i za cenu organizační a fyzické náročnosti.

Pokud je dítě s DMD prvorozené, mají rodiče často pocit, že se musí věnovat plně nemocnému dítěti a mají velké obavy mít další dítě. Nemocné dítě potřebuje sourozence stejně jako zdravé. Nový život Vám vedle starostí přinese i mnoho pozitivního a pomůže Vám odpoutat se od stereotypu, kdy se vše točí jen okolo DMD. Rozhodování, zda mít další dítě není jednoduché, obzvlášť pokud je matka přenašečkou.

S odstupem času je možné zhodnotit, co rodičům nejvíce pomohlo překonat nejtěžší období:

- najít někoho, kdo je v podobné situaci
- mít někoho blízkého, kdo je schopen se o syna postarat, abych mohla nabrat nové síly a mít nějaký čas sama pro sebe

Dítě s DMD potřebuje harmonické rodinné zázemí ještě více než zdravé děti. Je velice důležité, jak se s faktem DMD vyrovnají rodiče, to se zpětně odráží na psychické i fyzickém stavu dítěte. Dítě nikdy nesmí mít pocit, že je někomu na obtíž. Je toho mnoho, s čím se dítě s DMD musí během života vyrovnat a pokud postrádá dostatečnou oporu, může se to nežádoucím způsobem promítnout i do zdravotního stavu. Proto je nezbytně nutné, aby se v péči o nemocné dítě rodiče střídali. Maminky, které tráví s dětmi veškerý čas potřebují prostor pro vlastní duševní hygienu, setkání s přáteli, změnu prostředí, čas bez DMD. V opačném případě hrozí stav přepětí až psychického vyčerpání, které má zpětně negativní vliv na celou rodinu.

DMD neznamená pro rodinu pouze psychickou a fyzickou zátěž ale nemoc může významně ovlivnit i finanční situaci rodiny, v případě, že jeden z rodičů zůstane s dítětem doma. Nezanedbatelné jsou také náklady na výživové doplňky, které pojišťovna nehradí. V případě Koenzymu Q10, protandimu, carnisinu a dalších vitamínů a výživových doplňků, které můžou výrazně zlepšit kvalitu života dětí s DMD se může jednat až o několik tisíc korun měsíčně.

V období, kdy Váš syn usedne na invalidní vozík je třeba zajistit mnoho nezbytných pomůcek pro zvládání běžných denních úkonů, popřípadě přestavět sociální zařízení, vyměnit byt v patře za byt v přízemí. Pomůcky, jako jsou mechanické či elektrické vozíky rodiče získají na základě doporučení neurologa nebo ortopeda, který vyplní poukazy pro pojišťovny. Existuje také možnost obrátit se na sociální odbor v místě bydliště a požádat si o příspěvek na tzv. kompenzační pomůcky (el. skůtry, polohovací el. rošty, vertikalizační stojany, závěsné mobilní systémy...). V případě, že je rodina v nepříznivé situaci a potřebuje zajistit péči o syna s DMD je zde také možnost obrátit se na různé nadace a nadační fondy.

4.5. Život s vozíkem - časté otázky rodičů

Hellen Posselt, Parent Project Austrálie

Může můj syn přestat chodit, pokud budeme používat vozík, když ještě chodí?

Používaní vozíku po určitý čas denně v období, kdy dítě ještě dokáže chodit, ale často padá a chůze se stává čím dál obtížnější, by nemělo nikterak ovlivnit to, že dítě přestane chodit úplně. Naopak, vozík mu pomůže se zapojit do společných aktivit, které by již sám nezvládal. Použití vozíku je v tomto období určeno spíše na překonání delších vzdáleností nebo tam, kde hrozí nebezpečí úrazu při pádu. Vždy mějte na paměti, že emocionální a sociální vývoj je nesmírně důležitý, pokud dítě nemůže být nezávislé, bude se cítit izolované.

Je lepší mít invalidní vozík, na kterém bude jezdit syn sám a bude tak cvičit paže?

Ne!! Vozíky na ruční pohon opravdu nejsou vhodným druhem cvičení pro pacienty s DMD, jde o velice těžké cvičení. Svaly ramen a paží ochabují stejně jako na dolních končetinách, proto takováto zátěž není pro dítě vhodná. Sílu v horních končetinách chlapci potřebují pro aktivity, které nezpůsobují příliš velkou únavu. Nejlepší způsob cvičení je plavání a hydroterapie. Jízda na kole s lehkým převodem je také prospěšná.

Můj syn potřebuje invalidní vozík a já bych mu chtěla koupit o něco větší vozík, bojím se, že syn rychle vyroste. Terapeut mi to rozmlouvá, co mám dělat?

Váš terapeut vám radí dobře a má určitě důvody k tomu, jaký vozík vám doporučil. Vozíky už dnes mají různé systémy, které umožňují rozšiřovat různé části podle toho, jak dítě roste. Vozík by měl být především pohodlný pro dítě a také umožňovat správné sezení. Pokud je vozík příliš široký nebude mít dítě adekvátní podporu k sezení. Váš terapeut bude sledovat jak dítě sedí a také monitorovat a měl by vás upozornit při nesprávném sezení na možné riziko vzniku skoliózy. Vhodný vozík by měl být úzký na šířku dítěte s možností rozšíření do stran, měl by mít nastavitelné loketní opěrky rukou i nohou, které umožní dítěti souměrné a pohodlné sezení.

Syn nechce na vozíku používat opěrku hlavy a nechce ani zádovou opěrku.

Tyto dvě pomůcky jsou opravdu důležité pro udržení rovné páteře. Zádová opěrka pomáhá udržovat správnou pozici páteře, když dítě odpočívá ale jinak se může předklonit a sedět bez pomoci opěrky. Opěrka hlavy je nesmírně důležitá jako ochrana při jízdě do kopců nebo při prudkém zastavení. Většina chlapců s DMD má oslabené svaly na přední části krku a svaly břišní, proto je pro ně obtížné se v těchto situacích narovnat. Opěrka hlavy jim dává pocit bezpečí a také zabraňuje náhlému předklonění a prudkému záklonu hlavy.

Přemýšleli jsme o tom, že by byl lepší elektrický skůtr než mechanický vozík.

To závisí na potřebách dítěte a vašich možnostech. Skůtr je dobrou alternativou pro ještě chodící chlapce a lze jej kombinovat s invalidním vozíkem. Nevýhodou skůtrů je, že nemají elektronicky nastavitelné opěrky nohou ani zad.

Slyšel jsem, že je důležité měnit ovládací páčku z jedné strany na druhou každých šest měsíců?

Toto často terapeuti doporučují. Je problém, který názor je správný. Podle mých zkušeností ovládací páčka nebyla nikdy problémem, spíš šlo o to, zabezpečit chlapce, aby se při jízdě nenakláněl v žádném směru. Je třeba neustále hlídat:

- zda sedátko není příliš široké, tak aby se chlapci nemuseli vyklánět na loketní opěrku na jednu či druhou stranu
- loketní opěrka musí být ve správné výši, aby zajišťovala dobrou oporu
- ovládací páka by měla být hned pod dominantní rukou, tak aby na ni chlapec dobře dosáhl, technik by měl být schopen skůtr upravit tak, aby zajišťoval správné sezení a bezpečnost dítěte

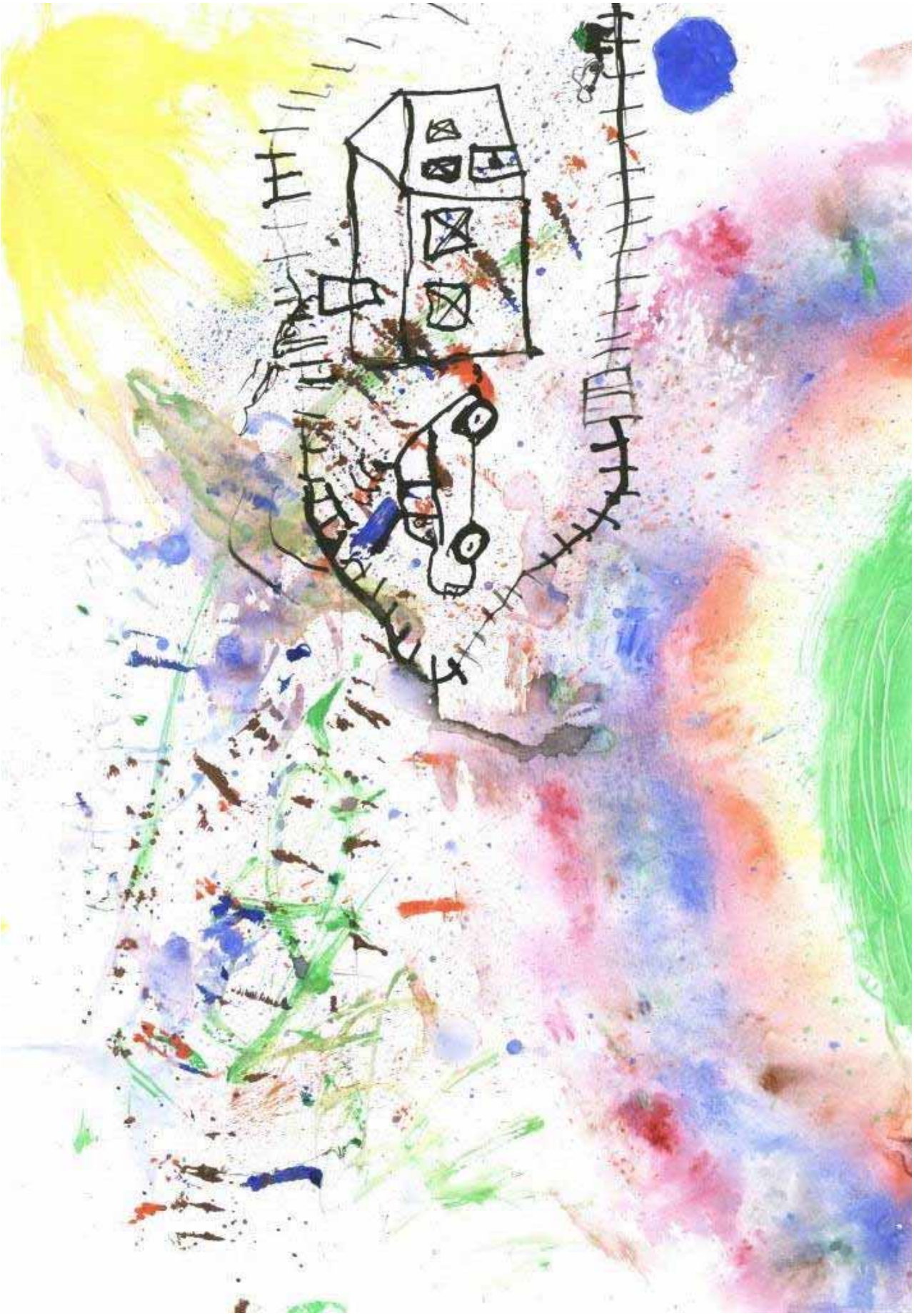
Když bude syn sedět ve vozíku po celý den, budou jeho svaly ještě více ochabovat?

Ano, není dobré nechat dítě sedět po celý den. Je třeba pod dohledem fyzioterapeuta pravidelně cvičit s ohledem na jeho stav a věk. Je lepší většinu část dne strávit mimo vozík. Většina chlapců miluje plavání nebo hydroterapii, kde se mohou bez omezení a námahy volně pohybovat. To jim také pomáhá cvičit dýchací svaly, zažít legraci a hlavně nebýt na vozíku. Strečink pomáhá protahovat jeho zkrácené šlachy. Někteří chlapci zvládají no-

sit ortézy, jiní používají stojany, někteří cvičí tím, že leží na břichu se zatížením zadečku a kotníků.

Mému synovi je šest let a moc rád se mnou chodí nakupovat ale rychle se unaví a padá. Jeho terapeut chce, abychom pořídili vozík ale já chci radši kočárek. Co je vhodnější ?

To je těžké rozhodnutí pro všechny rodiče, zvláště nově diagnostikovaných chlapců. Pro ně je vozík strašnou realitou. Chlapci se velice brzy unaví a potřebují pomoc na delší vzdálenosti. Pro výlety do parku nebo jinam, můžete použít tříkolku, kterou rodiče pomáhají táhnout nebo nějaký vozík na hraní.



5. PARENT PROJECT - VÝZKUM, LÉČBA, NADĚJE

5.1. Výzkum - současný stav zahraničního výzkumu DMD/BMD

Ing. Miroslav Stuchlík

Když byla v roce 1987 objevena genetická příčina Duchenneovy a Beckerovy svalové dystrofie, slibovali vědci účinnou léčbu do dvaceti let. Právě letos je to dvacet let a účinná léčba stále ještě neexistuje. V současnosti probíhá výzkum potenciálních léků na několika universitách, vědeckých pracovištích a farmaceutických firmách po celém světě. První léky jsou již ve fázi klinického ověřování, další čekají na povolení klinických testů, další se ověřují na zvířatech. Podle nejoptimističtějších odhadů by první léky mohly být k dispozici do pěti let. Vyvíjené terapie lze rozdělit do dvou skupin: modifikující terapie a kauzální terapie.

1. Kauzální terapie

Kauzální terapie eliminují skutečnou příčinu onemocnění – mutaci v dystrofinovém genu. Kauzální terapií v případě DMD jsou buněčné a genetické terapie.

1.1. Buněčné terapie

Buněčné terapie jsou založeny na náhradě buněk s poškozeným genem pro dystrofin buňkami se zdravým genem. K tomu se využívají speciální druhy buněk schopných přeměnit se na svalová vlákna – tzv. kmenové buňky. Kmenové buňky lze získat od zdravého jedince, tam ale hrozí vážné nebezpečí odmítnutí těchto buněk imunitním systémem pacienta, což může vést až k jeho smrti. Proto se zkouší i využití kmenových buněk pacienta s uměle vneseným genem pro dystrofin.
Velmi nadějný pokus provedl italský tým vedený profesorem Cossu. Použili kmenové buňky nacházející se ve stěnách cév, tzv. mesoangioblasty. Na psím modelu DMD odzkoušeli jak vlastní mesoangioblasty infikované AAV virem s minidystrofinovým genem tak i dárcovské mesoangioblasty. Lepších výsledků bylo dosaženo s dárcovskými mesoangioblasty, není ale jisté jestli tyto lepší výsledky nejsou způsobeny imunosupresivy, které psi s dárcovskými kmenovými buňkami museli dostávat. První pokusy s mesoangioblasty na lidech plánují Italové na rok 2008 nebo 2009.

První pokus s kmenovými buňkami odebranými z pupeční šňůry novorozenců provedl profesor Zhang Cheng z Číny. Tato léčba přinesla nejdříve mírné zlepšení pacientova stavu, po 275 dnech pacient ale zemřel na imunitní reakci dárcovských buněk.

Léčbu pomocí myoblastů zkouší Dr. Tremblay z Kanady. Dárcovské myoblasty injikovali do malé oblasti svalu. Myoblasty splynuly se svalovými vlákny pacientů a obnovila se v nich tvorba dystrofinu. Nevýhodou této metody je, že myoblasty pronikají jen do velmi malé vzdálenosti od místa vpichu a procento svalových buněk s funkčním dystrofinem je malé i bezprostředně okolo místa vpichu.

Z dlouhodobého hlediska jsou buněčné terapie velmi nadějné, umožnily by léčbu všech pacientů bez ohledu na typ mutace, jejich výzkum je ale teprve v počátcích a není možno říct kdy nebo jestli vůbec povede k léčbě DMD.

1.2. Genetické terapie

Cílem genetických terapií je obnova tvorby dystrofinu, dosahuje se toho pomocí různých metod. Jsou metody které zkouší doručit dystrofinový gen přímo do svalových buněk. Další metody jsou založeny na modifikaci procesu tvorby dystrofinu z vlastního poškozeného dystrofinového genu tak, aby poškozená část genu byla ignorována a buňky byly schopny produkovat alespoň neúplný, částečně funkční dystrofin. Jiné metody jsou založeny na zvýšení nebo snížení produkce jiných genů, které by mohly ovlivnit postup choroby

1.2.1. Plasmidy

První klinický test při němž byla obnovena tvorba dystrofinu ve svalových buňkách provedli vědci z francouzského výzkumného střediska Genethon. K pokusu použili plasmidy obsahující gen pro dystrofin. Nevýhodou této metody je, že plasmidy pronikají jen do malé vzdálenosti od místa vpichu a mají malou účinnost při pronikání do svalových vláken. Ve spolupráci s firmou Mirus jsou prováděny pokusy s cílem zvýšit efektivnosti této metody. Zvýšení tvorby dystrofinu na terapeutickou úroveň ale zatím nebylo dosaženo.

1.2.2. Biostrophin

Daleko nadějněji vypadají pokusy dopravit dystrofinový gen do svalů pomoci virů jejichž vlastní geny byly nahrazeny genem pro dystrofin. Účinné virové nosiče neboli vektory jsou ale velmi malé a nevejde se do nich celý dystrofinový gen, proto se zatím zkouší jen v kombinaci s minidystrofinovým genem. To je gen u něhož jsou vypuštěny ty části, které podle předpokladů nemají zásadní význam pro funkčnost dystrofinu. Biostrophin, první lék na tomto principu se již začal klinicky ověřovat, výsledky by měly být známy do konce roku 2007. Výhodou tohoto léku je, že „zabírá“ na jakýkoliv typ mutace, nevýhodou, že pouze převádí DMD na BMD protože od minidystrofinu se plná funkčnost neočekává. Hledání účinnějších vektorů i minidystrofinových genů pokračuje.

1.2.3. PTC124

Asi nejnadějnější jsou zatím výsledky testů s lékem nazývaným PTC124. PTC124 umožňuje buněčným mechanismům obejít bodovou mutaci vedoucí na předčasný stop kodon a vytvořit funkční dystrofin. Bohužel, tento lék bude možno použít jen asi u 10%-15% pacientů. V současnosti probíhá ověření toxicity a účinnosti na prvních pacientech, do konce roku 2007 by měly být známé výsledky.

1.2.4. AONy

Daleko širší uplatnění než PTC124 by měly mít antisense oligonukleotidy, zkráceně AONy. AONy fungují tak, že vyblokují vhodný kus dystrofinového genu v blízkosti poškozeného místa a umožní buněčným mechanismům tvorbu zkráceného ale aspoň částečně funkčního dystrofinu. Předpokládá se, že AONy by měly být schopny obnovit tvorbu dystrofinu u 60%-80% pacientů. Nevýhodou je, že to není úplná léčba ale jen převod DMD na BMD jehož závažnost bude záviset na místě poškození dystrofinového genu každého pacienta. Další nevýhodou je zatím nevyřešená neschopnost AONů efektivně pronikat i do srdce. Klinické testy AONů by měly začít v roce 2007.

1.2.5. Utrofin

Utrofin je bílkovina velmi podobná dystrofinu a může jej částečně nahradit. Jeho zvýšená produkce přispívá ke zpevnění membrány svalové buňky. Utrofin je produkován ve zvýšeném množství v prenatálním období vývoje a v regenerujících se svalových vláknech. Ve vyzrálých vláknech je nahrazen dystrofinem a zůstává jen v malých oblastech, kde se ke svalové buňce připojují nervová zakončení. Je odzkoušeno několik metod zvýšení produkce utrofinu, první klinické pokusy s upregulací utrofinu plánuje firma Vastox do dvou let.

2. Modifikující terapie

Modifikující terapie je taková terapie, která neodstraňuje příčinu onemocnění – mutaci v dystrofinovém genu, ale umožňuje zpomalit postup choroby. Absence dystrofinu má za následek zvýšené pronikání iontů vápníku do svalových vláken, jejich nadměrná koncentrace způsobuje zvýšenou produkci kyslíkových radikálů, tvorbu kalpainů, snížení množství utrofinu, oslabení membrány svalových buněk a vznik prasklin. Těmito prasklinami dále nekontrolovatelně proniká vápník do svalových buněk, což vyvolá jejich odumření. Celé to završí imunitní systém, který spolu s odumřelou buňkou odstraní i řadu okolních funkčních svalových buněk a při následné regeneraci je často nahradí tukovou nebo vazivovou tkání. Modifikující terapie se snaží přerušit nebo aspoň přitlumit tento řetěz událostí.

2.1. Kortikosteroidy

Kortikosteroidy jsou dosud jediný všeobecně uznávaný lék na DMD a to i přesto, že mají spoustu negativních vedlejších účinků. Mechanismus jejich působení není přesně znám. Ví se, že tlumí zánětlivé procesy v těle a zvyšují ve svalových buňkách hladinu utrofinu, což je bílkovina podobná dystrofinu, která jej může částečně nahradit.

2.2 Kalpain inhibitory

Kaplainy jsou proteiny, které v buňce štěpí bílkoviny a udržují tím jejich vhodnou koncentraci. V případě narušení metabolismu buňky jsou kalpainy součástí naprogramovaného mechanismu, který vede k odumření buňky. U DMD zvýšená koncentrace Ca ve svalové buňce vede ke zvýšené koncentraci kalpainů, následkem toho dochází ke snížení koncentrace utrofinu, dalšímu oslabování buněčné membrány, snižuje se odolnost buněk na zátěž. První kalpain inhibitor Myodur byl úspěšně odzkoušen na zvířatech, z neznámých důvodů FDA zatím nedala souhlas k jeho klinickému ověření.

2.3. SNT-MC17/Idebenone

Normální koncentraci vápníkových iontů v buňce se snaží udržet organely zvané mitochondrie. Při jejich nadměrné zátěži dochází ke zvýšené produkci volných radikálů, které spouští celou kaskádu dějů vedoucích k odumření buňky. Chránit mitochondrie před poškozením a omezit tvorbu volných radikálů je schopen koenzym Q10 a ještě účinněji jeho syntetický analog idebenone. Pod označením SNT-MC17 jej vyvinula Švýcarská firma Santhera. V současnosti probíhá ověřování účinnosti idebenone na pacientech s DMD v Belgii a Švýcarsku.

2.4. Protizánětlivé léky

Dnes je už jasné, že ke zhoršení zdravotního stavu pacientů s DMD výrazně přispívá neadekvátní reakce imunitního systému. Už několik let v Německu běží pokus ve kterém pacienti dostávají střídavě kortikosteroid Prednisone a imunosupresant Cyclosporin A. Snahou je střídavým podáváním omezit dávky obou léků a tím i jejich negativní účinky při zachovaní léčebného efektu.

U DMD je pozměněná koncentrace několika stovek bílkovin. Některé z nich "programují" imunitní systém k tomu, aby během hojivých procesů byly svaly nahrazovány tukovou nebo vazivovou tkání. Z nastartování těchto nevhodných hojivých procesů jsou podezřívány hlavně signálové molekuly TGF-β, NF-kappaB, TNF-α. Je prokázáno, že léky, které blokují účinky těchto molekul zlepšují regeneraci svalstva. Jako nejnadějnější se v současnosti jeví TGF-β bloker losartan. Losartan je známý a dlouhou dobu používaný lék proti vysokému tlaku, nejsou známy závažné vedlejší účinky a lze jej užívat dlouhodobě. Klinické testy losartanu na pacientech s DMD se připravují v USA.

Dalším nadějným protizánětlivým lékem by mohl být HCT 1026. V pokusech na myších dokázal výrazně zlepšit fenotyp po stránce morfologické, biochemické a funkční a výrazně zpomalit postup choroby. Žádné nežádoucí vedlejší účinky v rok trvajícím pokusu nebyly pozorovány. HCT 1026 redukuje zánět, chrání svaly před poškozením a zpomaluje snižování počtu a funkčnosti satelitních buněk. HCT 1026 byl výrazně účinnější než kortikosteroid prednisolone, který byl paralelně vyhodnocován. Bohužel, firma NicOx, která HCT 1026 vyvinula, neplánuje jeho využití pro léčbu DMD.

2.5. Antioxidanty

Důsledkem přetížení mitochondrií dochází ve svalových buňkách ke zvýšené produkci volných radikálů, které dále oslabují membránu buňky a narušují její metabolismus. Jestliže produkce radikálů přesáhne hladinu 2% buňky zažívají oxidační stres. Dalším zdrojem oxidačního stresu jsou bílé krvinky. Jsou to jediné buňky, které produkují volné radikály záměrně, a to proto, aby zabily a pohltily mikroby a viry, které vnikly do těla. Tento proces ničí i spoustu zdravých buněk.U svalových buněk způsobuje prosakování nebo prasknutí membrány a vylití proteinů jako je například kreatin kináza (CK) do krevního oběhu. Těmto silně toxickým produktům se buňky brání pomocí dvou velmi efektivních enzymů. Jeden se nazývá superoxid dismutáza a konvertuje radikály na peroxid vodíku, který je méně reaktivní, ale stále je to oxidant. Druhý enzym se jmenuje kataláza a konvertuje peroxid vodíku na vodu a kyslík, které nejsou toxické. Aktivitu obou těchto enzymů zvyšuje potravinový doplněk Protandim. V současnosti probíhá ověřování účinnosti Protandimu na pacientech s DMD ve spolupráci s výrobcem LifeVantage i v České republice.

2.6. Inhibitory deacetyláz

Deacetylázy jsou součástí buněčného mechanismu, který reguluje expresi genů. Inhibitor deacetyláz Trichostatin A, který byl už úspěšně vyzkoušen a uveden na trh jako lék proti zhoubnému melanomu, dokázal u dystrofických myší výrazně zlepšit funkčnost i morfologii svalů. Jestli bude možno použít Trichostatin A i pro léčbu pacientů s DMD není jisté, protože nejsou známy vedlejší účinky při dlouhodobém užívání. Není ale vyloučeno, že by se dalo přeléčení Trichostatinem A vyu-

žít k částečné obnově svalstva v případě, že pacient bude úspěšně léčen jiným lékem.

2.7. Myostatin inhibitory

Myostatin je protein, který reguluje růst svalových buněk. Pokud se jeho množství v těle omezí pomocí myostatin inhibitorů, svalové buňky jsou větší. Předpokládá se, že inaktivace myostatinu by mohla pomoci regenerovat dystrofické svalstvo. Klinické testy myostatin inhibitorů na pacientech s BMD provádí farmaceutická firma Wyeth, výsledky ještě nejsou známy.

2.8. IGF-1

IGF-1 je hormon, který velmi účinně stimuluje satelitní buňky k růstu a přeměně na svalová vlákna. IGF-1 ale stimuluje i růst jiných typů tkání a při jeho větší koncentraci v krvi hrozí vznik rakoviny. IGF navázaný na speciální bílkovinu označovanou IGFBP3 vytváří komplex, který je v krvi stabilní a který uvolňuje IGF-1 jen tam, kde je ho potřeba. Komerční označení tohoto komplexu je IPLEX. První klinický pokus s IPLEX probíhá na patnácti dospělých pacientech s myotonickou svalovou dystrofií. Pokusy na pacientech s DMD se zatím neplánují.

5.2. Parent Project

Ing. Pavlína Petrásková

Parent Project, projekt rodičů byl založen v roce 1994 v USA. Zakladatelka tohoto dnes již mezinárodního hnutí paní Patricie Furlong pokračuje v boji s DMD i přesto, že ji tato nemoc vzala dva syny. Myšlenku finančně podporovat výzkum DMD a zlepšovat kvalitu života pacientů prosazuje i nadále jako aktivní prezidentka hnutí Parent Project. Pat Furlong dokázala s pomocí rodičů založit specializovaná centra pro DMD pacienty, dokázala prosadit zákon v parlamentu, díky kterému putují ročně miliony dolarů na výzkum této nemoci. Dokázala to, že lidé vědí, co se skrývá za slovem „Duchenne“.

Parent Project v ČR

O svalové dystrofii Duchenne/Becker jsem poprvé slyšela v roce 1998, kdy byl ve dvou letech zcela náhodou diagnostikován můj syn.Genetici nám tehdy velice tvrdě sdělili, že tato diagnóza je zcela beznadějná a že nám nezbývá než se smířit s touto skutečností. Dva roky jsme hledali informace o této nemoci a o probíhajícím výzkumu a také jsme se snažili vyrovnat se situací. Informací o DMD bylo na internetu oproti dnešku velice málo. Hlavní zdroj byly stránky organizace MDAUSA a Parent Project v USA.

Začali jsme si dopisovat se zakladatelkou hnutí Parent Project v USA paní Patricií Furlong. Od ní jsme také získali první ucelené informace o svalové dystrofii Duchenne/Becker. Po dvou letech dopisování jsme se rozhodli, založit organizaci rodičů v České Republice. Dostali jsme svolení od mateřské organizace Parent Project používat logo a název s cílem

dodržet poslání: finančně podporovat výzkum DMD/BMD a snažit se zlepšovat kvalitu života pacientů.

Parent Project byl v ČR založen v roce 2001 skupinkou asi 20 rodičů z celé republiky, kteří byli ochotni pracovat na společných projektech. Počátky fungování našeho sdružení představovaly cestu pokusu a omylu. Věděli jsme, co pro naše děti potřebujeme udělat, ale neměli jsme představu, jak to zrealizovat.

Na jedné straně rodičům chyběly informace o nemoci samotné, o možnostech rehabilitace, nutnosti podrobné diagnostiky, rizikách anestézie a na druhé straně potřebovali o svých problémech mluvit s ostatními rodiči, kteří jsou ve stejné situaci.

Věděli jsme, že pokud má naše organizace v budoucnu plnit základní smysl své existence, bude nutné zrealizovat tyto dílčí cíle:

- centralizovat pacienty s DMD/BMD
- získat specialistu z oboru neurologie či genetiky, ochotného pracovat na společných projektech v oblasti diagnostiky a výzkumu

Svoje záměry jsme konzultovali s paní Doc. MUDr. M. Havlovou, CSc. z Centra pro nervosvalová onemocnění Neurologické kliniky 1. LF UK a VFN v Praze.

Zlomovým okamžikem pro další fungování naší organizace bylo získání odborníka, ochotného ve svém volném čase zpracovávat projekty po odborné stránce. S myšlenkou oslovit MUDr. Petra Vondráčka z FN Brno, Kliniky dětské neurologie, přišel tehdy jeden z rodičů, Ing. Miroslav Stuchlík, který se dnes věnuje oblasti zahraničního výzkumu DMD/BMD a odborným překladům.

Projekty občanského sdružení Parent Project

• **Projekt databáze** (http://dystrophy.registry.cz)

Původní představa o centralizaci pacientů zahrnovala jednak vznik specializované ordinace pro pacienty s DMD/BMD a také vytvoření databáze DMD/BMD pacientů. Postupným vývojem se ukázala jako prvořadá právě myšlenka vzniku databáze pacientů a jejich podrobná diagnostika. Asi 20% DMD/BMD pacientů nemělo odhalenu deleci, popřípadě mutaci v dystrofinovém genu a bez ní vlastně neměli šanci být zařazeni do zahraničních klinických studií. Nalezení dalece nebo bodové mutace u těchto pacientů je důležité i pro prenatální diagnostiku potencionálních přenašeček.

Koncem roku 2003 zahájil Parent Project ve spolupráci s Klinikou dětské neurologie Fakultní nemocnice Brno a Masarykovy univerzity v Brně práce na projektu vytvoření „Centrální databáze českých pacientů s Duchenneovou/Beckerovou svalovou dystrofií pro účely budoucích mezinárodních klinických studií a terapeutických strategií“.

Databáze je vedena v angličtině a oprávněným vlastníkům přístupových práv kdekoliv na světě umožňuje výběr pacientů splňujících vstupní kritéria pro budoucí mezinárodní klinické studie s novými léky na zastavení progrese Duchenneovy/Beckerovy svalové dystrofie. Protože vhodných pacientů splňujících konkrétní klinická a genetická kritéria může být v jednotlivých zemích velmi málo, je mezinárodní spolupráce a aktivní vyhledávání pacien-

tů na mezinárodní úrovni nezbytou nutností. V případě nalezení účinné terapeutické metody urychlí centrální databáze výběr a indikaci vhodných pacientů. Na tento projekt podávala FN Brno již dvakrát žádost o grant agentury IGA, Ministerstva zdravotnictví. Projekt je realizován na půdě Masarykovy Univerzity v Brně .

Do Projektu databáze jsou zařazeni i pacienti ze Slovenské republiky a slovenská organizace AMD tento projekt také finančně podporuje. Jinak je Projekt databáze financován výhradně z prostředků organizace Parent Project.

Budoucnost projektu databáze vidíme především v jeho rozšíření na země bývalého východního bloku a v napojení na již existující databáze v Evropě.

Centra, která v ČR spolupracují na projektu databáze:

Doc. MUDr. Miluše Havlová, CSc.
Centrum pro nervosvalová onemocnění
Neurologická klinika 1. LF UK a VFN
Kateřinská 30, 128 21 Praha 2

as. MUDr. Josef Kraus, CSc.
MUDr. Jana Haberlová
Klinika dětské neurologie 2. LF UK
Fakultní nemocnice v Motole
V Úvalu 84, 150 06 Praha 5

MUDr. Radim Mazanec, Ph.D.
Neurologická klinika dospělých 2. LF UK
Fakultní nemocnice v Motole
V Úvalu 84, 150 06 Praha 5

Doc. MUDr. Taťána Maříková, CSc.
Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK
Fakultní nemocnice v Motole
V Úvalu 84, 150 06 Praha 5

as. MUDr. Dana Šišková
Ambulance pro nervosvalová onemocnění
Oddělení dětské neurologie
Fakultní Thomayerova nemocnice s poliklinikou
Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč

MUDr. Jan Staněk
Klinika dětské neurologie
Fakultní nemocnice s poliklinikou
17. listopadu 1790
708 52 Ostrava

as. MUDr. Petr Vondráček, Ph.D.
Klinika dětské neurologie
Fakultní nemocnice Brno
Pracoviště dětské medicíny
Černopolní 9, 625 00 Brno

• Výzkum DMD/BMD

Významný finanční dar ve výši 10.000 Euro věnovalo občanské sdružení Parent Project na výzkum metody "exon skipping". Parent Project finančně podpořil nervosvalový tým na Univerzitě v Newcastle (Institute of Human genetics, University of Newcastle upon Tyne, International Centre for Life). Tento tým je součástí MDEX, britského consorcia a společně pracuje na projektu "Obnovení dystrofinu u DMD". Poskytnutý dar musí být použit výzkumným týmem pouze k tomuto účelu. V případě publikování výsledků tohoto výzkumu má Parent Project právo být zveřejněn jako oficiální sponzor tohoto výzkumu.

• Projekt virtuálního centra pro nervosvalové nemoci v ČR

Hlavním smyslem virtuálního centra pro nervosvalové nemoci je využití sítě univerzitních nemocnic, které spolupracují na poli diagnostiky a terapie neuromuskulárních chorob v ČR s cílem zavést evropské standardy péče a podílet se na výzkumu DMD/BMD. Jedná se o multidisciplinární týmy klinik, genetiků, molekulárních biologů a patologů, kteří mají k dispozici vyspělé diagnostické a informační technologie a o využití speciálních přístrojů, laboratoří a ordinací.

Projekt Virtuálního centra pro nervosvalová onemocnění představili zástupci organizace Parent Project a FN Brno na pracovním setkání s Prof. Kate Bushby a Prof. Wolkerem Straubem v Centre for Life v Newcastle . Projekt virtuálního centra představuje možnost začlenění ČR do evropského projektu TREAT-NMD. Jeho cílem je spojit síly odborníků, spojit finanční prostředky a urychlit vývoj nových léků na nervosvalové nemoci. Na financování přípravy projektu požádalo sdružení Parent Project o grant z FM EHP/Norska.

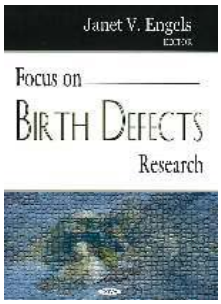
Jsme připraveni pro tento projekt převzít a implementovat doporučené evropské standardy, abychom usnadnili a urychlili integraci „Virtuálního neuromuskulárního centra“ do struktury TREAT-NMD.

Český PP bude žádat o grant Ministerstva zdravotnictví ČR pro zajištění financování tohoto projektu a vytvoří pozici styčného důstojníka, zodpovědného za koordinaci fungování tohoto národního centra ve vztahu k aktivitám TREAT-NMD.

- **Zlepšování kvality života pacientů, integrace**

Od roku 2003 spolupracuje Parent Project s Klinikou dětské neurologie FN Brno s cílem zkvalitnit diagnostiku i specializovanou péči o pacienty s DMD/BMD. Sdružení PARENT PROJECT poskytlo významný finanční dar Centru pro diagnostiku a terapii svalových onemocnění, působícímu ve Fakultní nemocnici Brno. Zakoupili jsme pro Centrum molekulární biologie a genové terapie velké množství materiálu, který umožňuje provádět na špičkové úrovni molekulárně genetické testy, dále jsme zakoupili laboratorní sondy pro Patologicko – anatomický ústav, které jsou nezbytné pro analýzy svalových biopsií, pro diagnostiku pacientů i potenciálních přenašeček, materiál pro neurofyziologickou laboratoř Kliniky dětské neurologie, zejména speciální elektromyografické jehly. Parent Project pomohl na jedné zkvalitnit diagnostiku a na druhé straně snížil traumatizaci pacientů díky dokonalejším přístrojům.

V roce 2005 Parent Project zakoupil bioptickou jehlu, pomocí které se mohou provádět biopsie bez narkózy. Část pacientů s DMD/BMD tak nemusí podstoupit klasickou chirurgickou svalovou biopsii, ale mnohem méně invazivní a relativně nebolestivou jehlovou biopsii. FN Brno je jediným pracovištěm v ČR vybavené tímto speciálním nástrojem.



Díky finanční podpoře organizace Parent Project se mohli čeští specialisté zúčastnit významných světových neurologických kongresů a zveřejnit výsledky svých prací v renomovaných vědeckých publikacích.

Focus on Birth Defects Research - New Perspectives in the Treatment of Inherited Neuromuscular Disorders: Innovative Ideas for Third Millennium, pp. 161-183; (Petr Vondracek, et al., University Hospital and Masaryk University, Czech Republic);

U příležitosti otevření monitorovací jednotky na Dětském oddělení Neurologické kliniky VFN a 1. LF UK v Praze se sdružení Parent Project rozhodlo zakoupit potřebný software pro jeden z diagnostických přístrojů na tomto oddělení. Centrum pro nervosvalová onemocnění v Praze Kateřinské je jedním z pracovišť spolupracující na projektu Centrální databáze DMD/BMD.

Pomáháme také konkrétním rodinám při řešení problémů spojených s náročnou každodenní péčí o DMD pacienty. Přispíváme na kompenzační pomůcky, které nejsou hrazeny pojišťovnami a které zkvalitňují každodenní rehabilitaci a zajišťují pocit nezávislosti u chlapců na vozíku. Přispíváme na el. skútry, vertikalizační stojany a další pomůcky. Přispíváme i na bezbariérové úpravy a osobní asistenci.

Každoročně hradíme zájemcům z řad pacientů rehabilitační ozdravné pobyty.

Rekondiční pobyt – Evropské výtvarné centrum Smržovka 2006

Předáváme důležité informace z oblasti výzkumu a specializované péče prostřednictvím webu sdružení a odborných publikací. V odborné poradně odpovídá na dotazy rodičů a pacientů specialista MUDr. Petr Vondráček z FN Brno.

Financování projektů

Projekty našeho sdružení jsou v současné době financovány výhradně ze získaných darů, z vlastních benefičních projektů a sbírek, grantů a dotací. Dary získáváme především z podnikatelské sféry a to nejen na účely výzkumu ale i zlepšení kvality života pacientů a integraci.

Každoročně pořádáme několik benefičních akcí, jejichž výtěžky jsou věnovány na konto výzkumu a budoucí léčby. Přípravou a realizací těchto sportovních a společenských akcí se věnují členové sdružení: Jozef Suchý, Martin Petrásek a Ilona Krčková. Jožka Suchý pořádá každoročně střelecké závody pro sponzory našeho sdružení.

Střelecké závody Žihle 2007

Martin Petrásek připravuje každoročně celodenní akci na Den dětí s názvem „Sněhulák pro Parent Project“. Vrcholem dne je dražba opravdového sněhuláka. Tyto charitativní projekty každoročně podporují významné osobnosti ze společenského, sportovního i kulturního života.

Vystoupení skupiny Maxim Turbulenc na den dětí ve Vrchlabí, 2007

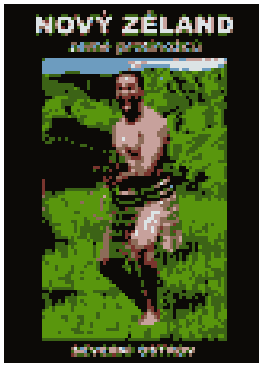
Sněhulák pro Parent Project 2007

Sněhulák pro Parent Project 2006

Nejdůležitějšími účastníky charitativních akcí jsou naše děti s DMD. Snažíme se lidem ukázat, jak se nemoc projevuje na konkrétních pacientech, jak se děti s touto nemocí vyrovnávají, jak dokáží trávit volný čas. Chceme, aby sponzoři, kteří naše projekty již několik let podporují viděli, komu konkrétně pomáhají.

Charitativní sportovní akce Parent Project 2006

Podařilo se nám získat granty Nadace Preciosa a Fondu pomoci Nadace Siemens, dotaci Ministerstva zdravotnictví, finanční příspěvky od magistrátu Královéhradeckého kraje.



O tom, co všechno může dokázat a prožít mladý člověk se svalovou dystrofií Duchenne/Becker se můžou přesvědčit návštěvníci zajímavých přednášek Jirky Máry. Společně se svým synem na vozíku navštívil Nový Zéland a projel Severní ostrov. To, že i člověk na vozíku může někam dojet a dokázat velké věci je obrovskou motivací i pro ostatní děti a jejich rodiče.

Každoročně na svátek sv. Valentýna se zapojujeme do mezinárodního projektu "Your Heart is a Muscle too" - „Vaše srdce je také sval". K této příležitosti pořádáme v ČR sbírky a informační kampaně o DMD/BMD. Hlavním smyslem projektu je informovat širokou veřejnost o této nejčastější smrtelné geneticky podmíněné nemoci na světě a získat další finanční prostředky na výzkum a budoucí léčbu. Rodiče pracují pro sdružení jako dobrovolníci a to ve svém volném čase a bez nároku na plat.

Jsme sdružení malé počtem svých členů, ale velké svým posláním.

6. Sociálně právní problematika

6.1. Zákon č. 108/2006 Sb., o sociálních službách

zdroj: www.mpsv.cz

Přínos zákona č. 108/2006 Sb., o sociálních službách

Hlavním cílem zákona je vytvoření podmínek pro uspokojování přirozených potřeb lidí, a to formou podpory a pomoci při zvládání péče o vlastní osobu, v soběstačnosti nezbytné pro plnohodnotný život a v životních situacích, které mohou člověka vyřazovat z běžného života společnosti. Sociální služby umožňují člověku ohroženém sociálním vyloučením podílet se na každodenním životě společnosti, čímž se míní přístup ke vzdělání, zaměstnání, kulturnímu a společenskému životu.

K tomu, aby mohly být naplněny výše uvedené principy, nabízí zákon následující zásadní nástroje:

- Každému člověku garantuje bezplatné sociální poradenství.
- Lidem, kteří jsou závislí na pomoci jiného člověka ve zvládání péče o sebe a v soběstačnosti, bude poskytována státem sociální dávka "příspěvek na péči".
- Lidem, kteří nezvládají svou situaci samostatně nebo s pomocí rodiny a jiných blízkých, nabízí velmi pestrou nabídku sociálních služeb, ze které si mohou svobodně vybírat podle svého uvážení, finančních možností či dalších individuálních preferencí.
- Zákon současně garantuje, že poskytované služby budou pro uživatele bezpečné, profesionální a přizpůsobené potřebám lidí, a to vždy tak, aby v prvé řadě zachovávaly lidskou důstojnost uživatelů a podporovaly je v aktivním přístupu k životu.
- Zákon také vytváří prostor pro spoluúčast lidí na procesech rozhodování o rozsahu, druzích a dostupnosti sociálních služeb v jejich obci či kraji. A to prostřednictvím účasti na plánování sociálních služeb v rámci komunitního plánování, které se již v novém zákoně o sociálních službách nazývá střednědobým plánem sociálních služeb.

Potřebné informace nebo alespoň nasměrování ke zdroji informací můžete získat u každého poskytovatele sociálních služeb a mnohé se můžete dozvědět na svém obecním nebo krajském úřadu.

Taktéž je mnoho informací dostupných na Internetu, a to především na stránkách Ministerstva práce a sociálních věcí, ale také na stránkách krajských a obecních úřadů.

Častokrát se však dostanete do situace, kdy budete potřebovat velmi konkrétní informace. V tom případě Vám doporučujeme vyhledat nejbližší občanskou poradnu nebo přímo specializovanou poradnu.

Ministerstvo práce a sociálních věcí ČR
odbor sociálních služeb
Na Poříčním právu 1, 128 01 Praha 2
Tel.: +420 221 921 111, Elektronická podatelna MPSV ČR: posta@mpsv.cz
Internetové stránky: www.mpsv.cz

6.2. Informace k sociální problematice

Aktuální informace ze sociální oblasti jsou pravidelně uveřejňovány na našich stránkách a na webových stránkách institucí a organizací:

http://www.mpsv.cz - Ministerstvo práce a sociálních věcí ČR

http://www.nrzp.cz - Národní rada osob se zdravotním postižením ČR

http://www.portal.gov.cz - Portál veřejné správy ČR

Integrovaný portál MPSV (http://portal.mpsv.cz/soc). Webové stránky, kde je možno snadno a přehledně získat informace k sociální problematice a jednotlivým sociálním dávkám včetně tiskopisů příslušných žádostí a dalších dokumentů. Řešení životních situací (http://portal.gov.cz/zivotnisituace), návody občanům k řešení jejich záležitostí na úřadech.

Texty zákonů jsou dále dostupné na stránkách: http://www.mvcr.cz/sbirka
http://www.sagit.cz
http://www.sbirka.cz

Lukáš Bauer podporuje Parent Project

Projekt databáze pacientů s DMD/BMD v ČR
http://dystrofie.registry.cz

Cílem projektu **Databáze pacientů s DMD/BMD** je centralizovat pacienty a potenciální přenašečky s DMD/BMD do národního registru a zajistit účast českých pacientů v zahraničních klinických studiích.

Mezinárodní evropská síť nervosvalových center
http://www.treat-nmd.eu

TREAT-NMD - mezinárodní evropská síť nervosvalových center, jejímž cílem je urychlit výzkum a léčbu nervosvalových genetických onemocnění. Spojuje 21 partnerských organizací a více než 300 specialistů z 11 zemí Evropy. Díky fondům EU umožňuje vědcům i praktickým lékařům pracovat na společných výzkumných projektech, zlepšovat standardy péče o pacienty s nervosvalovými nemocemi. Parent Project v ČR usiluje o zapojení do TREAT-NMD

Virtuální centrum pro pacienty s NMD v ČR
http://www.parentproject.cz

Virtuální centrum pro pacienty s NMD v ČR je projektem občanského sdružení Parent Project. Cílem projektu je zkvalitnit specializovanou péči o pacienty s NMD v ČR na základě evropských standardů péče a zapojení českých specialistů do mezinárodních výzkumných projektů v rámci TREAT-NMD.

Sídlo sdružení: Parent Project, občanské sdružení, Větrná 262, 550 01 Broumov
Korespondenční adresa: Parent Project, občanské sdružení, Husova 245, 417 04 Hrob
Předseda sdružení: Jozef Suchý - tel: 776 001 206, Místopředseda sdružení: Pavel Trojan - tel: 776 001 207

Děkujeme, že jste vstoupili do života našich dětí.

č. účtu: 1338146001/5500

Transparentní účet Parent Project pro výzkum nemoci

"Zlatý standard péče o pacienty s DMD/BMD"
vydáno: 2007 © Parent Project / ISBN 978-80-254-0433-1
9 788025 404331