MUDr. Monika Němcová,
Mgr. Lenka Mašindová
2019

Potřeby pacientů se vzácnými onemocněními a jejich rodin v rámci paliativní péče v ČR

ZÁVĚREČNÁ ZPRÁVA Z KVALITATIVNÍHO SOCIOLOGICKÉHO VÝZKUMU

Toto šetření je součástí první fáze stipendia nadačního fondu AVAST „Rozvoj paliativní péče u pacientů se vzácnými onemocněními“ řešitelky MUDr. Moniky Němcové

česká asociace pro vzácná onemocnění

nadační fond avast

ABSTRAKT

Kvalitativní sociologický výzkum mapuje potřeby pacientů se vzácným onemocněním (VO) a jejich rodin v ČR z hlediska paliativní péče. Prezentované výsledky jsou založeny na dvaceti osobních rozhovorech s pacienty a pečujícími osobami. Vzhledem k vysokému počtu jednotlivých vzácných diagnóz byli do výzkumu zahrnuti pacienti s různým typem a různou mírou postižení. Specifika péče o pacienty se vzácným onemocněním vykreslujeme na modelových trajektoriích nemocí: **Williamsův syndrom, epidermolysis bullosa congenita a mukopolysacharidóza.** Na základě výsledných zjištění byl navržen ideální model komplexní péče o pacienty se VO.

Paliativní péče u osob se vzácným onemocněním by měla být dlouhodobá a měla by se týkat potřeb celé rodiny. Tato integrovaná péče by měla začínat již provázením během sdělení diagnózy, pokračovat koordinací zdravotních a psychosociálních a podpůrných služeb v místě bydliště, reagovat na měnící se potřeby pacienta a jeho rodiny v průběhu nemoci a končit specializovanou paliativní péčí v závěru života. Ohniskem zdravotní péče o pacienty se VO by měla být komplexní centra zahrnující specializovanou zdravotní i podpůrnou péči.

Rodina pečující o pacienta se vzácnou nemocí čelí mezní situaci, v níž je ohrožen život, a všechny problémy, které rodina každý den řeší, vyvstanou v krystalické podobě. Naprostá většina pečujících rodin se chce postarat o svého člena až do konce. Prožít s ním společně všechen čas, který mu byl dán, a to co nejlépe. Společnost by měla vytvořit komplexní systém podpory tak, aby jim to bylo umožněno, závěr života nevyjímaje.

Poděkování

Děkujeme všem rodinám, které nám poskytly rozhovory a sdílely s námi své příběhy.
Děkujeme za otevřenost a důvěru. Velice si toho vážíme.

OBSAH

1 ÚVOD ... 3

1.1 Vzácná onemocnění ... 3

1.2 Paliativní péče ... 4

1.3 Výzkum, cíle, východiska ... 4

2 VÝSLEDKY VÝZKUMU ... 8

2.1 Specifika vzácných onemocnění ... 8

2.2 Vzácná onemocnění u dospělých pacientů ... 10

2.3 Vnímání paliativní péče ... 11

2.4 Modelové trajektorie konkrétních vzácných diagnóz ... 13

2.4.1 Modelová trajektorie Williamsův syndrom (WS) ... 13

2.4.2 Modelová trajektorie: epidermolysis bullosa congenita (EB), „nemoc motýlích křídel“ ... 18

2.4.3 Modelová trajektorie: mukopolysacharidóza (MPS) ... 24

2.5 Zdroje podpory ... 28

2.5.1 Rodina ... 28

2.5.2 Pacientské organizace ... 30

2.5.3 Státní podpora ... 33

3 SHRNUTÍ VÝZKUMU ... 37

4 MODEL PÉČE O PACIENTY SE VZÁCNÝM ONEMOCNĚNÍM ... 39

5 ZÁVĚR ... 41

6 Zdroje ... 42

7 Seznam obrázků ... 43

1. ÚVOD

1.1 VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ

Podle definice Evropské komise je VO život ohrožující nebo **invalidizující onemocnění s velmi nízkým výskytem v populaci, které vyžaduje zvláštní péči.**[1] Jedná se o závažná, často progresivní, chronická onemocnění s výskytem menším než 5 pacientů na 10 tisíc osob v populaci, respektive menším než 1 pacient na 2 tisíce osob v populaci.[2]

VO jsou nejčastěji genetického původu.[3] Patří mezi ně například některé vrozené vývojové vady, dědičné poruchy metabolismu, infekční, autoimunitní nebo vzácná nádorová onemocnění.[4] Příčina mnoha VO dosud není objasněna. U mnoha nemocí se první příznaky objeví hned po narození nebo v dětství (např. spinální muskulární atrofie, neurofibromatóza, osteogenesis imperfecta, Rettův syndrom), u některých až v dospělosti (např. Huntingtonova choroba, Crohnova nemoc, amyotrofická laterální skleróza).[5] Přibližně pro 95 % VO neexistuje kauzální léčba, ale je možné výrazně zlepšit kvalitu života.[6]

VO jsou velmi různorodou skupinou onemocnění. Dosud bylo popsáno **více než 6 tisíc jednotlivých diagnóz** a tento počet se dále zvyšuje. Vzhledem k tomu může podle kvalifikovaných odhadů tvořit podíl osob se VO 6–8 % celé populace. Podle evropské pacientské organizace EURORDIS žije v Evropě až 30 milionů osob se VO. Podle těchto odhadů by **v ČR teoreticky mohlo být až 600 tisíc pacientů se VO.**[7] **Střídmé odhady počtu diagnostikovaných v ČR činí 20 tisíc osob.**[8] Přesné statistiky bohužel nemáme k dispozici. Používaná Mezinárodní klasifikace nemocí MKN-10 není dostatečně podrobná, mnoho pacientů tedy není evidováno. Dále lze využít klasifikaci Orphanet, která však bohužel není provázána s informačními systémy poskytovatelů zdravotní péče v ČR. Tím pádem není možné získat přesná data o celkovém počtu diagnostikovaných pacientů se VO v populaci. Podobně jako ve většině dalších evropských států neexistuje ani v ČR ucelený registr vzácných onemocnění. Zatím se tedy spoléháme na odhady.

Tato početná skupina pacientů se specifickými potřebami přitom stojí na okraji zájmu společnosti a často nezapadá do nastaveného systému zdravotní a sociální péče.

1 Nařízení Evropského parlamentu a rady (ES) č. 141/2000.
2 Existují VO vzácná i ještě vzácnější (rare / ultra rare). Některé diagnózy čítají stovky pacientů v ČR (např. epidermolysis bullosa congenita EB nebo cystická fibróza), některé desítky nebo pouhé jednotlivce (např. AL amyloidóza primární).
3 Dle Gaillyové 2013 je geneticky podmíněno asi 80 % VO.
4 Tamtéž.
5 Srovnej: Kubáčková 2014.
6 Srovnej: Adams, Miller, Grady 2016.
7 Srovnej: Lhotáková, Kubáčková 2013.
8 Gaillyová 2013.

1.2. PALIATIVNÍ PÉČE

Definice paliativni péče z roku 1987, kdy byla uznána ve Velké Británii jako medicínská specializace, říká, že: „paliativní medicína se zabývá léčbou a péčí o nemocné s aktivním, progredujícím, pokročilým onemocněním. Délka života je u těchto nemocných omezená a cílem léčby a péče je kvalita jejich života.“

O patnáct let později, v roce **2002**, přichází s inovovanou definicí Světová zdravotnická organizace. Ta paliativní péči definuje jako ***„přístup, který usiluje o zlepšení kvality života pacientů, kteří čelí problémům spojeným s život ohrožujícím onemocněním.*** *Včasným rozpoznáním, kvalifikovaným zhodnocením a léčbou bolesti a ostatních tělesných, psychosociálních a duchovních problémů se* ***snaží předcházet a mírnit utrpení těchto nemocných a jejich rodin.“***

Z inovované definice je patrné, že paliativní péče již není určena pouze pacientům s nevyléčitelným onemocněním na konci života, ale měla by být součástí komplexní integrované léčby poskytované v průběhu celého života.[9]

Paliativní péče je zaměřená na kvalitu života pacienta a lidí, kteří o něho pečují. Zahrnuje v sobě zdravotnickou, psychosociální, duchovní a spirituální péči, provází pacienta a rodinu po celou dobu onemocnění až do konce. Paliativní péče respektuje autonomii a důstojnost pacienta a celé rodiny. Je to multioborová péče, která vyžaduje spolupráci různých složek, včetně komunitní podpory. Paliativní péči můžeme rozdělit na obecnou a specializovanou. Obecnou paliativní péči může poskytovat například praktický lékař, naproti tomu je péče specializovaná, která je zajišťována multidisciplinárním týmem.

U vzácných onemocnění by paliativní péče měla být specializovaná, dlouhodobá a multidisciplinární. Měla by začínat hned při stanovení diagnózy a provázet pacienta i jeho rodinu po celou dobu onemocnění až do konce. V průběhu nemoci se totiž potřeby pacientů a pečujících mění. Tento přístup je již deklarován v chartě práv dětí ICPCN[10], ale je stejně platný i u dospělých pacientů se VO.

Důležitost rozvoje a posilování paliativní péče jako součásti komplexní péče v průběhu celého života vyjádřila i Světová zdravotnická organizace (WHO) na 67. světovém zdravotnickém shromáždění. Vyzvala také členské státy k rozvoji, posílení a zavádění paliativní péče do zdravotnických systémů.

9 WHO, dokument 67/31.
10 Charta ICPCN, článek 2: „Paliativní péče o dítě a jeho rodinu by měla být zahájena v okamžiku stanovení diagnózy, pokračovat souběžně s veškerými kurativními postupy po celou dobu nemoci a trvat i v čase umírání; její součástí je i péče o pozůstalé. Cílem paliativní péče je mírnit utrpení a zlepšovat kvalitu života.“

1.3. VÝZKUM, CÍLE, VÝCHODISKA

Základním východiskem našeho výzkumu byla současná situace v ČR. Odvětví paliativní péče se v poslední době rozvíjí: vzniklo vzdělávací a výzkumné Centrum paliativní péče, díky nadační podpoře vznikají nová paliativní oddělení a konziliární týmy v nemocnicích, proškolují se odborníci na paliativní péči, paliativní medicína se přednáší na lékařských fakultách, místní samospráva začíná podporovat poskytování paliativní péče, rozvíjí se hospicová i mobilní hospicová péče. Zároveň aktivně pracuje komunita pacientů se vzácným onemocněním: vznikají nové pacientské organizace, zastřešující Česká asociace pro vzácná onemocnění usiluje o systémové změny, vznikla pacientská rada při ministerstvu zdravotnictví, v rámci ČR existuje Národní akční plán pro vzácná onemocnění. V současné době ovšem nejsou tyto komunity příliš propojeny, i když diagnóza vzácného onemocnění indikuje svým charakterem potřebu dlouhodobé paliativní péče.

Pokud se chceme zamýšlet nad koncepcí integrované, komplexní péče o pacienty se VO, musíme nejprve zjistit jejich reálné potřeby.

Cílem výzkumu bylo zjišťování a porozumění reálným potřebám pacientů se vzácným onemocněním a jejich pečujících rodin v různých fázích jejich nemoci v ČR.

Cílové skupiny: zatím nediagnostikovaní pacienti, lidé pečující o dětské pacienty, dospělí pacienti, pozůstalí. Kritériem pro výběr konkrétních vzácných diagnóz (vzhledem k jejich počtu nelze pokrýt všechny) byl typ a míra postižení: zdravotní, mentální, kombinované.

Opora výběru: spolupráce s Českou asociací pro vzácná onemocnění (ČAVO). Spolupráce s ČAVO se stala naprosto klíčovou pro kontaktování cílové populace a pro navázání vztahu důvěry mezi respondentem a tazatelem. V rámci ČAVO byl celý projekt představen a byly navázány osobní kontakty se zástupci jednotlivých pacientských organizací. ČAVO rovněž uveřejnila na svých webových stránkách výzvu pro pacienty, kteří by se sami chtěli do projektu zapojit.

Vzhledem k vysoké citlivosti tématu byla zvolena **kvalitativní metodologie**, která lépe odpovídá potřebě vhledu a porozumění dané problematice. Cítili jsme potřebu s pacienty a jejich rodinami přímo hovořit. Otevřený formát rozhovoru zabraňuje tomu, abychom opominuli nějaký aspekt problému, o kterém jsme dopředu neuvažovali, a zároveň dává větší prostor respondentům se konkrétněji vyjádřit. Naše aktivity navíc připravují eventuální možnost následného standardizovaného reprezentativního kvantitativního šetření, ať už v rámci ČR, nebo masivnějšího zapojení pacientů z ČR do evropské iniciativy Rare Barometer Voices (panel více než tří tisíc respondentů z 23 evropských zemí).

Polostrukturované rozhovory: Vzhledem k tomu, že rozhovory vedly dvě tazatelky (buď řešitelka, nebo socioložka), byl stanoven scénář, soubor otevřených otázek, aby bylo zaručeno, že výzkumný rozhovor proběhne obdobným způsobem. Bezprostředně před uskutečněním interview podepisovali respondenti informovaný souhlas s nahráváním a použitím dat pro výzkumné účely. Byly jim vysvětleny zásady takového rozhovoru (anonymita, dobrovolnost, účelnost). V nejkratším časovém odstupu napsal tazatel své **terénní poznámky** (reflexi proběhlého rozhovoru). Nahrávky byly přepsány do písemné podoby, sebraná data byla kategorizována a analyzována. V citovaných úryvcích rozhovorů byla skutečná jména pozměněna.

Bylo provedeno celkem 20 rozhovorů, z toho:

- 7 rozhovorů na setkání pacientů s Williamsovým syndromem, rozhovor poskytli rodiče dětí a mladých dospělých, Želiv, 28. 4. až 1. 5. 2018,
- 5 rozhovorů na setkání pacientů s mukopolysacharidózou (MPS II. a III.), rozhovor poskytli rodiče dětí, Žďár nad Sázavou, 16.–17. 6. 2018,
- rozhovory na setkání pacientů s epidermolysis bullosa (EB), rodiče dětí, Vysočina, Radešín, 19.–20. 7. 2018,
- 1 skupinový rozhovor s moderátorkami na setkání pacientů s Fabryho chorobou, dospělí, Pastviny, 13. 9. 2018,
- 1 rozhovor s dospělým pacientem s primární amyloidózou, Praha, 17. 9. 2018,
- 1 rozhovor s rodiči dítěte s Treacherovým Collinsovým syndromem, Praha, 7. 10. 2018,
- 1 rozhovor s pozůstalým rodičem (EB), Jihlava, říjen 2018,
- 1 rozhovor s rodiči dosud nediagnostikovaného dítěte, Tábor, říjen 2018.

Průměrná délka trvání rozhovoru: 1 hodina 10 minut[11], rozhovory se odehrávaly buď na klidném místě v rámci respitního pobytu, nebo u pacienta doma, výjimečně na jiném místě zvoleném respondentem.

Celkový počet uskutečněných rozhovorů závisí na **teoretické nasycenosti vzorku**. Dotazování jsme ukončili v momentě, kdy rozhovory nepřinášely již žádné nové vhledy na problémy, které pacienti řeší.

V dubnu 2018 proběhl **pilotní rozhovor** s pečujícím rodičem. Na základě zkušeností z tohoto rozhovoru se mírně pozměnilo další vedení rozhovorů. Ukázalo se užitečnější vést rozhovor v lince biografické, ne tematické. Respondenti vnímali svoji situaci kontinuálně, jako příběh, který začal narozením nemocného dítěte nebo prvními projevy nemoci, pokračoval do současnosti a bude se v budoucnosti dále vyvíjet.

Biografická linka byla využita při pozdější analýze dat. Příběh každé rodiny byl zanesen na časovou osu, počínaje narozením nemocného dítěte a konče současným stavem, kde byly vyznačeny všechny důležité události (např. první příznaky, sdělení diagnózy, vstup do školky/školy, zhoršení zdravotního stavu aj.), které měly vliv na měnící se potřeby celé rodiny. Kromě konkrétních problémů, které rodiny řešily v daném období, jsme zaznamenaly zdroje podpory (kdo/co nejvíce pomohl/o), omezení (co nefungovalo, nedostatky, překážky) i celkovou atmosféru rozhovoru. Pokud byl rozhovor prováděn s oběma pečujícími rodiči, tak i úroveň komunikace mezi tímto párem. Porovnáním jednotlivých časových os rodin se stejnou diagnózou vznikly modelové trajektorie nemocí jako naše výkladové schéma.[12]

Další zdroje dat: zúčastněné pozorování a studium oficiálních i soukromých dokumentů. Reflexe řešitelky ze stáží v rodinách a hospicových zařízeních, reflexe zahraničních zkušeností (Norsko, USA), deníky pacientů, evaluační výstupy od pacientů na vícedenním pobytu a další.

ČASOVÝ HARMONOGRAM VÝZKUMU:

› **duben 2018**	rešerše, kontaktování respondentů z cílové populace, zúčastněné pozorování v rodinách, pilotní rozhovor,
› **květen a červen 2018**	sběr dat, uskutečnění rozhovorů,
› **červenec a srpen 2018**	reflexe ze zahraničních stáží,
› **září až prosinec 2018**	sběr dat, uskutečnění rozhovorů, kódování, analýza,
› **leden 2019**	interpretace dat, závěrečná zpráva,
› **únor 2019**	prezentace výsledků, příprava kulatých stolů s odborníky, odborná diskuse o konkrétních praktických opatřeních.

11 Délka trvání rozhovorů se pohybovala v rozmezí 35 minut až 2 hodiny 50 minut, dle možností i potřeb respondentů.
12 Každá modelová trajektorie by měla představovat jakýsi ideální typ, který v sobě obsahuje nejvýraznější charakteristiky celé skupiny. Neznamená to ale, že do tohoto modelového ideálního typu lze zařadit všechny zaznamenané případy nebo že tento ideální typ existuje ve skutečnosti přesně v podobě, v jaké je popsán. Viz kapitolu 2.4.

2. VÝSLEDKY VÝZKUMU

2.1. SPECIFIKA VO

I přes obrovskou šíři diagnóz můžeme popsat společné charakteristické znaky či problémy, kterými se vyznačuje péče o pacienty se vzácným onemocněním.

„Já kdysi viděl nějakou studii o jiném vzácném onemocnění – to platilo o nás. Všechno to tam odpovídalo tomu, … co prožíváme my.“ *(tatínek syna s EB)*

Naše zjištění, která se dobře shodují s výsledky celoevropského reprezentativního panelového šetření (EURORDIS, Rare Barometer Voices 5/2017) a doplňují ho, shrnujeme v následujících několika tezích:

› Nejistá a dlouhá cesta ke správné diagnóze, velký počet nediagnostikovaných pacientů
Nízká prevalence a nedostatek znalostí i zkušeností se VO mezi zdravotníky prodlužuje čas od prvních příznaků ke správné diagnóze. Přitom většina VO se sice nedá vyléčit, ale včasná léčba může zpomalit nástup nemoci, tlumit příznaky nebo prodloužit pacientův život a zlepšit jeho kvalitu.

„Má cesta k diagnóze chronického onemocnění byla velmi dlouhá a složitá. Svůj problém jsem po mnoha letech hledání opravdu identifikovala, nyní již mohu říci, že úspěšně: moje diagnóza se jmenuje nepřiměřená sinusová tachykardie … a jde o jednu z forem dysautonomie… Pacienti potřebují včasnou diagnózu. Fungovat s problémem, který nemůžeme nijak pojmenovat, je náročné. Je to nekonečný boj s nepochopením, s úřady, které nemají odpovídající tabulky, a se společností, ve které ještě stále panuje zažitá stereotypní představa, jak by měl člověk s handicapem vypadat… U nás je obrovský nedostatek informací a prakticky neexistují žádné zdroje v českém jazyce. Myslím také, že dysautonomie je v České republice velmi poddiagnostikovaná.“ *(příběh Adély Odrihocké citován z www.vzacni.cz)*

› Diagnóza VO má vážné dopady na pacientův každodenní život a mění celé fungování rodiny

Závažná diagnóza má vliv na celou rodinu, dá se říci, že tuto diagnózu má celá rodina, protože nemoc zásadním způsobem mění fungování všech jejích členů. Jeden z partnerů, většinou matka, přebírá roli hlavního pečovatele, jemuž zvládání každodenní péče zabere většinu aktivního času. Dochází k celkovému vyčerpání pečujících.

„No, to už nemáme život, to už život není, to je taková … furt okolo něho lítání. Život je něco, co si člověk aspoň někdy užívá, my si jako neužíváme.“ *(tatínek syna s EB)*

Péčí o nemocného jsou ovlivněny a jí podřízeny všechny další rodinné aktivity. Rodina se dostává do sociální izolace, ztrácí sociální kontakty. Nemoc mění vztahy mezi partnery, poznamenává postavení zdravého sourozence, má vliv na rozdělení sociálních rolí v rodině. Řeší se problémy ekonomické, sociální, psychologické i ryze praktické, zejména koordinace péče. Mění se životní priority a hodnoty. Rodina bývá základním zdrojem podpory, ale zároveň její fungování je vážnou nemocí velmi ohroženo. Viz kapitolu 2.5.1.

› Dlouhodobá, letitá zátěž pečujících

„Já jsem si pořád připadala jako vyždímaný citrón, naprosto bez energie a neschopná už čehokoliv, než je dennodenní starání se o děti, a nějaké vyřizování bylo už pro mě nad lidské síly.“ *(maminka syna s MPS)*

› Velká míra nejistoty, jaký bude další průběh nemoci

„Oni nám prognózu nemůžou říct, protože máme nový typ, takže to nám nikdo neřekne. Novou mutaci, není popsaná, nedokážou říct.“ *(maminka syna s EB)*

› Pacient je často největším odborníkem na svou diagnózu, ale není akceptován běžným lékařem

„Doktorka mě rovnou poslala na plicní. To radši nebudu komentovat ten pobyt tam. Léčili mě tam tři dny pod jiným jménem. Cpali mi nevhodný léky. Já si vozil svoji směs. Říkal jsem, dokud mi neřeknete, co mi to dáváte, já to nebudu polykat. Sestra na mě spustila bandurskou… moje injekce mi odmítli píchat, spletli papíry s jiným pacientem, … takže vy musíte být takový expert na svůj stav.“ *(dospělý pacient, AL amyloidóza)*

› Běžný zdravotnický personál VO nezná, nemá s nimi zkušenosti

„U nás když regionální lékař řekne, tady si lehni na záda, nehejbej se, tak je problém. To byste asi věděli, kdyby ho něco bolelo. No, to bysme asi nevěděli, protože nemluví. Ale to byste poznala. No, nepoznala. Je to náročné. A když člověk těch nepříjemností zažije víc, tak už se mu do toho nechce, a přestože máme snahu jim to vysvětlit, tak oni nejeví zájem. Nám řeknou, že se s tím nesetkali. Pokud chceme dát kontakt, aby si zavolali a zkonzultovali to, tak nemají zájem kontaktovat odborníky. Oni se mě například ptají, jestli nějaký lék může. Já říkám, já přesně nevím, dám vám kontakt na doktora. Ne, ne, ne, tak to ne.“ *(maminka syna s MPS II.)*

› Pacient je se svou nemocí sám, chybějí mu informace i podpora

„Neděláme nic jinýho, než že se snažíme najít nějaké informace. Furt dokola a člověk by mohl jít na druhej úvazek, vlastně na třetí: práce, péče o dítě, hledání informací.“ *(maminka dcery s Treacherovým Collinsovým syndromem)*

› Selhává komunikace mezi pacientem a lékařem

„Na začátku vám řeknou tu hezkou větu, že matka je šéf týmu, protože matka je nejdůležitější. Tak když už to teda řeknou, tak by to mělo vypadat trošku jinak ... Zeptaly se, jestli něco nepotřebuju, a než jsem stačila odpovědět, už mi přibouchly dveře před nosem.“ *(maminka dcery s Treacherovým Collinsovým syndromem)*

› Potřeba komplexní péče

Většina vzácných onemocnění má řadu nejrůznějších projevů, pacienti musejí navštěvovat řadu specialistů, kteří ale řeší pouze jednotlivý problém, svoji odbornost a nevidí pacienta a jeho problémy v souvislostech.

„Líbí se mi přístup na oční klinice ... Tam mají tři děti v péči se syndromem. Tam nám opravdu vysvětlujou, co je za problém, co je princip operace, takže tam máme pocit, že jsme součástí léčby, že se s námi někdo baví o tom postupu... To je skvělý v tom, že tam je vidět, že doktorka se zajímá nejen o to, že to dítě potřebuje brejle, ale že to dítě má komplexní problémy, a bavíme se teda o tom, že tam jsou ve hře další věci, kvůli kterým je lepší počkat ... Mně vadí, že oni jedou svoji odbornost a nevadí jim, když dítě má víc handicapů nebo potíží, tak musíme bruslit někde na hraně, abychom toho víc vylepšili, než zhoršili.“ *(maminka dcery s Treacherovým Collinsovým syndromem)*

2.2. VO U DOSPĚLÝCH PACIENTŮ

Vzácní pacienti jsou většinou děti, ale určitý podíl tvoří také dospělí. **Mnoho problémů dospělých se VO je překvapivě velmi podobných těm, které řeší lidé pečující o dítě se VO** (šok a vyrovnávání se se závažnou diagnózou, potřeba psychické podpory, finanční problémy, problémy se systémem státní sociální podpory, vliv nemoci na chod celé rodiny, sociální izolace a další). Rodiny pečující o dospělého pacienta se VO se často setkávají s nepochopením a nezájmem ze strany odborníků i poskytovatelů služeb.

„Když jsem se dozvěděl o té nemoci, byla to taková rána z čistého nebe, byl jsem zdravý, aktivní a najednou jsem zjistil, že jsem nemocnej, a největší rána byla, já mám ještě tři holky, nevěděl jsem, jak se s tím srovnat, já byl čtyři měsíce v depresi, úplná hromádka neštěstí, představoval jsem si, co bude, jak bude, kdy to skončí.“
(dospělý pacient s Fabryho chorobou)

„Manžel to měl odjakživa, pak mu na to přišli, vzal si tablet, sed si k počítači, přečetl si, že se dožije maximálně padesáti sedmi let, a seděl doma, přestal pracovat a já přišla domů a on tam seděl a přemejšlel. Já jsem ho nemohla donutit absolutně k žádný činnosti.“ *(pečující o dospělého pacienta s Fabryho chorobou)*

Specifikem dospělých pacientů, kteří onemocní VO v průběhu života, **je potřeba uznání, smysluplnosti, užitečnosti**. Dospělý člověk svůj život tvoří kolem dvou základních pilířů: rodiny a práce. S vážným onemocněním je většinou spojená ztráta původního zaměstnání, obzvlášť pokud člověk zastával výše postavenou, náročnou pozici. Nemoc znamená sníženou možnost dalšího uplatnění, ať už mluvíme o potřebě částečného úvazku, nebo o náročnosti práce. Ztrátou původního zaměstnání se výrazně snižuje pacientův sociokulturní status a to má velký vliv na jeho sebehodnocení. Zároveň s tím si dospělí pacienti velmi dobře uvědomují pozitivní vliv a podporu svojí rodiny.

„Nedovedu si představit, kdybych byl sám. Kdybych byl sám nebo s osmdesátiletejma rodičema. V tu chvíli bych byl na krku státu, skončil bych někde v LDN, jako padesátiletej ležák. Kde bych bral motivaci, pro koho mám brát motivaci?“ *(dospělý pacient, AL amyloidóza primární)*

Rodina je pro ně velkým zdrojem motivace do dalšího života. Zároveň bolestně vnímají změnu své sociální role: z živitele rodiny se stávají tím, o koho je nutno pečovat. Přitom nechtějí být na obtíž.

„Nechci bejt na obtíž. Jenže ono je to na vlnách, jeden den máte úplnou euforii, můžu do práce, všechno, druhej den, prd, nemůžu vzít ani nákup, automaticky šáhnete, ale musíte si říct, nene, jen to polož … a vypadáte, že si hrajete na simulanta. Manželka nese kolu, desetikilovej pytel, … potkáme sousedy a já nesu kilovou taštičku, protože si přidávám zátěž na dejchání. Ty si řeknou, ten jí pěkně šikanuje, … s tím bych chtěla žít!“
(dospělý pacient, AL amyloidóza primární)

Práce, alespoň v takovém režimu, jaký zdravotní stav dovolí, se jeví jako výborná forma terapie. Pomáhá pacientům psychicky, umožňuje odpočinout si od nemoci a zároveň zabraňuje sociální izolaci.

„Potřebuju si vůbec vyzkoušet, jestli to dám, i psychicky, a jsem vám vděčnej, že mě vezmete. Vy budete zkoušet, jestli jsem vám něco platnej, a já budu zkoušet, jestli to vůbec zvládnu. Tak proto ten částečnej se mi líbí, … po skončení školení za mnou přišli a nabídli mi další spolupráci, mají raději stálé spolupracovníky. Pro mě to bylo psychicky hrozně dobře.“ *(dospělý pacient, AL amyloidóza primární)*

„(Manžel) teď nepracuje na plný úvazek, ale když je mu dobře, oni zavolaj a on jede. A zaměstnává mozek. Musí být v činnosti.“ *(pečující o dospělého pacienta s Fabryho chorobou)*

Najít takovou práci, kterou by, při vědomí všech svých omezení, pacient se VO zvládl, bývá těžkým oříškem.[13]

2.3 VNÍMÁNÍ PALIATIVNÍ PÉČE

Pokud chceme otevírat téma paliativní péče u pacientů se vzácným onemocněním, musejí společné diskusi nezbytně předcházet otázky, co pacienti a jejich pečující o paliativní péči vědí, jak si ji pro sebe definují a jak ji vztahují ke své situaci. Vzhledem k tomu, že řešitelka tohoto projektu již měla předchozí zkušenosti z komunity VO, bylo naší hypotézou, že úroveň znalostí o paliativní péči bude velmi nízká.

„Mám jednu kamarádku, která se věnuje paliativní péči starých lidí v Brně, a my, když jsme se dostali poprvé na to ARO, přišla za mnou: ‚Víš, on už potřebuje tu paliativní péči‘, úplně se na mě dívala, jako kdybych byla matka, která se nemůže vyrovnat s tím, že její dítě umírá. Chtěla, abych to pochopila, že už umírá, tak už ho pusť, tak ho nech. Slovo paliativní, to mi úplně naskočila husí kůže, já mám s tím to všechno spojené. Jako kdybych ho rovnou pohřbívala, to dítě. Jakub žil ještě tři roky.“ *(maminka pečující o chlapce s MPS)*

13 V některých případech bývá i průkaz ZTP vnímán jako stigma. Ze zaměstnávání osob se zdravotním postižením sice plynou pro zaměstnavatele výhody, na některých pozicích ale není takový uchazeč žádaný. Někteří pacienti proto raději ZTP ve svých žádostech o práci neuvádějí.

„To slovo paliativní nějak odstraňte, my chceme žít do poslední chvíle, a ne žít s tím, že se připravujeme na smrt.“ (maminka pečující o chlapce s MPS)

Tento předpoklad se potvrdil také při skupinové diskusi v rámci výroční konference České asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO). Zúčastnění (zástupci pacientských organizací, pacienti) měli většinou zkreslené a zavádějící představy o definici paliativní péče, zabarvené převážně negativními konotacemi: ***„strašák“, „konečná stanice“, „bezmoc“, „umírání“***, a neměli tudíž v první chvíli žádnou představu o tom, jak by jim paliativní péče mohla pomoci.

Tato zjištění odpovídají výsledkům výzkumu veřejného mínění (STEM/MARK/Cesta domů 2015) zjišťujícího postoje veřejnosti ke smrti a umírání. Více než polovina respondentů zastávala názor, že toto téma je dosud tabuizováno a dostatečně se o něm nemluví. Relativně častěji se jím zabývají ženy a lidé chronicky nemocní. Ovšem stále více než 60 % respondentů o tom, jak si představují konec svého života, s nikým nemluvilo. Pokud srovnáme časovou řadu z výzkumů 2011–2013–2015, výsledky se významněji nemění. Povědomí o paliativní péči je, i přes jisté zlepšování díky osvětě, stále velmi slabé. Více než tři čtvrtiny respondentů neví, co si má pod paliativní péčí představit.

V tomto směru je tedy potřeba vyvinout ještě mnoho úsilí. V rámci našeho projektu proběhlo několik přednášek, které byly zařazeny na program vícedenních pobytů pro pacienty pořádaných konkrétními pacientskými organizacemi. Předkládané vysvětlení vzbudilo zájem a diskusi. Pokud budou mít pacienti dostatek informací o možnostech paliativní péče, mohou se stát aktivnějšími v přístupu ke své nemoci. Budou umět lépe popsat svá přání týkající se poslední fáze života a mohou být rovnocenným partnerem v komunikaci s lékařem, se kterým společně rozhodují o dalším léčebném postupu.

Na druhou stranu, pokud některé rodiny hospicovou nebo paliativní péči využily, hodnotily ji velmi kladně.

„A hlavně holky z hospicu, ty byly pořád na telefonu. Já jim volala z nemocnice, ony vystěhovaly pokoj, daly tam polohovací postel, kyslík, všechno, já byla jen na telefonu, já si nedovedu představit, že bych bez hospicu mohla ten konec zvládnout. I když byla bezvládná, my jsme ji převazovali, protože ty rány pořád hnisaly, měla vnitřní krvácení, nesměla se to dozvědět, doktor slíbil, bude při smyslech, ale nebude trpět bolestí, … chtěla bych vyzdvihnout tu hospicovou péči“ (maminka pečující o dospělou dceru s EB)

„Tam je výborný, že ona (psycholožka) dělá pedagogicko-psychologického poradce při střední škole a potom se ještě věnuje paliativní péči se starými lidmi, což nám strašně moc pomohlo. Opravdu jsme i toto téma řešili a já jí říkal, že nevím, jak to říct tomu dítěti (zdravému sourozenci), … já potřeboval nějaký informace, kdybychom už řešili to poslední stádium, taky jsem měl obrovskej strach, aby nikdo netrpěl, zároveň nechci rozhodovat za dítě. Kdyby šlo o mě, tak si řeknu, co chci, nechci, … ona mě uklidnila, že když ten pacient ke konci hodně trpí, tak se lékaři domluví a uvedou ho do umělého spánku, to jsem nevěděl. To mě hodně uklidnilo.“ (tatínek s chlapcem s MPS)

2.4. MODELOVÉ TRAJEKTORIE KONKRÉTNÍCH VZÁCNÝCH DIAGNÓZ

I přes vyjmenované problémy, které jsou společné celé varietě vzácných nemocí, si uvědomujeme různorodost omezení a výzev, jimž čelí pacienti s jednotlivými diagnózami a jejich pečující. Vždyť ani v rámci jedné diagnózy se nenajdou pacienti s naprosto stejnými problémy.

„Postavíte vedle sebe tři lidi, kteří maj úplně stejnou diagnózu, ale každej jsme úplně jinej. Jednoho chytnete takhle, zůstane vám kůže v ruce, mně můžete udělat ‚ohníček' – mně se nic nestane, ale nemůžu kloubem na podlahu, někdo nemůže pořádně otevřít pusu, protože to má špatný, … když vidíte, co ta nemoc umí a v jakých formách a složitostech." *(maminka EB pečující o 2 dcery s EB)*

Navíc **se potřeby pacientů i pečujících v čase mění:** v závislosti na stabilizaci nebo zhoršení zdravotního stavu, věku pacienta, psychickém stavu, začlenění do společnosti.

„Tak jsme těch deset let protrpěli a pro ní to bylo taky docela stresující, protože to byl ten školní dril, … pak začala chodit do stacionáře, ona úplně rozkvetla, jednak jsme nemuseli dojíždět, odpadly stresy, … je tam strašně spokojená." *(maminka dospělé dcery s WS)*

Z tohoto důvodu jsme se rozhodli vykreslit potřeby jednotlivých diagnóz pomocí **modelové trajektorie nemoci**, která vymezuje nejdůležitější milníky v rodinách se VO. Jde o události, které zásadním způsobem mění potřeby rodin a jsou pro určitou diagnózu typické. Ve výzkumu jsme se zaměřili na tři diagnózy: Williamsův syndrom (WS), epidermolysis bullosa (EB) a mukopolysacharidózu (MPS), které představují různé typy a míru postižení.

2.4.1. Modelová trajektorie: Williamsův syndrom (WS)

Základní charakteristika: geneticky podmíněná porucha s celou řadou zdravotních příznaků – specifický vzhled, onemocnění srdce a cév, opoždění psychomotorického vývoje – v raném věku trvá dětem déle, než se naučí chodit a mluvit. V pozdějším věku se projeví různý stupeň mentálního postižení, pohybující se nejčastěji v rozmezí lehkého až středně těžkého mentálního postižení. V porovnání s ostatními dovednostmi děti velmi dobře a hlavně rády mluví. Vyjadřovací schopnosti však převažují nad porozuměním. Následkem toho často působí vyspělejší, než doopravdy jsou.[14]

„Písmo má pěkný, číst se taky naučila, počty – to je horší, což je typický, ale ona si přečte třeba delší větu, ale absolutně neví, co četla. Nepochopila ten smysl."

Naopak mívají problémy se zpracováním zrakově-prostorových informací. Často bývají přítomny poruchy pozornosti s hyperaktivitou. Mnohé děti jsou až nezvykle muzikální. Často bývají citlivější ke zvukům.

„Když bouchaly rachejtle na Silvestra, já strávila celé noci s ní v posteli, protože to absolutně nezvládala, ten zvuk, to byla úplně nepříčetná, musela jsem být u ní a držet ji v náručí. To jí dělalo hrozně zle. Dnes už jí to tolik nevadí, ale v tom dětství to bylo náročné. Sluch mají citlivý."

14 Více o problematice Williamsova syndromu na stránkách pacientské organizace Wilík: https://www.spolek-willik.cz/praktice-informace/williamsuv-syndrom/

Dalším častým problémem je stereotypní až obsesivní chování – děti vydrží u jedné činnosti dlouhou dobu, a když se mají odtrhnout, vybuchnou vzteky. Agresivní chování nebývá vzácností.

„Někdy je to opravdu, jak se říká, na nervy, na hlavu, hlavně to věčný opakování. To člověk neví, kdy to přestane, kdy už se konečně naučí nějakou věc. Například se naučil slovo vole a říkal ho tisíckrát za den a trvalo mu asi půl roku, než ho to slovo přestalo bavit a začal používat nějaké jiné. Člověk si v tu chvíli myslí, že nikdy nepřestane."

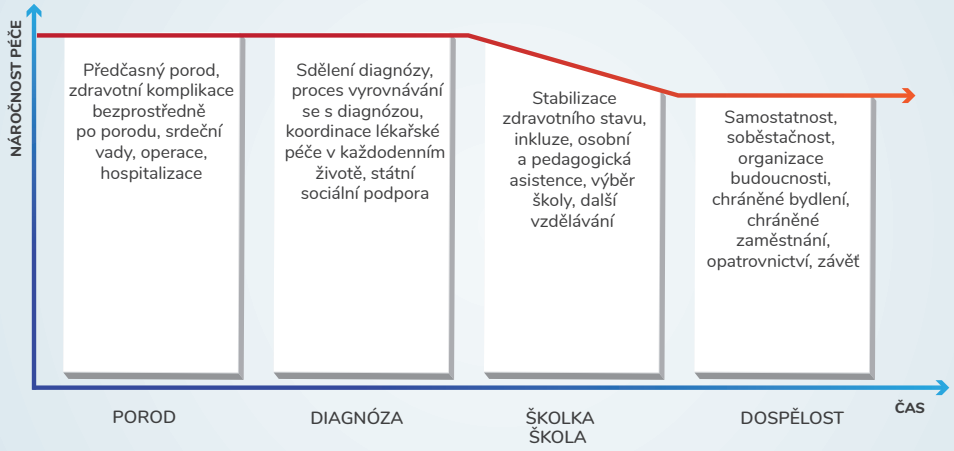
Tyto děti jsou velmi společenské a komunikativní. Postrádají však sociální zábrany i zdravou dávku ostražitosti vůči cizím lidem. V době, kdy se zdravé děti začínají osamostatňovat, dolehnou na rodiče dětí s Williamsovým syndromem v plné míře problémy dané typickými povahovými rysy, jako jsou nadměrná přátelskost, zvýšená emotivita, nepochopení společenských konvencí nebo absence strachu z cizích lidí.

„Čím jsou starší, tím je to na nich víc vidět."

„Když jí dělali v osmnácti letech posudek kvůli invalidnímu důchodu, tak naznali, že je na mentální úrovni pětiletého dítěte. Myslím si, že se to moc neposunulo. Ona ledasco ví, ale tu souvislost, tu nemá, ... je to takové větší dítě, to lepší nebude."

OBRÁZEK 1

Modelová trajektorie: Williamsův syndrom



› Milník č. 1: Porod

Většina respondentů udává problémy na konci těhotenství, předčasný nebo komplikovaný porod, zdravotní obtíže dítěte ihned po narození. V období bezprostředně po porodu nastává pro rodiče velmi stresující a náročné období, kdy musejí zvládnout péči o nemocného novorozence, s převozy do specializovanějších pracovišť, často včetně operací a delších pobytů v nemocnici. Pokud je rodina početnější, přibývá ještě péče o zdravé sourozence. Rodiče se musejí rozdělit, aby vše zvládli.

„My jsme se dozvěděli, že se nám mají narodit dvojčata, nevěděli jsme, že budou nemocný, nic. Narodili se předčasně ve 33. týdnu a už v porodnici nám zjistili nějakou srdeční vadu a už i podle vzhledu, mohlo by odpovídat Williamsově syndromu. Víc nám neřekli. Máme dva chlapečky, jeden šel hned po porodu na operaci se srdíčkem. Tím to začalo. Dva měsíce byli v inkubátoru, pak je pustili domů. My se dozvěděli v prvním týdnu, že kluci jsou mentálně postižení, a druhý týden, že jeden z chlapečků má vadu neslučitelnou se životem. Že to bude spět ke konci, dříve nebo později. My jsme ho měli doma na kyslíkovém přístroji, spoustakrát jsme se střídali v nemocnici, ten druhý se musel starat o druhé dítě doma. V jedenácti měsících zemřel.“

Toto období je pro rodiče vyčerpávající psychicky z obav o zdraví dítěte, fyzicky i prakticky.

„Upřímně mám pocit, že to bylo jedenáctiměsíční období temna, kdy jsme fungovali jako stroje, cik cak k těm dětem, on ani nebyl čas na jiné věci, protože on nám přestával dýchat, umělé dýchání jsme dávali, … časté převozy do nemocnice sanitkou, to se nám stalo několikrát. Byli jsme rádi, že fungujeme, nikdo nás neprovázel.“

Rodiče postrádají psychickou i praktickou podporu.

„Kdyby se rodiče dozvěděli, že mají nějaký problém, tak když by byl nějaký člověk, který by je tím dokázal provést. Od začátku, řekl jim, že máte nárok na to a to, bylo by dobrý zkontaktovat tyhle a tyhle lidi. Zkrátka měl nějakého průvodce, protože rodiče strašně tápou, někoho, na koho by se v tu chvilku mohli spolehnout, a když by si nevěděli s něčím rady, tak by jim mohl pomoct, … jak po lékařský stránce, i po těch ostatních, plus dokázal utěšit.“

› Milník č. 2: Diagnóza

Sdělení závažné diagnózy je velmi důležitým momentem pro celou rodinu. Všichni zúčastnění si ho budou stále velmi dobře pamatovat. Rodiče se většinou dozvídají tuto diagnózu v rozmezí několika měsíců až dvou let věku dítěte. Diagnózu WS sděluje genetik. Od rodičů jsme zaznamenali jak kladná, tak záporná hodnocení způsobu, jakým byli seznámeni s diagnózou.

„Genetička nám dala podklady nějaký, vysvětlila nám, že to není konec světa, tyhle děti se třeba nikdy neoženěj, nebudou samostatný, ale zase se můžou jakoby naučit, aby aspoň mohly někde být, kde se o ně budou starat. Hlavně nám dala informace na Wilíka, kde jsme sehnali další věci. Pro nás byla podstatná ta první brožurka, která upozorňovala na ty nemoce, to jsme předali svýmu doktorovi, ten pak nás hnal tam na ty vyšetření, aby se zjistilo, jestli jo nebo ne.“

„Ona ta genetička byla docela prazvláštní, ty děti, co byly postižený, tak támhle ten kluk je taky syndrom – ona je nazývala syndrom, ty děti. Tak se ještě za pět let přijďte podívat, to už jsme nešli samozřejmě. To mělo smysl pro ni, ne pro nás … Dostali jsme papír, k jakým doktorům zajít, co by se mělo sledovat, ale že by nám někdo pomáhal vyrovnat se s tou diagnózou, to ne. Rozhodně nic takového."

„Čekali jsme něco víc, představovali jsme si, že už by tam mohl být nějaký sociální pracovník nebo psycholog a říct, že to funguje, že se s tím dá žít. Ale oni tu knížku zavřeli a řekli na shledanou a po pěti minutách jsme šli domů."

Určení správné diagnózy je nezbytné pro vhodnou léčbu a péči, která může stav pacienta a kvalitu jeho života výrazně zlepšit.

„Diagnózu jsem se dozvěděla až v jejích čtrnácti letech, ono tady nebylo o tom nic, tady o tom nikdo nic nevěděl. Takže těch deset let chodila do speciální školy, až potom jsem donesla, že má ten Williamsův syndrom, ale už ty roky byly pryč."

Na druhou stranu mohou pečující rodiče do doby stanovení diagnózy ještě doufat. Pak jsou konfrontováni s jejími neúprosnými důsledky. Nastává čas vyrovnávání se s diagnózou a velká změna rytmu každodenního života. Rodiny s WS zatěžuje zejména velký počet specialistů, u kterých jsou sledováni, a shánění informací o syndromu, dostupných sociálních službách i sociální podpoře. Matka jako hlavní pečovatelka zůstává doma s dítětem. V této fázi, kdy se přizpůsobují nové situaci, uvádějí rodiče jako velkou podporu kromě širší rodiny (pokud funguje) také pacientskou organizaci Wilík a služby rané péče.

„Takže všechno odnesla naše babička, moje máma, která se mnou všude jezdila a všechno se mnou prožívala. My jezdili třeba i dvakrát týdně na rehabilitace do Motola. V roce a tři čtvrtě jsme odjeli poprvý do lázní, do pěti let jsme strávili třeba celkově rok v lázních, když to tak sečtu. My máme ještě starší dceru, to bylo taky náročný, když jsme jeli do lázní, Petruška nastupovala do první třídy. Manžel musel chodit do práce vydělávat peníze, ještě, že babičky máme blízko, obě v důchodovém věku, takže mohly pohlídat."

„Kdybychom se nedostali k Wilíkům, tak nevíme nic. Tady jsme se dozvěděli všechno, na co máme nárok, jinak nám nikdo nic neřekl. Když si to člověk takhle uvědomí … Ti, kteří zakládali tenhle spolek, tak nám vlastně prošlápli tuhle cestu."

„Nejdůležitější je pomoc v těch prvních letech, nastartovat to nějak, než se člověk vyrovná, přizpůsobí."

› Milník č. 3: Školka/škola

Po stabilizaci zdravotního stavu a přizpůsobení se nové diagnóze bývá dalším milníkem v životě rodin s WS adaptace na školku a dále školu. Rodiče musejí rozhodnout, co je pro jejich dítě nejlepší, zda inkluzivní vzdělávání v běžné školce/škole, nebo zařazení do speciální školky/školy a navazující služby (družina, volnočasové aktivity pro handicapované děti, odlehčovací služby pro rodiče, stacionáře a další). Řeší také osobní nebo pedagogickou asistenci a individuální učební plán.

„Ve školce ho měli velký strach vzít, chodí ve vesnici do školky, protože spoustu věcí neuměl, dostal asistenta, my jsme si vybrali z rodiny asistenta. Kluka, který neměl práci, ale má dobrej vztah ke všem dětem, a mně to hrozně vyhovovalo, protože všechny věci, které měl Emilek dělat, co nám v SPC říkali, že máme dělat, já to navalila na něj. On s ním cvičil ve školce … Když přišli ze školky, to už není moc času od čtyř do půl sedmý, to chtějí radši děti běhat a tak. Takže pro mě to bylo hodně přínosný. I pro něj, velký pokrok udělal ten první rok."

„Jsem za to ráda, že může do stacionáře chodit, že nemusíme být spolu doma sami, protože syni jsou ženatý pryč, táta chodí pořád jen do práce, máme jen dědečka osmdesátiletého, co bysme doma dělali. Kamarády nemá nikde. S dětma, vrstevníkama, si nikdy nerozuměla."

Při vstupu do školy si rodiče kladou otázky, jak jejich dítě zvládne změny a zvýšené nároky, ale zároveň je to příležitost pro pečující, kteří jsou dlouhodobě doma s dítětem, aby mohli odejít do práce.

„Teď se mi povedla aspoň práce v tiskárně. Dřív jsem dělala v bance, ale tam je to složitý. Já potřebuju, abych mohla říct, teď nepřijdu zítra, v pátek a oni mi neřeknou fajn, ale tady jo a je to blízko školy, takže se dá syn hodit do školy a pak zase vyzvednout. To jsem ráda, že se tohle povedlo."

„Dcera teď chodí do běžný školy, do třetí třídy, má asistentku pedagoga, je integrovaná, tak to dávaj, má individuální plán, paní ředitelku, která je inkluzi nakloněná, má s tím i zkušenosti. Teď máme jinou paní učitelku, trochu narážíme, … dost mě to vyčerpává. Připadá mi, že pokud člověk nenarazí na opravdu dobrý lidi, kteří s inkluzí mají zkušenosti, tak je to hroznej problém přesvědčit, že se musí na to dítě trošičku jinak, že nemůže jako jiný lidi, že nemá jen mentální postižení. Občas bojuju, no."

Velmi zajímavé je pro nás zjištění, že více rodičů si uvědomuje význam inkluze nejen v praktické, individuální rovině, ale chápe význam inkluze celospolečensky, jako nástroj společenské změny, změny sociálního cítění a sociální politiky.

„Ono se to bude posouvat, pokud se svět nezmění, tak máme vyhlídku, že věci se budou zlepšovat, že bude pořád běžnější, dostupnější (chráněné bydlení), nebude to takové tabu. My na tom pracujem. Když ho dáme do normální školy, tak děti ho budou znát, ty děti pak budou rozhodovat. Když se s nima budou setkávat, tak oni za třicet let budou tvořit tu společnost. To je fakt."

› Milník č. 4: Dospělost

Čím jsou pacienti s WS starší, tím je na nich postižení více patrné. Rozdíly mezi zdravým a nemocným se začínají prohlubovat. V případě WS je velmi důležité, aby se s nemocnými dětmi intenzivně pracovalo v rodině i ve škole.

Všichni rodiče pečující o dítě s WS přemýšlejí o budoucnosti. Uvědomují si, že tu nebudou věčně, a uvažují, co asi bude s jejich dítětem. V obecné rovině se snaží o to, aby jejich dítě bylo co nejvíce soběstačné, i když vědí, že úplně soběstačné nikdy nebude a stále bude potřebovat pomoc a podporu. Přáli by si, aby dítě zvládlo život v chráněném bydlení a mělo možnost pracovat třeba v nějaké chráněné dílně. Otvírají otázky opatrovnictví, svěřeneckých fondů nebo závěti.

Spokojenější a vyrovnanější bývají rodiče, kteří jsou při péči aktivnější, více se mezi sebou domlouvají a všechny výzvy, které život se VO přináší, řeší společně. Komunikují mezi sebou navzájem, s učiteli, lékaři a jsou jim rovnocennými partnery. Snaží se přizpůsobit každodenní podmínky tak, aby to vyhovovalo jak nemocnému dítěti, tak celé jeho rodině.

„Musím říct, že jsme měli štěstí na odborníky, ale člověk musí hledat a nesmí zůstat sedět s rukama v klíně a čekat, až mu někdo pomůže, musí být aktivní sám."

Velmi důležitými faktory, které ovlivňují přijetí diagnózy, jsou: míra progresivity onemocnění a schopnost emocionální odezvy od dětských pacientů. V případě Williamsova syndromu onemocnění není progresivní, nezhoršuje se a pacient se dožívá průměrného věku. Navíc bývají lidé s WS přátelští, komunikativní a sociální.

„A já, když už jsem nemohla, bylo to hodně náročný, tak mi řekne: Maminko, ty máš se mnou takový trápení, viď? To člověka nakopne. Řekne: Maminko, já tě mám tak ráda."

„Člověk to musí vidět z té lepší stránky. Může být hůř. Byla tady nějaká doktorka a ona říkala: Tohle je dobrej syndrom! Já na ní koukala, dobrej syndrom? A pak si s odstupem času říkám, že měla pravdu: přátelský jsou, nic jim nechybí, když mají to svoje, nic neřeší, jsou šťastný. Říkám si, kdybych se taky takhle měla! Teď jí musím dát za pravdu, předtím jsem tenkrát před těmi pěti lety na ni koukala, jestli se nezbláznila trochu."

Přijetí vzácné diagnózy provází naprostá změna životních priorit a hodnot.

„Někdo řekne, že to není pravda, ale říkám, svým způsobem je to takový dar. Člověk přijímá život úplně jinak. Ne, že bych si to přála, ani sobě, ani tomu dítěti, ale ten život bychom prožili určitě jinak, ale neříkám, že líp. Potom by se řešily takový věci, nad kterýma dnes mávnu rukou. Oceňuju to, když to manželství ještě posílí. Když víte, že se můžete na toho druhýho spolehnout, že vás nepotopí."

„Jsou chvíle, kdy člověk na to myslí, kdy ho to trápí, ale zas mu to přineslo jinej pohled na svět, jiný kamarády, poctivější."

2.4.2. Modelová trajektorie: epidermolysis bullosa congenita (EB), „nemoc motýlích křídel"

Základní charakteristika: dědičné onemocnění, jímž v ČR trpí 250–300 lidí. V současnosti nelze vyléčit. Díky specializované péči však lze stav pacienta výrazně zlepšovat. Pro EB je charakteristická křehká a lehce zranitelná kůže. Jedná se o velmi bolestivé puchýřnaté onemocnění.

„Ošetřování a slziček bylo taky dost a ještě bude. Kůže se postupně zhoršovala, zhoršovala, tak kůže je ve fázi, kdy od půlky stehen až po kotníky má v jednu chvíli otevřené nohy, a pak se to zahojí. My máme tu nejtěžší formu, dystrofickou, takže se to déle hojí, ale i tak se to hojí docela rychle. Není úplně pohyblivá, mrštná."

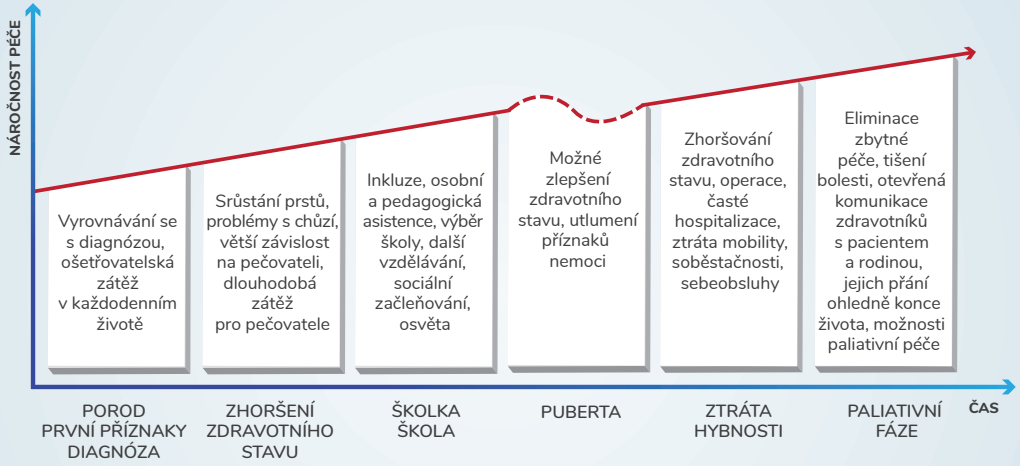
Vznikají puchýře a otevřené rány, které se velmi špatně hojí. Projevy jsou velmi rozmanité a individuální. Onemocnění může postihovat také dutiny, jako je jícen, ústa, trávicí a močové ústrojí.

„Pavlík nemohl polykat, má podvýživu, nepřibírá, a i jícen už měl zúženej, takže mu dělali dilataci. Teď jsou mu čtyři roky, takže to jde rychle, už i ty prstíčky má hrozný, pokrčený, nenapne je, ty prsty se hodně zhoršily poslední rok.“

Pacienti mají špatné nehty a zuby. Nemoc nemá vliv na intelekt člověka. Nejzávažnější formou je dystrofický typ. Nemoc se objevuje ihned po narození. Rány vznikají při silnějším dotyku nebo i samovolně a mohou zasahovat velké plochy. Nemoc zasahuje i sliznice. Nejzávažnější formy EB výrazně zkracují délku života. Dochází k úmrtí v dětském věku nebo mladé dospělosti.[15]

Vzhledem k zaměření tohoto výzkumu na paliativní péči zde načrtneme modelovou trajektorii pacienta s těžkou, dystrofickou formou EB.

OBRÁZEK 2:
Modelová trajektorie: nemoc motýlích křídel (EB), těžká dystrofická forma



15 Informace o charakteristice onemocnění EB převzaty z webových stránek specializovaného EB centra: https://www.ebcentrum.cz/onemocneni-eb/t1189

Milník č. 1: Porod, první příznaky, diagnóza

První příznaky (puchýře, stržená kůže při ošetřování) se objevují již při porodu nebo v prvních měsících života. V současnosti dochází k určení diagnózy velmi brzy a pacienti jsou odesíláni do brněnského EB centra, kde se pracuje s celou rodinou. Rodiče se učí techniky obvazování a pravidla zacházení s takto nemocným dítětem. Z rozhovorů s dospělými EB pacienty nebo s lidmi pečujícími o dospělého s EB je vidět, nakolik péče v této oblasti pokročila (informace, vývoj vhodnějších obvazových a krycích materiálů, přístup k pacientům, poradenství).

První týdny jsou velmi náročné pro celou rodinu, zejména pokud nemocné dítě má ještě zdravé sourozence, o které je nutno pečovat. Rodiče se musejí vyrovnávat se závažnou diagnózou, matka tráví s nemocným dítětem několik týdnů v nemocnici, otec pečuje o další děti, pracuje a zároveň dojíždí do nemocnice.

„Já jsem řval, brečel jsem, já brečel, chm, možná víc než manželka, celejch čtrnáct dní. Trošku jsem přestal, když manželka přijela, abychom neřvali oba. Tak jsme si to střídali. Ono to bylo hektický v tý době, … já pendloval Libava, Pardubice, Brno, … po měsíci jsem odpadl, dostal jsem chřipku.“ *(tatínek syna s EB)*

Preventivní obvazování a ošetřování ran zabere pečujícím až několik hodin denně. Dohled nad malým dítětem, které se začíná samo pohybovat, ale neumí ještě předvídat, musí být nepřetržitý a je vyčerpávající.

„Sotva se to začne hojit, už spadne znovu a má zase ránu, takže u nás je to koloběh pořád dokolečka. Třeba prakticky levej nárt měl zahojenej až teď dva dny a v noci si to zase rozdrbal, takže kůže zase sleze. Takže ten nárt se hojí furt čtyři roky … (Ošetřujeme) ráno čtvrt hodiny, večer čtvrt hodiny nebo půl, když děláme velký převazy s koupáním, tak hodinu, a to koupeme dvakrát, třikrát do týdne. Jde do vany, tam se obvazy odmočej, svlíknem a zase zavázat. Nebo i v průběhu dne, vidím, že má na zadečku puchýř, tak ho hned píchnu, takže ta péče je neustálá.“ *(maminka chlapečka s EB)*

Nemoc EB představuje pro rodinu také velkou finanční zátěž. Většinou matka odchází z práce a věnuje se péči o nemocného na plný úvazek. Navíc spotřeba obvazového a dalšího zdravotnického materiálu je obrovská, zdravotní pojišťovna nehradí úplně vše, co pacient potřebuje.

V oblasti státní sociální podpory neexistuje standardní postup, jak v těchto případech rozhodovat. Rozhodování o poskytnutí příspěvku na péči nebo o udělení průkazu ZTP závisí na konkrétním úřadě, přičemž míra subjektivního hodnocení je velká. Vytrvalí a aktivní rodiče nakonec na podporu dosáhnou, ale stojí je to mnoho času a úsilí, které by mohli věnovat své rodině.

„Nám odmítli dát ZTP. Ona ta nemoc není v kolonkách a Pavlík je mobilní, že běhá. To bylo v Pardubicích, teď budeme dávat dovolání do Hradce a tam nám to snad dají. Ono je to prý o Pardubicích známé, psalo mi hodně lidí na FB, že mají stejné zkušenosti s jinýma diagnózama, že jim to v Pardubicích nedali, ale že byli úspěšní na odvolání v Hradci.“ *(tatínek chlapečka s EB)*

Milník č. 2: Zhoršování zdravotního stavu

Náročnost péče se prohlubuje, pokud nastává zhoršení zdravotního stavu: rány zasahují větší plochy kůže, déle se hojí nebo se postižení rozšíří také na sliznice.

Může docházet ke srůstání prstů. Pacient podstupuje operace, jejichž cílem je zachovat hybnost prstů, která je velmi důležitá pro zachování kvality života. Bez hybnosti prstů pacient ztrácí základní prvky soběstačnosti a je stále závislejší na svém pečovateli.

Pokud onemocnění postihuje také sliznice a pacient má problémy s polykáním, musí jíst upravenou, kašovitou nebo mixovanou stravu. Další zásadní problémy nastávají při zúžení jícnu pacienta. Může dojít až k podvýživě, kterou je nutno řešit zavedením PEG (perkutánní endoskopické gastrostomie). PEG řeší akutní problém podvýživy, ale zároveň je další komplikací při ošetřování, která prohlubuje vzrůstající závislost nemocného na pečovateli.

Závislost na hlavním pečovateli vzrůstá o to více, pokud v rodině nefunguje zastupitelnost rolí, to znamená, pokud některé úkony v péči o nemocného zastává pouze jeden rodič nebo pečující. Míra vyčerpání se také prohlubuje, pokud nemocné dítě nespolupracuje při ošetřování.

Dalším problémem pro rodiče je nalezení takových lékařů a dalších odborníků v místě bydliště nebo bezprostředním okolí, kteří budou ochotni přihlížet ke vzácné diagnóze, vzdělávat se a komunikovat na partnerské úrovni s rodiči, kteří jsou odborníky v běžné péči o takového pacienta. Specializované centrum zajišťuje péči o pacienty z celé republiky, ale rodiny potřebují také návaznou péči přímo v místě bydliště, aby mohly být co nejvíce v domácím prostředí.

Milník č. 3: Školka/škola

Nemoc EB nepostihuje intelekt. Rodiče řeší vstup do běžné školky a dále do školy. U dětí s většími zdravotními komplikacemi se zvažuje přítomnost pedagogického nebo i osobního asistenta. Děti se učí být soběstačné při pečování o rány. Rodiče mají dilema: na jedné straně chtějí dítěti poskytnout co nejnormálnější život, na straně druhé ho chtějí ochránit před zbytečnými zraněními. Je pro ně otázkou, do jaké míry mají dopřát dětem samostatnost i za cenu nepříjemných zranění a bolesti.

„Já jsem si udělala kurz asistenta pedagoga, takže spolu budeme chodit do školky a hrozně se na to těším, že si oddechnu i já. Už vidím, že na mě všechno padá doma, je to takovej ten stereotyp … Přemýšleli jsme o cizí asistentce, jenže Pavlík není zvyklej na nikoho cizího a není zvyklej na děti, takže ze začátku, než si navykne na děti, paní učitelku, na takový to školkový prostředí, a pak třeba po roce můžeme zkusit někoho (jiného), … vím, že si ho ochráním, co si může dovolit, co nemůže. Když by byl s někým cizím a něco se mu stalo, museli by mě zavolat, abych si ho ošetřila. Takže stejně bych nemohla nastoupit do práce, i z toho důvodu.“

„Učitelky jí dokázaly ošetřovat, bez toho, aniž by mi volaly, že bych tam musela jít. Máme prostě obrovské štěstí na lidi kolem sebe. Je to částečně i naším přístupem, že se z toho nehroutíme, tak to nějak obvažte, my si to doma přeošetříme. Dneska už jsou holky zvyklé ošetřovat se samy, naučily se nebo musely jsme je to naučit … Člověk je furt jak ta slepička, co chrání svoje kuřátka, ale zase vím, že kdybych to neudělala, tak jí ublížím. Takhle jely dokonce na týden na školu v přírodě beze mě, protože já bych byla velký rušivý element, takhle mají větší volnost.“

V souvislosti se školní docházkou nastávají problémy se sociálním začleněním nemocných dětí mezi zdravé vrstevníky. Objevuje se potřeba osvěty, informovanosti o nemoci jako prevence šikany, spolupráce se třídou i celou školou. Rodiče si většinou velmi dobře uvědomují potřebu osvěty, ale na druhou stranu jsou často unavení z neustálého vysvětlování.

Svoje vlastní psychické problémy mohou mít zdraví sourozenci nemocných dětí. Viz kapitolu 2.5.1.

Milník č. 4: Puberta

Puberta může představovat výrazný zlom v projevech nemoci. U někoho mohou hormonální změny v dospívání zapříčinit dočasný ústup nemoci, zmírnění jejích projevů, zlepšení celkového zdravotního stavu a kvality života (stravování, soběstačnost, samostatnost, studium, práce). Stejně tak ale u někoho může znamenat celkové zhoršení zdravotního stavu.

Milník č. 5: Další zhoršování zdravotního stavu, paliativní fáze

V případě progresivního vývoje nemoci jsou dalšími zlomovými okamžiky přibývající zdravotní komplikace a s tím spojené častější pobyty v nemocnici a četné operace. Postupující srůstání prstů a omezená pohyblivost ruky způsobují zhoršení sebeobsluhy. Kvůli omezení mobility a zhoršení chůze může být nutné používat invalidní vozík. S EB je spojeno také velké riziko kožních nádorů. Postupující komplikace kladou zvýšené nároky na pečovatele a mají dopad i na psychický stav nemocného. V určité chvíli nastává potřeba intenzivní komunikace s lékaři o tom, jak si rodina i nemocný představují závěr života, jaké jsou možnosti péče a další otázky.

Příklad dobré praxe: specializované centrum EB v Brně a pacientská organizace Debra

EB centrum vzniklo v roce 2001 při Dětském kožním oddělení FN Brno, v Dětské nemocnici v Černých Polích. Je členem mezinárodní sítě EB center a poskytuje komplexní, specializovanou péči o všechny diagnostikované pacienty v ČR. Provádí přesnou diagnostiku v novorozeneckém věku, preventivní vyšetření příbuzných, prenatální vyšetření plodu a embryí po umělém oplodnění. Díky koncentraci pacientů z celé ČR poskytuje špičkovou péči. Zaměřuje se na léčení příznaků, ale i na prevenci komplikací a zvyšování samostatnosti dětských i dospělých pacientů tak, aby se mohli co nejvíce zapojit do normálního života (studium, práce).

Úzce spolupracují s charitativní pacientskou organizací Debra (založena 2004), která je členem mezinárodní sítě Debra International. Debra se zaměřuje na komplexní podporu celé rodiny s EB tak, aby těžkou situaci rodiny zvládly. Zdarma poskytuje psychologické, sociální a nutriční poradenství. Pomocí výtěžků z veřejné sbírky podporuje konkrétní rodiny. Poskytuje hlavně léky a obvazový materiál, který nehradí zdravotní pojišťovna. V neposlední řadě se zaměřuje také na osvětu.

Velmi užitečným příkladem komplexnosti péče je tzv. „klinický den“. Pacienty se složitějšími a těžšími projevy nemoci vyšetří v jedné ordinaci a v jednom dni postupně celá řada odborníků (dermatolog a EB sestra, klinický genetik, anesteziolog, rehabilitační lékař a plastický chirurg, pediatr, nutriční specialista, sociální pracovník a psycholog). Specialisté pak u kulatého stolu společně probírají jednotlivé případy a diskutují o další léčbě. Pro pacienta to představuje větší pohodlí, úsporu času i energie. Nejdůležitější ovšem je, že se jeho zdravotní problémy řeší ve vzájemných souvislostech. Právě to totiž většina pacientů se VO postrádá. I pro tým pečujících odborníků je to velmi efektivní způsob spolupráce a vzájemné koordinace. Tento model klinické péče je převzatý z Velké Británie, kde takto postupují u pacientů s EB i s jinými vzácnými diagnózami.

Pro všechny pacienty i jejich rodiny je organizována výroční konference. Ve dvou dnech nabízí prostor pro formální i neformální setkávání odborníků a pacientů, workshopy a aktivity pro dětské pacienty i jejich kamarády.

Tento konkrétní příklad péče o pacienty se VO přináší zejména tyto benefity:

- kvalitní specializovaná péče,
- komplexní pohled na péči,
- velmi dobrá úroveň komunikace zdravotníků s pacientem i celou rodinou,
- rodina je brána jako rovnocenný partner v komunikaci,
- podpora aktivního přístupu pacientů ke svému zdraví,
- informace pro pacienty, rodiče a běžné zdravotníky,
- psychologické, sociální a další odborné poradenství, terénní služby,
- sdílení a vzájemná podpora komunity pacientů,
- finanční podpora,
- osvěta vůči široké veřejnosti.

OBRÁZEK 3
KOMPLEXNÍ PÉČE O PACIENTY A JEJICH RODINY
Příklad dobré praxe

„Tady je úplně jedinečné, že je to propojený i s těmi lékaři, což je skvělý. Když žádáme třeba o rukavičky, já dám jenom požadavek do Debry a Debra mi udělá to kolečko s lékaři a my si obkreslíme ruce, pošleme je protetikovi, protetik nám pošle rukavice na zkoušku a podle toho nám vyhotoví pár rukavic. To je moje práce, ale ten zbytek – papírování, chození za lékařem – to dělá Debra, … tam to jede klasickým kolečkem, ale mě jako uživatele to absolutně nezatěžuje, navíc to Brno je dost daleko, … pro nás ta Debra je druhá rodina. Už i to, že ti lékaři k nám mají úplně jiný vztah. Kdybyste byla na konferenci, to je naprosto neskutečný, nebo přijedou k nám na pobyt. Tady s náma udělaj konzultaci, když chceme, nebo nás jdou jen pozdravit. Taky máme svoje (běžné) lékaře, které navštěvujeme, ale v životě k nim nemůžeme mít takový vztah jako k nim, protože my sami si uvědomujeme, co všechno pro nás dělají.“

„Mně stačí Debra, já jsem takový závislák na Debře, … já jsem Debře vděčnej, že to funguje, jak to funguje. Hrozně se ta péče zlepšuje.“

„My jsme třeba měli problémy s těma zubama, to bylo úplně úžasný. Paní primářka tu operaci jak zařídila, tak zvládla bravurně. Vzala si celý tým, znovu je poučila, i když to jsou proškolený lidi, že Pavlík je jinej než jiný Motýlci. On mu oblbovák před operací nezabral, ona ho předala sestřičce a Pavlík sebou škubal, ale říkala, že měl asi jenom jeden puchýř. Ani ho neodstrojovali na tom stole, to bylo super.“

2.4.3. Modelová trajektorie: mukopolysacharidóza (MPS)

Základní charakteristika: mukopolysacharidóza je vrozené, dědičně podmíněné metabolické onemocnění. Je způsobeno absencí jednoho životně důležitého enzymu. Postupně dochází k hromadění produktů metabolismu, jež se usazují ve tkáních orgánů (játra, slezina, srdce, mozek) a tím způsobují poruchy jejich funkcí. Zpočátku se děti vyvíjejí normálně, potíže nastávají až později.

„(Ve třech letech) on byl strašně šikovnej, skládal puzzle, chodil si na nočník, sám si sundal kalhoty, nandal, udělal si svoji věc, najedl se, přinesl mi talířek do kuchyně, básničky jsme si povídali, pohádku on slovo, já slovo“

(maminka chlapečka s MPS II.)

Rozvoj i intenzita příznaků mohou být velmi rozdílné. Existuje šest typů mukopolysacharidóz, rozhovory byly vedeny s rodiči, jejichž děti jsou postiženy těžší formou MPS, typů II. (syndrom Hunter) a III. (syndrom Sanfillipo). Pro tyto typy nemoci jsou charakteristické zpomalení, zástava a regres psychomotorického vývoje, těžká mentální retardace, nespavost a v první fázi nemoci hyperaktivita.

„Ona dokázala běhat celé hodiny z pokoje do pokoje, zpívat, vyřvávat, píseň se vám zkrátí na sloky, sloky jen na jednotlivá slova, a teď si to představte tisíckrát zopakované. Honzík byl anděl dítě. Nakoupili jsme fazole, ty rehabilitační balóny, Honzík se naučil skákat a on tu obrovskou hyperaktivitu vybíjel na skákání. On mnoho hodin denně skáče na balónech … Takže každý je úplně jiný, stejná nemoc, sourozenci.“ *(maminka s holčičkou a chlapečkem, oba MPS III.)*

Později dochází ke zhoršování chůze, pacient je postupně upoután na vozík, časem na lůžko. Ustupuje řeč i projevy emocí. Může docházet k epileptickým záchvatům. Po relativně klidném období zdánlivého zpomalení nástupu příznaků může dojít vlivem např. akutní choroby k velmi zřetelnému skokovému zhoršení situace pacienta končícího až vegetativním stavem. Děti s touto formou MPS se dožívají přibližně 10 až 15 let.[16]

Milník č. 1: První příznaky, nejistota

V období prvních příznaků v předškolním věku rodiče vnímají, že něco není v pořádku. Dítě se nějakým způsobem začíná odlišovat od normálního vývoje, rodiče mají obavy. Pediatr někdy může stav dítěte zlehčovat, protože diagnózu VO nezná. V tomto okamžiku hodně záleží na rodičovské aktivitě.

„Ve třech letech jsme byli na preventivní prohlídce, paní doktorka nic zvláštního neshledala, nenechali jsme se odbýt."

Rodiče s dítětem absolvují mnoho nejrůznějších vyšetření (např. psychiatrie, fyzioterapie, neurologie). Od prvních příznaků mnohdy uplyne několik měsíců, než se začne uvažovat o podezření na mukopolysacharidózu. V tu chvíli rodiče začínají hledat informace na internetu, což může být velký pomocník i strašák. Absolvují bezpočet specializovaných vyšetření a zároveň začínají žít s myšlenkou, že mohou mít velmi vážně nemocné dítě. Určení přesné diagnózy trvá dalších několik měsíců. Vzniká potřeba krizové intervence, psychologické podpory, sdílení a provázení.

„My jsme byli od té chvíle (vyslovení podezření na MPS) osm měsíců vyšetřovaní v té Olomouci (metabolické centrum), pro mě to byl ten nejhorší čas. Kdy jsme se samozřejmě modlili, aby se doktoři mýlili, aby se ta nemoc nepotvrdila, a vlastně jsme pořád ještě nevěděli, co je. Pořád jsme nevěděli, s čím bojujeme."

Milník č. 2: Určení přesné diagnózy

Když dojde konečně k určení diagnózy, některým rodičům se může paradoxně ulevit, protože konečně alespoň vědí, s čím bojují.[17] Jiní sdělení diagnózy prožívají velmi špatně.

„Některé maminy říkají, že když jejich dítě začalo být vyšetřováno na MPS, stále byly ještě šťastné a v momentě, kdy jim řekli, že mají MPS, tak skončil ten šťastný život. Já jsem realista a chci vědět pravdu, ať je jakákoliv, ale chápu, že lidi jsou různí."

Moment sdělení diagnózy se rodičům vrývá nesmazatelně do paměti. Budou si jej pamatovat celý život. Samotné sdělování diagnózy lékařem je hodnoceno rodiči stále velmi ambivalentně. Někteří mají velmi dobrou zkušenost s citlivým lékařem, někteří jsou spíše zklamaní z toho, jaký měla schůzka s lékařem průběh.

„Mně se líbilo na panu doktorovi, že vzal kus papíru bílýho, namaloval tu buňku, … během hodiny nám vysvětlil, co je MPS, bylo to laicky, bylo to takový jasný, … co oceňuju, že nám bez nějakých okolků řekl, co nás čeká, že Petřík tady nebude dlouho. Ale podal to krásně, lidsky, já ho ani nemůžu citovat, protože jsme brečeli oba dva…"

16 https://mukopoly.cz/site/?page_id=114
17 Srovnej: Michalík et. al 2015

„Při sdělení (paní doktorka) používala pořád odborné výrazy, takže jsem se kolikrát ptal, co to vlastně je. A že je to MPS, buď jednička nebo dvojka nebo šestka, ale že to musí ještě z té krve zjistit, a furt o tom povídala, chemický vzorce, prostě to, co vás ani v tu chvíli nezajímalo, a nepustila nás ani ke slovu. Manželka brečela, já seděl a koukal na doktorku, ona na manželku, která plakala. Já jsem byl takovej ten silnější v ten moment a nepochopila to paní doktorka, že by měla mluvit se mnou."

„Myslím, že toho bylo až moc, té informace, přímo hororové. Bylo to tak strašný, … zhruba by měl něco člověk vědět, ale do detailů, to ne."

Z první schůzky s lékařem si rodiče pamatují jen velmi málo informací. V danou chvíli potřebují spíš než vyčerpávající odbornou informaci čas a prostor na kladení vlastních otázek a ujištění, že mohou kontaktovat lékaře kdykoliv jindy.

Velmi silná je v tu chvíli potřeba vypovídat se, vyventilovat nějak nápor emocí. Někdo začne psát deník nebo blog. Důležité je také zapojení do nějaké praktické činnosti, zaměstnat se takovým způsobem, že nezbude čas na úvahy.

Velmi dobře byla hodnocena podpora ze strany Center provázení.

„Snažíme se s manželkou z toho vytěžit to dobrý. Radujeme se z toho, jaký (syn) je. Proto nám strašně pomohlo to Centrum provázení, hlavně ta Petra, to je vlastně takový rodinný přítel, změnili jsme životní hodnoty, názory na život. Ty fáze tam proběhnout musí, zlost, vztek."

Milník č. 3: Hyperaktivita

„Kluk nespal přes den, přes noc a z nás se stávaly trosky."

Děti se v prvních fázích onemocnění vyznačují hyperaktivním, někdy až agresivním chováním a chronickou nespavostí. Zvládání těchto projevů nemoci vyžaduje stálý dohled pečovatelů i mnoho fyzických sil. Pro rodiče je velkou zátěží také psychický stres a obavy z budoucnosti. Chtějí se postarat o své děti až do konce, ale mají obavy, jak to zvládnou. Nejsou si jisti, jak přesně bude onemocnění probíhat zrovna u jejich dítěte, nejsou ještě připraveni sledovat postupnou regresi a zpomalování vývoje, postupné snižování mentálních i fyzických sil. Vyrovnávání se s touto krutou diagnózou je možná pro mnohé rodiče o to těžší, že se po několik let těšili ze zdravě se vyvíjejícího a šikovného dítěte.

„Láska mezi dítětem a rodičem je největší a nejhlubší v životě a bohužel nic se neopakuje, vše jde dál, jako voda – teče jedním směrem a nevrací se. Ty dnešní zážitky zítra, bohužel, už se mi neopakují. Hyperaktivní dítě … je to docela tvrdý úkol. Mám co dělat pořád, a přesto nic nedělám. Jen se snažím vrátit boty z postele nebo ze stolu zpět, hrnek z podlahy, umýt a schovat. Polštář ze stolu na postel. Posbírat potrhané knihy a vyhodit papíry. Pak přijde chvíle a mé zlatíčko řekne: moje nebo moje malá a zas jsem nejšťastnější člověk. Pak mě obejme, a to je největší odměna. Proč o tom píšu? Bojím se, že někdy zapomenu, bojím se, že přijde čas a nezažiju to znovu."

(z deníku maminky syna s MPS II.)

Někteří rodiče uvažují o změně bydlení, úpravě podmínek tak, aby lépe vyhovovaly potřebám hyperaktivního dítěte (např. stěhování z bytu do domku se zahradou). Pečující rodina řeší praktické otázky týkající se zaměstnání, ekonomického zajištění rodiny, žádostí o sociální dávky, každodenní organizace všedního dne. Objevuje se potřeba respitních, odlehčovacích služeb pro pečující rodiče. Služby osobní asistence jsou však často přetížené a není jich dostatek. Jedním z důvodů může být fakt, že práce osobního asistenta je velmi špatně ohodnocena.

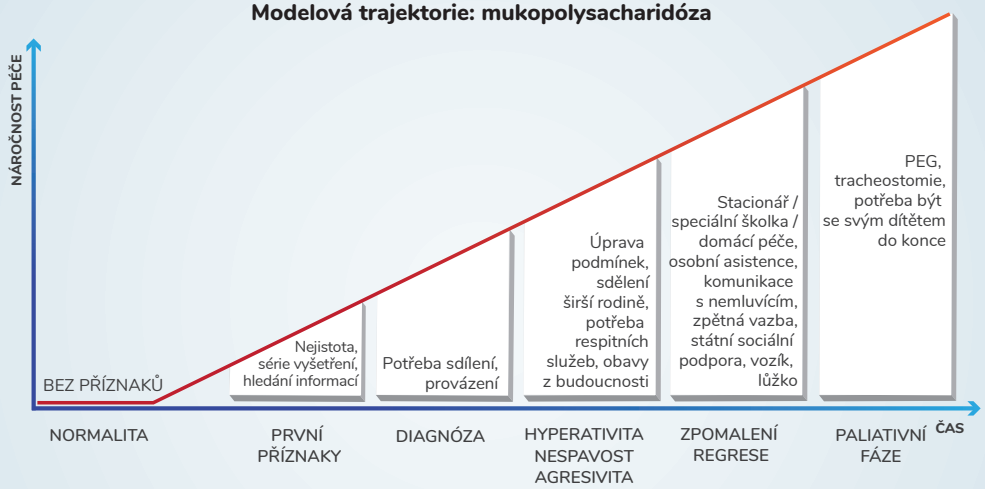
Důležitou otázkou je, jak sdělit širší rodině, že je dítě nemocné. Zda říci prarodičům vše či ne. Vyvstává i otázka eventuální experimentální léčby a s ní i otázka – co je nejlepší pro dítě?

„Nevím, ze začátku jsem to chtěla, ale pak, bojím se, že prodlužujeme to trápení. Nedovedu si představit, jak na to mám koukat, když nedokáže polykat, nedokáže jíst, když nedokáže vůbec mluvit. Teď ještě míň mluví, ale pořád ještě něco řekne. Ale když nedokáže chodit, nedokáže vnímat. Na tohle koukat, … bude mít bolesti, bude mít hlad, on neřekne. Někdy brečí, má špatnou náladu, chodí sem tam a vy nevíte co. Co ho bolí, co potřebuje, to byste se rozkrájela, prostě.“

Milník č. 4: Zpomalení, regrese

Hyperaktivní fáze se u dětí nemocných MPS přesmykne do fáze regrese, postupného zpomalení a zastavení vývoje. Začínají mít potíže s chůzí, postupně jsou upoutávány na vozík, na lůžko. Mají problémy s polykáním, ztrácejí schopnost řeči. Rodina řeší možnosti stacionáře, speciální školky nebo domácí péče s osobní asistencí. Spolu se ztrátou řeči vyvstává naléhavá potřeba komunikace s dítětem, získat od něho zpětnou vazbu.

OBRÁZEK 4:
Modelová trajektorie: mukopolysacharidóza



2.5. ZDROJE PODPORY

2.5.1. Rodina

Vlastní rodina je jednoznačně základním a nejdůležitějším zdrojem podpory pro dětské i dospělé pacienty. Naprostá většina rodin deklaruje jasnou vůli postarat se o svého nemocného člena až do konce jeho života.

„Nevíme, co bude. Čeká vás tohle a tohle. Buďto to zvládnete, nebo nezvládnete. Nebo ho dáte do ústavu. Možnost máte, ale myslím si, že nejde uvažovat o možnostech, když máte dítě, máte ho ráda, … pořád je to můj Tomík."
(maminka chlapce s MPS)

„My jsme rozhodnuti se o dceru starat do posledních dnů, pokud to bude možné. Víme, že ten zdravotní stav se bude horšit a bude špatný, a nechceme, aby dítě muselo zůstat v nemocnici a tam umřít." *(rodiče dcery s MPS)*

„Musím (zvládat péči), nedám ho do ústavu." *(tatínek chlapce s WS)*

Nejde přitom pouze o zajištění základních životních potřeb, ale přímo o existenciální potřebu prožít svůj život se svými blízkými. To je pro pacienty i pečující nejsilnější psychickou motivací. Možnost strávit svůj vyměřený čas s rodinou dává životu smysl.

„Byli jsme v Egyptě, tam jsme si to užili, a tak nějak jsme měli pocit, že jsme i zapomněli. Hlavně se tam Petrovi zlepšilo zdraví, pomohlo mu to na to dýchání. Zvládnul čtyřhodinovou cestu. Takže chceme žít teď, chceme pořídit vozík za kola, abychom mohli šmejdit a co nejvíc času trávit spolu." *(tatínek chlapce s MPS)*

Péče o pacienta se VO je ale velmi náročná a vysilující po všech stránkách. Většinou se jedná o péči dlouhodobou, v řádech let. Dochází k velké ekonomické zátěži rodinného rozpočtu (ztráta jednoho platu, vysoká vydání na léky, zdravotnické pomůcky a materiál, speciální vybavení domácnosti aj., problémy s přiznáváním dávek státní sociální podpory). Přímá ošetřovatelská péče často zabírá většinu aktivního času, což ovlivňuje všechny další rodinné aktivity a způsob života všech členů rodiny. Dochází k fyzickému i psychickému vyčerpání pečujících.[18] Nesmíme opominout také fakt, že pro mnoho rodin není péče o pacienta se VO jedinou starostí a pečují například ještě o prarodiče.

Zvláštní a zatím dost opomíjenou kapitolu tvoří problematika zdravých sourozenců. Jejich pokroky a růst probíhají jaksi samozřejmě a mimochodem, většina pozornosti je upnuta k nemocnému dítěti. Přitom rodiče mají vůči zdravým sourozencům docela velké nároky a očekávání. Většina rodičů si sice uvědomuje nutnost věnovat se jim, hovořit s nimi, ale reálně na to nemají čas. Často také nevědí, jak s nimi o nemoci hovořit.

„Ona (zdravá dcera) je taková chůva, nevím, jak to snáší, nemluví s náma o tom, ale myslím si, že to vzala dobře. Že ví, že musí být na něj opatrná a nemůže si všechno dovolit. A Pavlík ji má rád, ale zlobí ji. Provokuje jí, hází po ní hračky, kouše jí, tahá ji za vlasy, ona je chudák, musí trpět to, co jí dělá. A ona ví, že ho nemůže bouchnout … a je i taková odstrkovaná, režim se točí kolem Pavlíka, všechno, ona jde chudák stranou." *(maminka chlapce s EB)*

18 Srovnej: Poláková, Tučková, Loučka 2017.

V případě dlouhodobé péče o pacienta se VO je psychosociální pomoc celé rodině naprosto nezbytná. **K tomu, aby se o svého nemocného mohly postarat, musejí mít pečující osoby fyzickou i duševní sílu.** Nemohou se samy zničit.

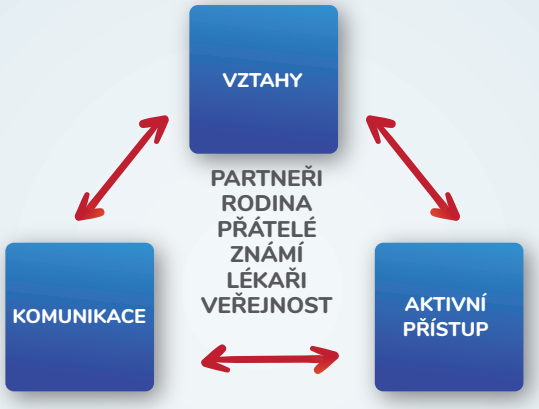
Z výzkumných rozhovorů vyplynulo, že **lépe se vyrovnávají s diagnózou a zvládají péči ty rodiny, které jsou otevřenější a aktivnější** v komunikaci, a to na všech úrovních.

Na úrovni partnerského vztahu je pro vzájemnou psychickou podporu a pro vyjasnění rodinných priorit důležitá otevřenost. Je zapotřebí sladit přístupy k nemoci a najít takový způsob života, který by zúčastněným optimálně vyhovoval (např. domácí ošetřování / stacionář). Důležitým faktorem je také zastupitelnost v roli pečujícího. Ohrožené bývají rodiny, které fungují na přísném rozdělení rolí (ošetřování / ekonomické zajištění / péče o nemocné dítě / péče o ostatní zdravé sourozence).

V rámci širší rodiny (s prarodiči a dalšími příbuznými) pomáhá otevřenější komunikace ohledně vzácné diagnózy zlepšovat vzájemné vztahy a vyjasňovat, jaká pomoc je zapotřebí (například odlehčení v podobě hlídání). Mnoho rodin ve snaze ochránit a zbytečně nezatěžovat své okolí diagnózu zamlčuje.

„Pak jsme přemýšleli, kdy a jak to říct rodičům, s tím jsme strašně otáleli, mým rodičům jsem to řekla asi v jeho třech letech a manželovým rodičům jsme to neřekli dodnes. Jsou starší, mají sice plno vnoučat, ale mají svejch starostí a myslíme si oba dva, že by se tím zbytečně trápili.“ *(maminka chlapce s WS)*

OBRÁZEK 5
Faktory ovlivňující kvalitu vztahů a jejich úrovně



Ukazuje se však, že funguje spíše otevřenost. Jako funkčnější se také jeví vyslovení důvěry (prarodiče se zvládnou postarat) oproti přehnanému protekcionismu pečujících rodičů (my víme nejlépe, jak se postarat). Aktivní otevřená komunikace je důležitá také ve vztahu ke známým (napomáhá zabránit sociální izolaci), místní komunitě (pokud moje okolí o nemoci něco ví, přestane se jí bát, naše ochota bavit se o nemoci může pomoci překonat ostych) i širší veřejnosti (osvěta).

Na úrovni vztahu pacient/rodina – lékař se ukazuje potřeba partnerského, spíše než paternalistického přístupu odborníka k pacientovi a jeho rodině. Aktivní přístup pacienta ke svému zdraví je v současnosti obecným trendem v medicíně a na příkladu vzácných onemocnění vyniká tato potřeba obzvláště naléhavě.

„Já jsem si uvědomila, že je strašně důležitý, jak k vám ten doktor přistupuje, jestli autoritativně, nebo jako rovnocennej partner. Vy máte Fabryho chorobu, fajn, je to v pořádku, jen se vám trochu změní životní styl a musíte dodržovat pravidla, které já vám doporučuju. Změní se vám život, ale my jsme partneři. Už to prvotní nastavení je důležitý, že ten lékař s tebou mluví jako s partnerem, kterej má nějakou potíž, se kterou mu lékař se svým povoláním může pomoct, aby pacient zvládl zase svoje povolání." *(ze skupinového rozhovoru s pacienty s Fabryho chorobou)*

Z výzkumu vyplývá, že lépe komunikují a lépe zvládají péči právě rodiny, které dostaly podporu zvenčí. Ať už v podobě pracovníka Centra provázení[19], pracovníka rané péče, mobilní hospicové péče nebo pomoci pacientských organizací, či dobře spolupracujícího dětského lékaře. Domníváme se, že právě tato podpora se stala klíčovou pro úspěšné zvládání náročné životní situace. Tato podpora není ale dosud systematizována.

„Nám hrozně pomohla Petra Tomalová (pracovnice Centra provázení), ta byla takovou první pomocí, kdy já jsem prořvala ty schůzky, dny, já jsem nefungovala, byla jsem jak robot."

„Já chci vědět, že se něco povedlo. Řeknu vám, že jsem si to uvědomil, a že se snažíme s manželkou z toho vytěžit to dobrý. Radujeme se z toho, jaký Petr je. Proto nám strašně pomohlo to Centrum provázení, hlavně ta Petra. To je vlastně takový rodinný přítel, změnili jsme životní hodnoty, názory na život. Ty fáze tam proběhnout musí, zlost, vztek, … člověk musí o něco přijít, aby si uvědomil hodnoty života, něco pochopil. Bohužel tohle je opravdu tvrdý otevření očí. Že to zdraví není jen tak, zadarmo, přirozená věc, automatičnost." *(rodiče chlapce s MPS)*

2.5.2. Pacientské organizace

Vzhledem k nízké četnosti jednotlivých vzácných diagnóz v populaci jsou pacientské organizace (pokud vůbec pro danou diagnózu existují) často jediným relevantním zdrojem informací. Dobře fungující pacientské organizace jsou pro pacienty i jejich pečující osoby významnými zdroji podpory v mnoha směrech:

› **Zdroj informací:** webové stránky, překlady zahraniční odborné literatury, učebnice[20], přednášky. Tyto informace o vzácné diagnóze využívají nejen pacienti a jejich pečující, ale i ošetřující dětští nebo praktičtí lékaři a pedagogové.

„Věděla jsem pouze název té nemoci a myslela jsem si, že jsem jediná v republice, nebylo nic, internet, ve zprávách nikde nic nebylo, žádné informace, člověk nevěděl, … takže jsem žila s pocitem, že jsem jediná." *(dospělá pacientka s EB)*

19 První centrum provázení vzniklo v roce 2015 při VFN Praha, v současnosti centra provázení fungují na třech zdravotnických pracovištích (VFN Praha, Brno, Hradec Králové) v rámci pilotního projektu. Centra provázení nabízejí podporu rodinám dětských pacientů při léčebné i paliativní péči. Jsou to děti se VO, s těžkým zdravotním postižením, děti předčasně narozené nebo narozené s extrémně nízkou hmotností. Provoz center provázení je dosud sponzorován ze soukromé nadace, jedná se o tom, aby tyto zdravotnické služby byly začleněny do systému úhrad z veřejného zdravotního pojištění. Ročně pracují přibližně se 150 rodinami, roční provoz jednoho centra byl vyčíslen na 1,8 milionu korun.
20 Na tomto poli je například velmi aktivní Společnost pro mukopolysacharidózu v čele s prof. Michalíkem. Srovnej: Tomalová, Dupalová, Michalík 2015, Michalík et al. 2015, Maštalíř, Michalík, Dočkalová 2015.

› **Platforma pro setkávání lidí se stejnou diagnózou:** prostor pro sdílení podobných zkušeností – v tomto ohledu jsou pacientské organizace nezastupitelné. Komunita pacientů často využívá také sociální sítě.

› **Sociální poradenství:** pomoc s žádostmi o dávky státní sociální podpory – příspěvky na péči, mobilitu, průkaz ZTP aj.

› **Ekonomická podpora:** fundraisingové aktivity na přímou podporu konkrétních aktivit – např. respitní pobyty, tábory, setkání, speciální pomůcky nebo obvazový materiál.

› **Osvětová činnost:** neziskové organizace často pracují nejen „uvnitř" komunity, ale svými výstupy často cílí na širokou veřejnost s cílem upozornit na problematiku vzácných onemocnění. **I z našeho výzkumu totiž vyplynulo, že komunikace s veřejností není jen okrajovou záležitostí, ale tvoří podhoubí problematiky VO, protože lidé se obávají toho, co neznají.** Z neznalosti plynou předsudky, neochota ke komunikaci. Některá témata jsou v naší společnosti stále tabuizována (nevyléčitelně nemocné dítě, umírání, život s trvalým handicapem) a nevíme, jak o nich mluvit. Informace jsou důležité pro lepší pochopení, a tím pádem i pro změnu přístupu k lidem se VO.

„Celkově máme pocit, že si naše společnost hraje na to, jak je strašně vyspělá a na druhou, že lidi (s handicapem) nechtěj jenom sedět doma, snaží se fungovat jako normálně, jak to jde, v mezích možností. Teď jsme po víkendu, kde bylo dvě stě lidí, víceméně všichni mentálně postižení, ale je vidět, že ty děti nebo i dospělí jsou úplně vypiplaný, že jsou někde úplně jinde, než kdyby je někdo jenom zavřel v ústavu. Ale na to, jak jsme vyspělý, na tohle lidi (ve smyslu společnost) vůbec nejsou připravený."

„Ti známí, co nemaj děti nebo nemají v okolí ty děti, říkají: Ale bude to dobrý, ne? A my už kejveme, bude to dobrý, když už to máme říkat po dvoustý, že ten stav bude stejný nebo se maximálně vylepší, ale nikdy z ní nebude zdravý dítě, nemáme sílu stále opakovat, že se to nezlepší. Lidi nejsou připravený na to, že se něco nevyřeší za měsíc nebo za rok, že něco bude na celej život. Nechtěj to slyšet a nejsou připravený to slyšet."

(maminka dítěte s Treacherovým Collinsovým syndromem)

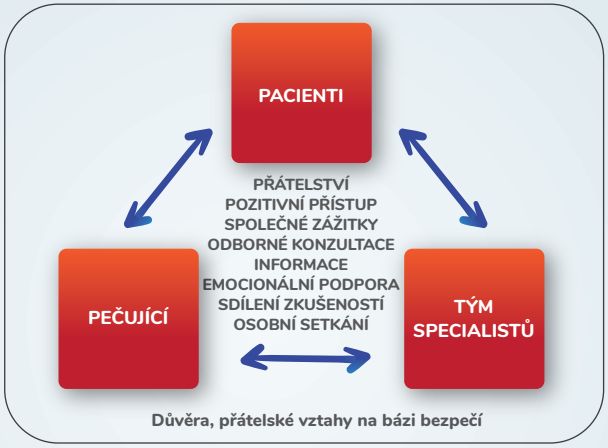
V případě nemoci epidermolysis bullosa (EB) už udělala společnost Debra na poli osvěty velmi dobrou práci.

„Musím říct, že díky EB centru a Debře máme všude otevřené dveře, … když jsem chodila s děckama na hřiště, díky tomu, že měly rukavičky, někdy zavázaný loket, tak ostatní děcka se koukají. Za mě to bylo jinak, mě se štítili, kromě mojí třídy jsem byla pro ostatní exot a moc se se mnou nebavili… Dneska na hřišti se třeba někdo odváží zeptat, proč mají ty rukavičky, já zahlásila, no protože mají nemoc motýlích křídel a to bylo kouzelné slovíčko. Okamžitě věděli, jé, to bylo v reportáži ve zprávách … a zajímali se, ptali se. Nebo vyprávím historku z tramvaje, holka v kočárku s rukavičkami, další kočárek a ta maminka, člověk vidí, jak je ostražitá, protože ta kůže je červená, nevypadá to dobře pro ostatní lidi, tak byla taková bázlivá. Když to vidím, tak už reaguju: nebojte se, to není ekzém nic, to se nakazit nemůže, to je nemoc motýlích křídel, a teď reaguje ta maminka, tuhle stojící pán a vy vidíte tu reakci, že o tom slyšeli, … ta reakce těch lidí je mnohem příjemnější, tím pádem se přestanou bát nebo se začnou ptát a vyzvídat. To samý u lékařů, když jsme jeli na pohotovost, třeba na ušní a hlásíte diagnózu, už vědí, což se nám dřív nestávalo. V tomhle je obrovský posun."

(maminka s EB, 2 dcery také s EB)

OBRÁZEK 6

Přínosy vícedenních pacientských setkání



Velmi užitečnou a smysluplnou se ukázala organizace společných setkání a vícedenních pobytů pacientů, pečujících osob a týmu specialistů. Vytváří se tím bezpečný prostor na bázi důvěry, kde je dostatek času konzultovat a probrat problémy, kterým pacienti v každodenním životě čelí. Níže uvedená zjištění jsou výsledkem obsahové analýzy, která byla provedena z dokumentů pacientů s Fabryho chorobou, kteří se zúčastnili respitního pobytu na Pastvinách v září roku 2018 a měli zhodnotit přínosy i negativa této akce:

- **SETKÁNÍ** s pacienty se stejnou diagnózou **„nejsem tady sám“, „všichni jsme na jedné lodi**“. Pacienti se VO nemají většinou ve svém bezprostředním okolí dalšího pacienta s podobnou diagnózou, zdravotní stav často neumožňuje dlouhé cestování.
- **SDÍLENÍ**, podpora, rada, vyslechnutí: **„opravdu pochopit mě může jen někdo se stejnou zkušeností.“**
  – *„Po roce potkáme naše kamarády a jsme šťastní, že jsme se sešli a můžeme si popovídat. Osudy nás všech se mi vryjí do paměti a čerpám z toho celý rok. Když je mi nejhůř, vzpomenu si a říkám si, že může být ještě hůř.“*
- **LÉKAŘ BEZ BÍLÉHO PLÁŠTĚ,** informace, konzultace, přátelský vztah, pomoc. Čas vše vysvětlit v atmosféře pohody.
- **SPOLEČNÉ ZÁŽITKY, PROGRAM: přednášky, rehabilitace, společné aktivity, tvoření.** Společný program a aktivity jsou dobrou příležitostí vytvořit vztahy důvěry, sdílení a přátelství.
- **POZITIVNÍ PŘÍSTUP,** *smích, umění radovat se a užívat si života.*
  – *„Pastviny mi daly velikou skvělou rodinu s pečujícími rodiči, kteří se láskyplně o mne (nás) starají, hýčkají nás, hrají si s námi, ale také dokážou i zvednout hlas – tím také rozptýlí chmury v duších a pak přichází léčba smíchem.“*
  – *„Dovedou si ze své nemoci dělat legraci a jejich doprovod je v tom podporuje.“*
  – *„Všichni Fabryho mají problémy, ale tady to na nich není vidět.“*

› **LIDÉ, PŘÁTELSTVÍ, DRUHÁ RODINA**

– *„Když jsme před sedmi lety přijížděli, nevěděli jsme, do čeho jdeme. Byli jsme plni očekávání a hlavně strachu. Po týdnu to bylo ale naopak. Báli jsme se, jestli se sem ještě vrátíme a zda uvidíme naše nové známé. Za těch pár let to nejsou známí, ale druhá rodina. Rodina, která ví o vašich starostech i radostech. Rodina, kterou navštívíme i mimo Pastviny."*

– *„Zatímco první pobyt začínal obavami ze setkání s dosud neznámými lidmi, poslední pobyt je vlastně setkání členů jedné velké rodiny, na kterou se všichni těší. Navzájem se dobře známe, nemusíme se bát o čemkoliv hovořit. S radostí mezi námi přivítáme nové pacienty, aby naši rodinu mohli rozšířit."*

Na druhou stranu je potřeba uvést, že někteří pacienti se vzájemných pacientských setkání velmi obávají. Obavy mají zejména pacienti nebo pečující, kteří se ještě nestihli vyrovnat se stanovenou diagnózou, a nejsou proto psychicky připraveni vidět nemoc v koncentrované podobě, v jejích různě těžkých projevech. Přirozeně hůř nesou tuto situaci rodiče nejvíce postižených dětí.

„Uvidíme, jestli vůbec (příště) pojedeme, protože manželce nedělá dobře, že tady vidí ty lehký Motýlky. Pro Pavlíka je to supr, on to tady má rád, … já si myslím, že to tady na ni nějak padlo." *(tatínek chlapce s EB)*

„Viděli jsme toho staršího, co nás čeká. Tam jsme se docela zhrozili, je o šest let starší. Oni, jak jsou malí, tak člověk si to nepřipouští, ale jak to roste, … když vezete na kočáru dvouletýho, je jedno, jestli umí chodit nebo neumí, ale ty nůžky se rozevíraj." *(tatínek pečující o syna s WS)*

„Já jsem měl obrovskej strach, že uvidím svou budoucnost. Na druhou stranu mě to uklidnilo. Já nemám kam utýct, nemůžu utýct, ale zároveň se ten čas dá dobře prožít." *(tatínek pečující o syna s WS)*

2.5.3. Státní podpora

Pacienti se VO a jejich pečující nejčastěji využívají příspěvek na péči, s ním související průkaz osoby se zdravotním postižením, příspěvek na mobilitu a další dávky sociální podpory nebo dávky hmotné nouze, případně invalidní důchod.

Příspěvek na péči se poskytuje lidem závislým na pomoci jiné osoby. Z příspěvku se hradí služby, které pomáhají pacientovi zvládat základní životní potřeby. Tyto služby může vykonávat blízká osoba, osobní asistent nebo zařízení poskytující sociální služby. Míra závislosti je rozdělena na čtyři stupně: I. lehká závislost, II. středně těžká závislost, III. těžká závislost, IV. úplná závislost. Míru závislosti hodnotí sociální pracovnice šetřením v domácím prostředí, o přidělení příspěvku na péči rozhoduje správa sociálního zabezpečení prostřednictvím úřadu práce na základě vyhodnocení posudkovým lékařem.

Mezi palčivé problémy patří zejména **velmi dlouhá doba vyřízení žádosti** (několik měsíců až rok, pokud se například podává odvolání). Přídavek na péči se sice vyplácí zpětně, nicméně právě toto mezidobí od podání k vyřízení žádosti je většinou pro rodiny kritické. Výhody plynoucí z průkazu osoby se zdravotním postižením ovšem čerpat zpětně nejde. Typickým příkladem je například placené parkování v nemocničním areálu.

V případě pacientů se vzácnou nemocí nepostupují jednotlivá krajská pracoviště, která posuzují jednotlivé případy, **jednotně**. Vzácná onemocnění mají svá specifika, včetně různých individuálních projevů nemoci, takže se často nevejdou do nastaveného systému podpory.

„Odmítli nám dát ZTP, … ona ta nemoc není v kolonkách a Pavlík je mobilní, že běhá. To bylo v Pardubicích, teď budeme dávat odvolání do Hradce a tam nám to snad dají." *(tatínek syna s EB)*

Zdá se, že pro rodiny je velmi frustrující **nutnost v relativně krátkém intervalu opakovaně žádat o příspěvek**, i když z diagnózy je evidentní, že není naděje na zlepšení.

„Příspěvky na péči … my to vyřizujem, dlouho to trvá, přijde nám vyrozumění a zjistíme, že za rok a půl se to martýrium bude opakovat, přičemž on má danou diagnózu a tam není žádné skokové zlepšení. Možná že v budoucnu vysadíme pleny, … ale zase je pořád starší a starší, takže zase to bodový ohodnocení, tak by měl splňovat víc a víc, a to, že nebude mít pleny, ho nepostrčí do lehké mentální retardace. Takže tohle je život obtěžující a v tom nejsme sami. *(rodiče chlapce s WS)*

I přes nesporný fakt, že domácí péče vyjde stát levněji než ústavní péče, pečující rodiče necítí ze strany státu podporu, ale spíše popisují překážky, které musejí opakovaně překonávat. Jsou stresováni nejistotou, zda a v jaké výši jim bude dávka přiznána, nemají záruku, že jednotlivé vzácné diagnózy budou posuzovány s ohledem na specifika diagnózy stejně.

„Člověk má radost z každýho pokroku, a když přijde to přezkoušení na ten stupeň, tak nesmíte říct, že dělá pokroky. Nám dali hnedka druhej stupeň, a pak jsme měli tu kontrolu a my říkáme, že se snaží najíst, a paní, že jí, to vám asi snížej. No a my říkali: on se snaží najíst, ale on se sám nenají, … dodneška se nají třeba rukou, nůž má spíš na obranu. Oni mají nějaký tabulky, je těžký se do toho vejít. S postiženejma dětma člověk má radost z každýho pokroku, a pak se musí tvářit, že žádný není. *(babička pečující o syna s WS)*

„… ale to, že se člověk stará o takhle postižený dítě, a ještě má všem pořád dokazovat, že má postižené dítě a že nějakou pomoc potřebuje, je tak únavný, je to takový boj. Stát nemá moc zájem vycházet nám vstříc. Člověk o to musí hodně bojovat … Když vím, jak to na úřadech chodí, to nestačí jedna návštěva, to chce bombardovat neustále. Káje skončilo ZTP/P, podávali jsme novou žádost, oni nám to vzali, tak jsem zalarmovala psycholožku, že nám udělala čerstvé vyšetření. Že tam ta diagnóza je, ale je to pořád stejné, nezhoršuje se to. A myslím, že to obtěžuje i naši paní dětskou doktorku, že musí pořád vypisovat to stejné, proč musíme někomu pořád něco dokazovat." *(maminka pečující o dceru s WS)*

Velmi často **finanční podpora od státu nepokryje všechny náklady spojené s péčí o pacienta se VO**[21]**.** Pečující osoby tak často žádají o příspěvek soukromé nadace (Dobrý anděl, Život dětem aj.) nebo využívají finanční příspěvek od konkrétních pacientských organizací či výtěžky charitativních sbírek.

21 Od 1. 4. 2019 došlo ke zvýšení příspěvku na péči IV. stupně. Příspěvek se v této kategorii zvýšil z 13 200 Kč na 19 200 Kč. Od 1. 7. 2019 došlo také ke zvýšení příspěvku na péči III. stupně. Z 9 900 Kč pro osoby mladší 18 let na 13 900 Kč, pro osoby starší 18 let z 8 800 kč na 12 800 Kč.

„To, že společnost (Společnost pro mukopolysacharidózu) existuje, nám hodně pomohlo. Ona ta pomoc je velmi výrazná. Oni každý rok vypisují, o co můžeme požádat, přídavky na osobní asistenci. My dostáváme peníze na péči, když ty děti nemáme ve stacionáři, tak máme peníze od státu a my si kupujeme tu službu (osobní asistenci), … to nám samozřejmě pomáhá, … ale ono to nestačí, ten příspěvek od státu."

(maminka se 2 dětmi s MPS)

Pokud rodiče využívají při domácí péči služeb osobních asistentů, řeší vysokou finanční náročnost této služby (příspěvky na péči nepokryjí náklady na osobní asistenci) **i problémy s nedostatkem těchto služeb.** Práce osobního asistenta je velmi špatně ohodnocena a není dostatek lidí, kteří by ji chtěli vykonávat. Asistenti se často střídají a pro jejich práci musejí být v domácnostech vytvořeny podmínky (např. zvedák, polohovací postel).

„Teď ty služby jsou zdražované, situace je špatná, asistenti nejsou, nikdo to nechce dělat, je to špatně placená práce, i ten zaměstnavatel si chce držet asistenty a v těch rodinách podmínky udělat co nejjednodušší, aby jí vůbec chtěli dělat. Hodně se tam střídají, je to taková nelukrativní práce." *(maminka se 2 dětmi s MPS)*

„Já se snažila teď asistenta sehnat, co jsem provolala, nikde nic. Všichni asistenti zatím obsazení. Pak jsem se dovolala jedné organizaci, počítejte s tím, že budete čekat půl roku, … ale já ho potřebuju teď. Já bych platila asistenta. Sto, sto padesát korun na hodinu. Byla bych schopna zaplatit, já tolik potřebuju věcí zařídit a nikdo to neudělá, všechno úřadování sedí na mně. A teď nemůžu nic řešit." *(maminka chlapce s MPS)*

3. SHRNUTÍ VÝZKUMU

Podle odhadů tvoří pacienti se vzácnými onemocněními celkově početnou populaci. O její přesné velikosti ale zatím nemáme přesnější informace. Reálné statistiky o osobách se VO by přitom byly velmi užitečné pro stát i zdravotní pojišťovny, které by mohly lépe plánovat financování a rozvoj další péče. Zásadním problémem jakýchkoliv statistických ukazatelů vzácných onemocnění v ČR je nedostatečná možnost identifikace takových případů.[22]

Vzácná onemocnění charakterizuje velmi nízký výskyt nemoci v populaci a závažnost a komplexnost onemocnění. Naprostá většina vzácných diagnóz je zatím neléčitelná. Tyto znaky vzácných onemocnění mají mnoho negativních důsledků pro pacienta i celou pečující rodinu.

Mezi nejpalčivější problémy, které pacienti a jejich rodiny řeší, patří zejména:

- nejistota a stres během dlouhé cesty ke správné diagnóze,
- mnozí pacienti nejsou vůbec diagnostikováni,
- vyrovnávání se se závažnou diagnózou,
- nepříliš ohleduplné sdělení diagnózy,
- nedostatek informací o vzácné nemoci,
- nedostatek psychosociální podpory bezprostředně po sdělení diagnózy,
- nedostatek informací o návazných sociálních službách a dalších možnostech podpory v místě bydliště,
- chybějící komunikace mezi zdravotníky a pacientem s jeho rodinou,
- dosud převládající paternalistický přístup zdravotníků k pacientovi,
- neochota vzít pacienta jako rovnocenného partnera v komunikaci,
- dlouhodobá psychická, sociální i ekonomická zátěž pro celou pečující rodinu,
- psychické i fyzické vyčerpání pečovatelů,
- vliv na vztahy uvnitř rodiny i vůči okolí,
- sociální izolace.

21 Dle Zvolského 2015: Tento problém by mohl být postupně vyřešen zaváděním identifikace podle Orphanetu a zvýšeným vykazováním do Národního registru vrozených vad, alespoň v centrech, resp. na pracovištích zapojených do ERN (European Reference Network). Tyto Evropské referenční sítě virtuálně spojují certifikovaná evropská pracoviště, která se zaměřují na určitou skupinu vzácných diagnóz.

Situace se ovšem pomalu zlepšuje. Pro některé ze vzácných diagnóz fungují centra specializované péče. V pilotním projektu se velmi dobře osvědčila Centra provázení. Rozvíjí se obor paliativní péče. Rodiny velmi dobře hodnotí služby rané péče. Pacienti se začínají aktivně ujímat své role v procesu léčby a vznikají nové pacientské organizace. Tyto formy péče ale nejsou zdaleka dostupné všem pacientům, péče o pacienty se VO není systémově pojata.

V rámci našeho kvalitativního šetření jsme z pohledu pacientů definovali tři základní potřeby, které se zatím nedaří zcela naplňovat:

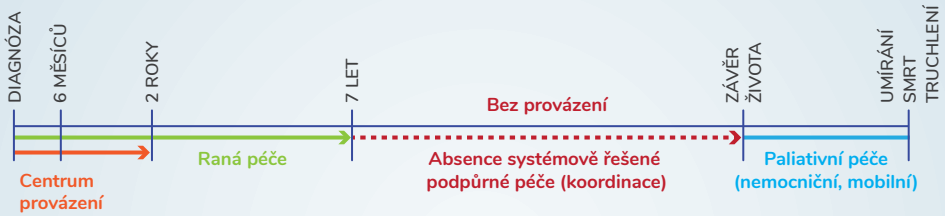
› **KOMUNIKACE:** otevřená komunikace uvnitř rodiny, partnerský vztah, pacient a jeho rodina – lékař, běžný ošetřující lékař – specializovaný lékař, osvěta vůči lokální i široké veřejnosti.

› **KOORDINACE:** provázení rodiny, síťování podpůrných služeb, „case manager“: mapování potřeb, plánování péče.

› **KOMPLEXNOST:** péče v souvislostech – plánování péče s ohledem na všechny projevy nemoci, práce s rodinou a její podpora.

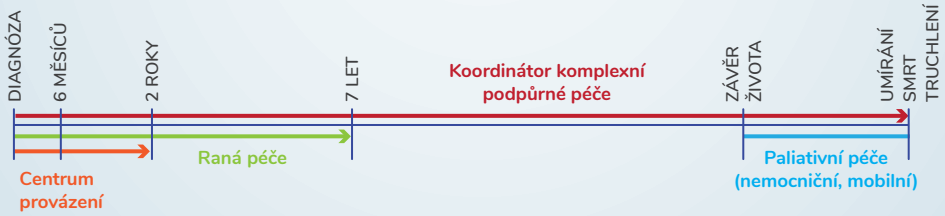
OBRÁZEK 7

Poskytovatelé péče u dětského pacienta – současný stav



OBRÁZEK 8

Poskytovatelé péče u dětského pacienta – navrhovaný model



4. MODEL PÉČE PACIENTY SE VZÁCNÝM ONEMOCNĚNÍM

Na základě výsledků našeho šetření nastíníme ideální model komplexní péče o pacienty se VO, který vychází z jejich reálných potřeb.

V našem modelu je péče o pacienty s konkrétní skupinou diagnóz soustředěna do specializovaných komplexních center, která poskytují jak špičkovou zdravotní péči s napojením na Evropské referenční sítě, tak ucelenou péči podpůrnou, paliativní.

V komplexním centru je tedy zastoupena jak specializovaná zdravotní, tak ucelená podpůrná péče. **Podpůrná péče je poskytována přímo v centru i v místě bydliště. Rodina je v péči centra po celou dobu trvání onemocnění.**

Podpůrná péče je tvořena těmito složkami: Centrem provázení, koordinátorem a paliativním týmem.

Centrum provázení poskytuje podporu rodině od prvního kontaktu rodiny s komplexním centrem. Provází rodinu na začátku, při sdělení závažné diagnózy a v prvních měsících adaptace na novou životní situaci.

Koordinátor převezme rodinu do péče z Centra provázení a bude ji provázet dál a reagovat na měnící se potřeby rodiny. Koordinátor bude rodinu informovat a propojovat s lokálními organizacemi a službami v místě jejího bydliště, s cílem umožnit pacientům a rodinám „*žít dobře tam, kde bydlím*."

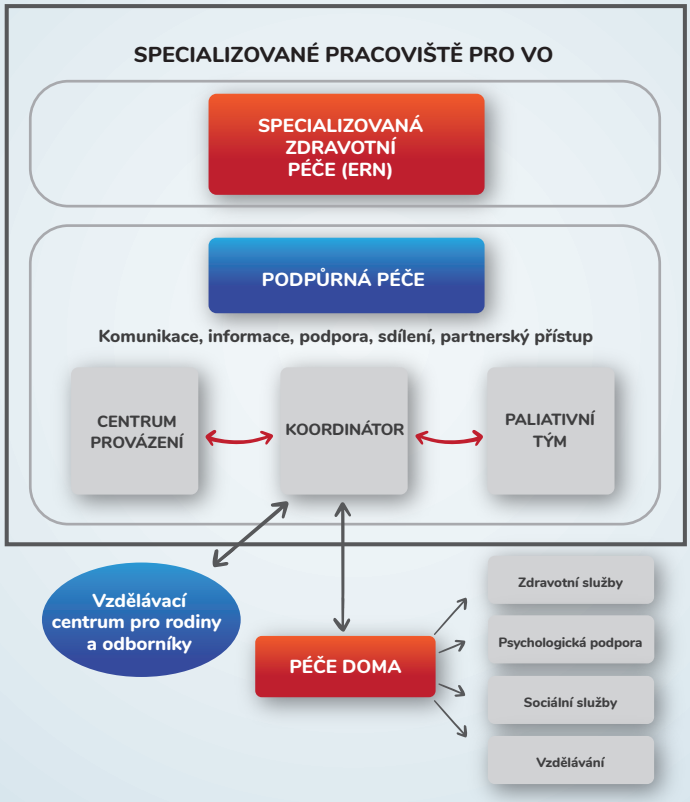
Koordinátor bude též úzce spolupracovat s paliativním týmem nebo lékařem. Bude „styčným důstojníkem" mezi ošetřujícím týmem, dalšími specialisty a rodinou. Během této doby bude navázána vzájemná důvěra, rodina bude mít kontaktní osobu, která bude znát celou trajektorii nemoci a příběh rodiny.

Paliativní tým přistupuje k pacientovi a rodině holisticky. Pomáhá primárnímu týmu a rodině ve chvílích závažných rozhodnutí, jako je zahájení nebo ukončení terapie, zavedení PEG, chronické plicní ventilace, a v závěru života. Zaměřuje se na úlevu od symptomů, tišení bolesti a poskytuje psychosociální a spirituální podporu.

Kromě komplexních center vznikne **vzdělávací středisko pro pacienty se VO a pro odborníky**. Bude poskytovat informace o diagnózách, pořádat kurzy pro různé cílové skupiny, poskytovat informační a poradenské služby na místní i celostátní úrovni. Bude mapovat a shromažďovat informace a zkušenosti z praxe a pomáhat tak rozvíjet odborné znalosti o tom, jak žít se vzácným onemocněním.

OBRÁZEK 9

Navrhovaný model komplexní péče o pacienty se VO



ZÁVĚR

Výstupy z tohoto sociologického šetření potvrzují a doplňují již dostupné informace o potřebách pacientů a rodin se vzácným onemocněním. Na základě shrnutí těchto poznatků jsme definovali tři základní potřeby pacientů (komunikace, koordinace, komplexnost) a vytvořili návrh modelu komplexní a podpůrné péče o pacienty se VO. Chceme tím podpořit odbornou debatu o nutnosti systémového pojetí péče o pacienty a rodiny se VO, jejíž nedílnou součástí bude i péče paliativní. Zároveň vidíme velkou důležitost v osvětě a partnerském přístupu všech zúčastněných, a to institucí, lékařů i pacientů.

ZDROJE

〉 ADAMS, L.S., MILLER, B. L., GRADY, P.A. The Spectrum of Caregiving in Palliative Care for Serious, Advanced, Rare Diseases: Key Issues and Research Directions. [online]. Journal of Palliative Medicine. 2016, 19 (7):698-705. [cit.6.2.2019] Dostupné z: **http://doi.org/10.1089/jpm.2015.0464.**

〉 EB centrum. Onemocnění EB. [online]. EB centrum. [cit.21.1.2019]. Dostupné z: **https://www.ebcentrum.cz/onemocneni-eb/t1189.**

〉 GAILLYOVÁ, R. Vzácná onemocnění. [online]. Universitas. 2013, roč. 46, č. 4, s.20-24. ISSN 1212-8139. [cit. 18.3.2019]. Dostupné z: **https://journals.muni.cz/universitas/issue/viewIssue/56/24.**

〉 International Children´s Palliative Care Network (ICPCN). Charter of Rights for Life Limited and Life Threatened Children. 2008. Dostupné z: **http://www.icpcn.org/icpcn-charter/.** Český překlad charty dostupný z: **https://detska.paliativnimedicina.cz/2018/06/06/detska-paliativni-pece-vice-informaci-6-6-2018-charta-prav-prav-deti-jejichz-zivot-je-v-dusledku-jejich-nemoci-nebo-stavu-zkracen-ci-ohrozen-international-childrens-palliative-care-network-ic/.**

Juggling care and daily life. The balancing act of the rare disease community. A Rare Barometer Survey. [online]. EURORDIS, INNOVCare, 2017. [cit.23.3.2019]. Dostupné z: **http://download2.eurordis.org.s3.amazonaws.com/rbv/2017_05_09_Social%20survey%20leaflet%20final.pdf.**

〉 KUBÁČKOVÁ, K. Vzácná onemocnění v kostce. 1 vyd. Praha: Mladá fronta, 2014. ISBN 978-80-204-3149-3.

〉 LHOTÁKOVÁ, M., KUBÁČKOVÁ, K. Evropská iniciativa v oblasti vzácných onemocnění. [online]. Současná Evropa. 2013, (2):19-34. [cit. 7.2.2019]. Dostupné z: **https://www.vse.cz/se/77.**

〉 MAŠTALÍŘ, J., MICHALÍK, J., DOČKALOVÁ, R., ed. Provázení rodin dětí se vzácným onemocněním. I. národní konference k problematice VO: sborník příspěvků. [online]. UP Olomouc 13.11.2015. Olomouc: Společnost pro mukopolysacharidozu, 2015. [cit. 15.1.2019]. Dostupné z: **https://mukopoly.cz/site/wp-content/uploads/Sbornik_prispevku_I_n%C3%A1r_konf_VO_spolecnost_2016_Olomouc.pdf.**

〉 MICHALÍK, J. et al. Podpora rodiny pečující o dítě se vzácným onemocněním, těžkým zdravotním postižením či ohrožené nízkou porodní hmotností. Doprovodný studijní text. Společnost pro mukopolysacharidózu, 2015. Dostupné z: **https://mukopoly.cz/site/wp-content/uploads/UT_Zdrav_prac_verze_MZD.pdf.**

〉 MOJŽÍŠOVÁ, M. Stav dětské paliativní péče v ČR v roce 2017. [online]. ČSPM ČLS JEP, 2017. [cit. 2.3.2019]. Dostupné z: **https://detska.paliativnimedicina.cz/wp-content/uploads/2018/11/zprava-o-stavu-dpp-2017.pdf.**

〉 Národní akční plán pro vzácná onemocnění na léta 2018-2020. [online]. Ministerstvo zdravotnictví [cit. 3.2.2019]. Dostupné z: **https://www.databaze-strategie.cz/cz/mzd/strategie/narodni-akcni-plan-pro-vzacna-onemocneni-na-leta-2018-2020?typ=struktura.**

〉 Nařízení Evropského parlamentu a rady (ES) č. 141/2000 ze dne 16.2.1999 o léčivých přípravcích pro vzácná onemocnění. [online]. Úřední věstník L 18, 22.1.2000, s.1. [cit. 8.2.2019]. Dostupné z: **https://eur-lex.europa.eu/legal-content/CS/TXT/PDF/?uri=CELEX:02000R0141-20090807&from=PL.**

〉 ODRIHOCKÁ, A. Diagnózu jsem si našla sama: dysautonomie. [online]. ČAVO 2019. [cit. 19.1. 2019]. Dostupné z: **http://vzacni.cz/dysautonomie/.**

〉 POLÁKOVÁ, K., TUČKOVÁ, A., LOUČKA M. Potřeby dětí s život limitujícím nebo život ohrožujícím onemocněním a jejich rodin. 1 vyd. Praha: Centrum paliativní péče, 2017. ISBN 978-80-270-3257-0.
〉 TOMALOVÁ, P., DUPALOVÁ, P., MICHALÍK, J. Jaké to je? ...slyšet o nemoci svého dítěte... sociální a psychická podpora rodičů dítěte v domácí péči se závažnou a nepříznivou diagnózou. 1.vyd. Olomouc: UP, Společnost pro mukopolysacharidozu, 2015. ISBN 978-80-244-4852-7.
〉 WHO. Dokument 67/3. Factsheet n. 402. [online]. Palliative Care. 2015. [cit. 10.2.2019].
Dostupné z: **http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs402/en.**
〉 Společnost pro mukopolysacharidosu. Mukopolysacharidosa. [online]. SPM. [cit.19.12.2018].
Dostupné z: **http://mukopoly.cz/site/?page_id=118.**
〉 Spolek pro Williamsův syndrom. Informace pro rodiče. [online]. [cit. 19.1.2019].
Dostupné z: **https://www.spolek-willik.cz/prakticke-informace/informace-pro-rodice/.**
〉 Umírání a péče o nevyléčitelně nemocné. Závěrečná zpráva z výzkumu. [online]. Praha: Cesta domů, STEM/MARK, 2015. [cit.18.1.2019].
Dostupné z: **https://www.umirani.cz/sites/default/files/custom-files/cesta-domu-zprava-umirani-a-pece-o-nevylecitelne-nemocne-2015.pdf.**
〉 ZVOLSKÝ, M. Kódování vzácných onemocnění v praxi, zdroje dat o vzácných onemocněních. Prezentace v rámci semináře Vzácná onemocnění – terminologie, klasifikace, kódování. Praha: ÚZIS, 2015.

SEZNAM OBRÁZKŮ

Obrázek 1: Modelová trajektorie: Williamsův syndrom 14
Obrázek 2: Modelová trajektorie: nemoc motýlích křídel (EB), těžká dystrofická forma 19
Obrázek 3: Příklad dobré praxe – komplexní péče o pacienty a jejich rodiny 23
Obrázek 4: Modelová trajektorie: mukopolysacharidóza 27
Obrázek 5: Faktory ovlivňující kvalitu vztahů a jejich úrovně 29
Obrázek 6: Přínosy vícedenních pacientských setkání 32
Obrázek 7: Poskytovatelé péče u dětského pacienta – současný stav 38
Obrázek 8: Poskytovatelé péče u dětského pacienta – navrhovaný model 38
Obrázek 9: Navrhovaný model komplexní péče o pacienty se vzácným onemocněním 40

MUDr. Monika Němcová

Paliativní péči se věnovala dlouhodobě jako dobrovolník. S problematikou vzácných onemocnění se seznámila skrze práci ve farmaceutické firmě, jejíž pobočku v Čechách založila a osm let vedla.

Letos v rámci Stipendia pro paliativní péči Nadačního fondu Avast, v jehož rámci tato publikace vznikla, absolvovala studijní cestu po paliativních centrech v USA. V rámci svého projektu pracuje na koncepci paliativní péče u vzácných onemocnění, rozvíjí spolupráci s pacientskými organizacemi, lékaři, pacienty a jejich rodinami.

Lenka Mašindová

Vystudovala jednooborovou sociologii na FF UK. Ve své práci se věnovala tématům: člověk v mezní situaci, občanská společnost a neziskový sektor, sociologie hudby nebo didaktika společenských věd.

V minulosti spolupracovala s Institutem pro systemickou zkušenost ISZ, Bankovním institutem – vysokou školou BIVŠ, Hudební akademií múzických umění HAMU.

česká asociace pro vzácná onemocnění

nadační fond avast

Vzniklo v rámci podpory programu Spolu až do konce Nadačního fondu Avast