

**JIHO ČESKÁ UNIVERZITA V ČESKÝCH BUDĚJOVICÍCH**

**Zdravotní sociální fakulta**

**Recklinghausenova choroba a sociální dopad  
na osoby s tímto onemocněním**

**BAKALÁŘSKÁ PRÁCE**

**Vedoucí práce:**

prof.MUDr.Miloš Velemínský, CSc.,Dr.h.c.-KKO

**Autor:**

Ludmila Povolná

**19.8. 2010**

## **Abstrakt**

Bakalářská práce s názvem Recklinghausenova choroba a sociální dopad na osoby s tímto onemocněním se zabývá problematikou této chronické nemoci a změnami kvality života jedinců trpících tímto onemocněním.

Teoretická část práce popisuje etiopatogenezi, klinické příznaky, diagnostická kritéria, léčbu, terapii i prognózu onemocnění. Recklinghausenova choroba patří mezi neurofibromatózy. Jedná se o geneticky heterogenní onemocnění s autosomálně dominantní dědiností. Patří do skupiny neurokutánních syndromů, které v klinické manifestaci spojuje neurologická a koflní symptomatologie. Společnými klinickými projevy Recklinghausenovy choroby jsou koflní pigmentové skvrny barvy bílé kávy (café-au-lait), mnohočetné koflní a podkoflní neurofibromy, hyperpigmentové skvrny, gliomy optického nervu i charakteristické kostní změny.

Pro vypracování výzkumné části bylo použito kvalitativního výzkumu, metoda dotazování, technika polostrukturovaných rozhovorů. Jeden rozhovor byl veden s matkami 10-ti dětí sledovaných pro podezření nebo onemocnění Recklinghausenovou chorobou. Druhý rozhovor byl veden se 3-mi vybranými klienty s Recklinghausenovou chorobou. Pro zjištění kvality života bylo použito metody SEIQoL. Cílem práce bylo zjistit, jaký sociální dopad má onemocnění na jedince a na jeho nejbližší rodinu.

Výzkumem bylo zjištěno, že sociální dopad onemocnění Recklinghausenovou chorobou je závažný a plně srovnatelný s jakoukoliv jinou závažnou chronickou chorobou. Onemocnění má do jisté míry postupně snižovat pacientovu sebeúctu a ovlivnit tak i kvalitu jeho života. Z výsledků četností metodou SEIQoL vyplynulo, že za nejdůležitější podněty k životu považují respondenti obou skupin zdraví a míra spokojenosti každého individuálního jedince má úzký vztah k jeho osobnímu pojetí kvality života.

## **Abstract**

The bachelor thesis titled *Recklinghausen's disease and social impact on subjects suffering from it* deals with the issues relating to this chronic disease and the change in quality of life in subjects suffering from it.

The theoretical part explains etiopathogenesis, clinical symptoms, diagnostic criteria, course of the disease, treatment, and disorder prognosis. Recklinghausen's disease is neurofibromatosis type. It is a genetic heterogenous disease with autosomal dominant inheritance. It falls into a group of neurocutaneous syndromes, which are clinically manifested in common neurological and dermatological symptomatologies. Common clinical symptoms of Recklinghausen's disease are café-au-lait macules, multiple cutaneous and subcutaneous neurofibromas, hyperpigmented patches, optic gliomas, or typical bone changes.

The research part is based on a qualitative survey carried out by the method of questioning, and the technique of half-structured interviews. One interview involved mothers of a total of 10 children who had or were under suspicion of having Recklinghausen's disease. The second interview involved three selected patients with Recklinghausen's disease. The quality of life was assessed through SEIQoL method. The target of the thesis was to determine the social impact of the disease on a subject and his/her closest family.

The survey showed that the impact is, when there is a person suffering from Recklinghausen's disease, significant and utterly comparable with those observed in other chronic disorders. The disease may have, to a certain extent, a gradual negative impact on a patient's self-respect and change the quality of his/her life. The outcome of SEIQoL assessment implies that respondents in both groups consider health to be the most important stimulus to live; and the degree of satisfaction in each subject has a close relation to his/her personal concept of quality of life.

## **Prohlášení**

Prohláuji, že jsem bakalářskou práci na téma šRecklinghausenova choroba a sociální dopad na osoby s tímto onemocněním vypracovala samostatně pouze s použitím pramenů a literatury uvedených v seznamu citované literatury.

Prohláuji, že v souladu s § 47b zákona č. 11/1998 Sb. v platném znění souhlasím se zveřejněním své bakalářské práce, a to v nezkrácené podobě elektronickou cestou ve veřejně přístupné části databáze STAG provozované Jihočeskou univerzitou v Českých Budějovicích na jejich internetových stránkách, a to se zachováním mého autorského práva k odevzdanému textu této kvalifikační práce.

Souhlasím dále s tím, aby toutéž elektronickou cestou byly v souladu s uvedeným ustanovením zákona č. 11/1998 Sb. zveřejněny posudky kolektivu a oponentů práce i záznam o průběhu výsledku obhajoby kvalifikační práce. Rovněž souhlasím s porovnáním textu mé kvalifikační práce s databází kvalifikačních prací Theses.cz provozovanou Národním registrem vysokoškolských kvalifikačních prací a systémem na odhalování plagiátů.

V Českých Budějovicích

í í í í í í í í í í í í í í

Ludmila Povolná

### **Podkování**

Děkuji prof.MUDr.Miloi Velemínskému, CSc.,Dr.h.c.-KKO za vedení a cenné rady při vypracování mé bakalářské práce. Dále bych rovněž chtěla podkovat respondentky za jejich ochotu, čas a vstřícnost. A v neposlední řadě děkuji rodině za podporu a trpělivost po celou dobu mého studia.

## OBSAH

Úvod	7
1. Současný stav	8
1.1 Historie onemocnění	8
1.1.1 Neurokutánní syndromy-charakteristika	8
1.1.2 Nejdelší j-í neurokutánní syndromy-rozdělení	9
1.2 Etiopatogenéze onemocnění	10
1.2.1 Charakteristika neurofibromatózy von Recklinghausen	10
1.2.2 Genetický podklad	10
1.3 Klinické příznaky	11
1.4 Diagnostická kritéria	12
1.4.1 Diagnostická kritéria neurofibromatózy typ 1	12
1.4.2 Diagnostická kritéria neurofibromatózy typ 2	12
1.5 Potvrzení diagnózy	13
1.6 Proběh onemocnění	14
1.7 Terapie	15
1.8 Prognóza onemocnění	16
1.9 Sociální dopad onemocnění	18
1.9.1 Pracovní neschopnost	18
1.9.2 Invalidita	18
1.9.3 Stupeň závislosti	19
1.9.4 Mimořádné výhody pro těžce zdravotně postižené osoby	19
1.9.5 Příspěvky sociální péče	20
1.9.6 Stupeň zdravotního postižení	20
1.9.7 Osoba zdravotně znevýhodněná	21
2. Cíle práce a výzkumné otázky	22
2.1 Cíle práce	22
2.2 Výzkumné otázky	22
3. Metodika	23
3.1 Metodika práce	23

3.2	Charakteristika výzkumného souboru	24
4.	Výsledky	25
4.1	Polostandardizovaný rozhovor s rodiči dítřských pacientů	25
4.1.1	Kasuistika - dítř 1	25
4.1.2	Kasuistika o dítř 2	26
4.1.3	Kasuistika o dítř 3	27
4.1.4	Kasuistika o dítř 4	28
4.1.5	Kasuistika o dítř 5	29
4.1.6	Kasuistika o dítř 6	30
4.1.7	Kasuistika o dítř 7	31
4.1.8	Kasuistika o dítř 8	32
4.1.9	Kasuistika o dítř 9	33
4.1.10	Kasuistika o dítř 10	34
4.2	Polostandardizovaný rozhovor s dospělými pacienty	35
4.2.1	Kasuistika o dospělý 1	35
4.2.2	Kasuistika o dospělý 2	36
4.2.3	Kasuistika o dospělý 3	37
4.3	Shrnutí výsledků rozhovorů	38
4.3.1	Soubor 1 (matky dítř sledovaných pro suspektní a prokázané onemocnění Recklinghausenovou chorobou)	38
4.3.2	Soubor 2 (dospělé osoby s prokázanou Recklinghausenovou chorobou)	41
4.4	Výsledky zjištění kvality života metodou SEIQoL	42
4.4.1	Vyhodnocení pro každého individuálního klienta	43
4.4.2	Výsledky - hodnocení kvality života metodou SEIQoL	44
4.4.3	Shrnutí výsledků SEIQoL	57
5.	Diskuze	58
6.	Závěr	62
7.	Klíčová slova	64
8.	Seznam použité literatury	65
9.	Přílohy	67

## Úvod

Téma bakalářské práce Recklinghausenova choroba a sociální dopad na osoby s tímto onemocněním jsem si zvolila z důvodu, že toto onemocnění není příliš časté. Jeho projevy zpočátku mohou být jen na úrovni kosmetických změn a povdomost mezi laickou veřejností o něm je tak ka nulová.

Nemocní trpící Recklinghausenovou chorobou a jejich rodinní příslušníci se mohou cítit vylenění z běžného života. Průběh onemocnění je chronický, může se projevit jen kožními hyperpigmentacemi, ale i neurofibromy, jejichž lokalizace je nevyzpytatelná. Právě nejistá prognóza je pro pacienty velmi stresující.

Svoji práci jsem zaměřila na důstředné pacienty z důvodu, že onemocnění dítěte je vlivy pro všechny zúčastněné - dítě i celou rodinu a okolí více zatěžující, a koliv v důstředném věku se projevy závažné vyskytují jen vzácně.

Oproti tomu jsem dala malý soubor dospělých pacientů a chtěla jsem ukázat, jakým způsobem onemocněním i jejich život.

Bakalářskou práci bych chtěla přispět ke zvýšení informovanosti ve veřejnosti, ukázat i problematiku tohoto onemocnění které, a se nevyskytuje často, zastupuje oblast medicínskou, sociální, ekonomickou i iist lidskou.



# 1. Současný stav

## 1.1 Historie onemocnění

Neurofibromatózu popsal poprvé v r. 1882 německý patolog Friedrich von Recklinghausen (1833-1910). (4) Od sedmdesátých let minulého století je dle nálezů oboustranného neurinomu akustiku a také dle lokalizace genu odlišen typ II. Dle klinických nálezů na typ I-VIII se uvažuje vzácnost. Onemocnění bylo zařazeno mezi tzv. fakomatózy / ecký fakos = píha, skvrna/, kdy neurologické abnormality jsou kombinovány s vrozeným defektem kůže, retiny nebo i jiných orgánů. Dle současné nomenklatury jsou tato onemocnění zařazena mezi neurokutánní syndromy. V literatuře jsou uváděna jako neurovývojová onemocnění (1).

### 1.1.1 Neurokutánní syndromy-charakteristika

Neurokutánní syndromy tvoří heterogenní skupinu onemocnění vznikajících na podkladě poruch tkáňové diferenciace. Klinické projevy se mohou projevit již hned po narození, ale někdy i ve středním věku nebo ve stáří. Jde o odchylky histologické stavby tkání neuroektodermálního a mezodermálního původu. Klinicky je nejčastějším projevem slepota a zmlhnutí na kůži. Výskyt je většinou familiární (16). Klinické jednotky zařazené do skupiny neurokutánních syndromů mají tyto společné znaky.

- a/ mají dědičný podklad- nejčastěji je autosomálně dominantní typ dědičnosti s neúplnou penetrací, různou expresivitou a významným výskytem nových mutací.
- b/ jsou vrozenými vývojovými anomáliemi-jde o dysontogenetickou poruchu diferenciace v embryonálním období, především neuroektodermu. Většina zmlhnutí je lokalizována v nervovém systému, na kůži a v oku. V menší míře jsou postiženy i jiné orgány.
- c/ objevuje se možnost proliferace tkání s tvorbou neoplazmat pěvážně charakteru hamartom (3).

Mezi neurokutánní syndromy je nyní zařazováno téměř 20 jednotek, většina z nich je však velmi vzácná.

*1.1.2 Nejd lefít j-í neurokutánní syndromy-rozd lení*

a/ Neurofibromatosis von Recklinghausen

Typ I

Typ II

b/ Tuberózní skleróza-/Bourneville-Pringle/

Typ I

Typ II

c/ Sturge-Weber-Dimitri syndrom

d/ Von Hippel-Lindau syndrom

e/ Ataxia teleangiectasia /Henner-Louis-Bar/

f/ Neurokutánní melanóza /Rokitanski-Van Bogaert syndrom/

g/ Inkontinentia pigmenti /Bloch-Sulzberger syndrom/

h/ Wart-Gorlin-Goltz syndrom /Multiple nevoit basal cell carcinoma/

i/ Berebruch-Cushing-Cobb syndrom /Cutaneomeningospinal angiomatózis/

j/ Klippel-Trénaunay syndrom

k/ Hypomelanosis of Ito

l/ Ullmann syndrom /systemic angiomatosis/

m/ Brégeat syndrom /okulocerebral angiomatosis/

Syndromy g ó m a dal-í se vyskytují velmi vzácn (16).

## 1.2 Etiopatogenéze onemocnění

### 1.2.1 Charakteristika neurofibromatózy von Recklinghausen

Nejedná se o klinickou jednotku, ale o skupinu heterogenních onemocnění. Rozli-ujeme dva základní typy onemocnění /NF1/-periferní a neurofibromatózu /NF2/-centrální. Nkte í auto i uvád jí dal-í skupiny NF3 a NF4 z nichfl n které byly diagnostikovány jen u n kolika nemocných a mají z praktického hlediska jen malý význam. Neurofibromatóza NF1 je nejvíce ástá /více nefl v 90-ti % p ípad . Její prevalence je odhadována 1:3000. Neurofibromatóza NF2 je vzácn j-í formou, ást jí se vyskytuje u dosp lých pacient (19).

### 1.2.2 Genetický podklad

Z genetického hlediska je neurofibromatosis von Recklinghausen polymorfní syndrom s familiárním výskytem a autosomáln dominantní d di ností. ástý je výskyt spontánních mutací. Incidence onemocnění NF1 udává 1:3000 u NF2 1:50000. U nemocných s NF1 jsou zm ny na dlouhém raménku 17. chromozomu. V 50-ti % se jedná o nové mutace /není p ítomna pozitivní rodinná anamnéza/. Není predilekce pohlaví. Neurofibromatóza NF2 je zp sobena lézí na 22. chromozomu (1).

### 1.3 Klinické příznaky

V klinickém obraze pozorujeme například ložiska barvy bílé kávy /café au lait/, pigmentové skvrny v tetěšlech a podpaří /píhy-freckling/, hamartomy duhovky /Lischovy uzlíky, neurofibromy, hamartomy mozku, gliom optiku, kostní léze (1). Dále mohou být rozšířené lokalizované expanzivní procesy-mediastina, paravertebrální, intraspinální v dutině břišní v oblasti retroperitonea a v malé pánvi. Jedná se většinou o benigní procesy, jejichž uložení a progresivita může být pro pacienta život ohrožující. Objevuje se také malignizace těchto procesů. Gliomy mozku a mozkového kmene jsou skoro výhradně nádory detského věku, gliomy mozku (hemisférové) postihují většinou dospělé (2). Dále mohou být poruchy psychiky, poruchy chování, u dětí školní disfunkce /popisováno až ve 30-ti %/, endokrinologické obtíže, malý vzrůst. Častá je paravertebrální lokalizace plexiformních fibromů, ty se pak podílejí na vzniku a progresi skoliózy až s destrukcí páteře, kde může dojít až k těžké míšní lézi. Neurologická symptomatika je dána lokalizací tumoru /bazální ganglia, kmen, mozek, optický nerv, sluchové nervy/-poruchy sluchu, zraku, syndrom koutu mostomozkového, vzácněji pomalu progredující stenóza mokovodu s rozvojem obstrukčního hydrocefalu. Dalším vzácným nálezem jsou cévní anomálie (17). Velké množství pacientů s neurofibromatosou typu 1 je bez klinických obtíží pouze s nevýraznými kožními příznaky. Vzhledem k autozomálně dominantnímu charakteru neurofibromatózy typu 1 má zásadní význam stanovení diagnózy. Proběh onemocnění v další generaci může být zcela jiný-tedy velmi závažný. Změny u neurofibromatózy 1 mohou progredovat během celého života., dynamika je individuální. U neurofibromatózy typu 2, který se také nazývá centrální nebo oboustranná akustická neurofibromatóza se vyskytují vícečetné tumory centrální nervové soustavy.(1) Typický je oboustranný schwannom sluchového nervu, ale mohou se vyskytovat i meningeomy a gliomy mozku a míchy a neurofibromy v míšním kanálu. Schwannom se může vyskytnout v jakémkoliv věku. Byl popsán i u osmitýdenního dítěte na ruce (4). Symptomatologie vyplývá ze zvýšeného nitrolebního tlaku a jejich lokalizace (2).

## 1.4 Diagnostická kritéria

### 1.4.1 Diagnostická kritéria neurofibromatózy typ 1

- a/ Těst nebo více skvrn café au lait nad 5mm v průměru před pubertou a nad 15 mm v průměru později.
- b/ Pihování /freckling/ v těle nebo v podpaří.
- c/ Dva nebo více neurofibrom jakéhokoliv typu nebo jeden plexiformní neurofibrom.
- d/ Dva nebo více Lischových uzlíků
- e/ Gliom optiku
- f/ Příbuzný 1.stupně s neurofibromatózou 1.stupně /rodice, sourozenci/, charakteristické kostní léze /sfenoidální dysplazie, ztenčení kortexu dlouhých kostí/

### 1.4.2 Diagnostická kritéria neurofibromatózy typ 2

- a/ Oboustranný nález neurinomu sluchového nervu
- b/ Vícečetné nádorové procesy charakteru neurinomu
- c/ Neurofibrom
- d/ Meningeom
- e/ Schwannom
- f/ Gliom
- g/ Presenilní katarakta
- h/ Příbuzný 1.stupně s neurofibromatózou a jednostranným neurinomem sluchového nervu
- i/ Příbuzný 1.stupně s neurofibromatózou a vícečetnými nádorovými procesy (16).

## 1.5 Potvrzení diagnózy

K potvrzení diagnózy neurofibromatozy jsou nutná alespoň dvě diagnostická kritéria tak, jak bylo uvedeno v předchozí kapitole. Při klasickém obraze neurofibromatozy 1. typu není stanovení správné diagnózy obtížné. Tam, kde onemocnění není plně vyjádřeno, může být diagnostika složitá. U neurofibromatozy typu 2 je často kožní nález chudý a nevýrazný. Klinické příznaky odpovídají lokalizaci a charakteru léze (18). Další je nález poruchy sluchu, syndromu koutu mostomožné kového.

Diagnóza se vždy opírá o komplexní vyšetření pacienta. Prvním krokem je vždy řádná anamnéza osobní, rodinná a sociální. Další krok je založen na týmové spolupráci odborných lékařů, neurologa, ophthalmologa, otorhinolaryngologa, RTG pracovníků - zásadní přínos zobrazovacích metod MRI, CT, ale i RTG vyšetření. MRI prokáže přítomnou lézi ve sto procentech případů (2). Samozřejmě je i kompletní laboratorní vyšetření. Další je spolupráce chirurga, onkologa a histologa. Další vyšetření genetická jsou další z hlediska pacienta a jeho rodiny. Vyšetření psychologem je součástí diagnózy vzhledem k tomu, že onemocnění s sebou často přináší psychické poruchy - ADHD syndrom, mentální abnormality a poruchy chování (19).

## 1.6 Průběh onemocnění

Počet onemocnění neurofibromatózou typu 1 může být v rozmezí 15). Kojeneckém, školním, v dospívání i v dospělosti. Typ 2 se vyskytuje převážně u pacientů dospělých. Na onemocnění v dětství upozorní kožní projevy-pigmentové skvrny barvy bílé kávy šaferu nebo pigmentace v podpaří nebo tělesech šrecklingů. Výskyt tumorů na kůži a jejich histologické vyšetření, které potvrdí diagnózu je méně časté. Je možné i náhodný nálezy při vyšetření MRI, CT, RTG v souvislosti s jiným onemocněním /trauma hlavy/, dále při vyšetření poruch zraku, sluchových a zrakových obtíží. U dospělých pacientů bývá prvním projevem progredující kožní nebo periferní léze, mívají příznaky, mohou být i příznaky zvýšeného nitrolebního tlaku, epileptické projevy (3). Neurofibromy se mohou často maligně zvrhnout. Průběh onemocnění je velmi individuální, mnozí pacienti nemají žádné klinické projevy, ani žádné obtíže, nemoc je neomezuje v běžném životě. Jiní pacienti musí pravidelně navštěvovat odborná pracoviště a podrobovat se případně chirurgickým zákrokům, jsou invalidizováni a jejich životní styl je onemocněním téměř narušen, může mít i fatální průběh. Vzhledem k nejisté prognóze jsou traumatizováni především rodiče dítěte s tímto onemocněním, nebo nemohou vývoj onemocnění jakkoli ovlivnit či zastavit. Onemocnění neurofibromatózou je pro pacienta celoživotní záležitostí (9).

## 1.7 Terapie

Léčba neurofibromatózy se odvíjí od klinického stavu pacienta a závažnosti projevu onemocnění. Kofní projevy není nutno léčit, léčba fibrom periferních nervů spoívá v chirurgickém odstranění jsou-li p í inou obtíží, pop ípad je-li riziko malignizace. P í lokalizaci v CNS je spoluprací neurologa, onkologa, neurochirurga a neuropatologa možno dospět k úspěšnému léčení. Gliom chiasmatu a optického nervu je výrazně radiosenzitivní, u neurinomu akustiku je nutné chirurgické léčení, p ípadně ozáření gama-nožem. V indikovaných p ípadech p í nádorové obstrukci akvaduktu-nebo jiné části komorového systému jsou nutné zkratové operace (3). Prognosticky závažná je i možnost maligní přeměny neurofibromu v neurosarkomy a koincidence výskytu neurofibromatózy s četnými jinými typy nádorů. Dalším nedílnou součástí komplexního pojetí léčby je paliativní a terminální péče. Paliativní péče je VHO definována jako šaktivní úplná péče o pacienta, jehož onemocnění nereaguje na kurativní léčbu. V pop edí je kontrola bolesti i jiných symptomů společně s psychologickou, sociální a duchovní podporou, jejímž cílem je zajistit nejlepší kvalitu života pro pacienta a jeho rodinu (10). Dispenzarizace pacientů s prokázanou diagnózou neurofibromatózy je nutná. Nezbytná je mezioborová spolupráce odborníků z oborů lékařství a psychologie, u těžkých pacientů je nutná spolupráce rodiny. U dospělých pacientů je důležitá psychická vyrovnanost a přijatelné sociální zázemí (14). Nej důležitým preventivním opatřením je genetické poradenství, které je zatím možné provádět pouze u pacientů s prokázaným onemocněním, neprovádí se jako screening (19).



## 1.8 Prognóza onemocnění

Prognóza onemocnění je značně nejistá. Jak vyplývá z předchozího, je průběh onemocnění velmi variabilní, tak i prognóza se nedá zcela spolehlivě určit. Onemocnění může být mnoho let bezpříznakové, nemusí pacienta nijak omezovat v běžném životě. Jindy se může postupně zhoršovat, pacienta invalidizovat, dokonce omezit a vést až k letálnímu konci. U části pacientů může být průběh pomalý, u jiných se zdravotní stav zhorší náhle. Při lokalizaci neurofibromu na periferních nervech může být omezena hybnost, zatímco lokalizace na míšních kořenech mohou způsobit komprese. Lokalizace neurofibromu na viditelných místech může i když nevede fyzicky k pacienta stigmatizují, psychicky obtěžují a je nutno je řešit kosmetickými zákroky. Při uložení tumoru mozku způsobí obtíže dané místem uložení – zrakové, sluchové, při uložení v životních centrech ohrožují akutně, mohou utlačit mokové cesty a z toho plynoucí syndrom nitrolební hypertenze (6). Při diagnóze neurofibromatózy typu 1 je zvýšené riziko různých nádorových onemocnění. Gliomy centrální nervové soustavy /gliomy optiku/, neurofibrosarkom, rhabdomyosarkom, feochromocytom, leukémie atd. Postižení muskuloskeletálního systému /subperiostální fibromy- způsobí hypertrofii kosti, případně její prodloužení a patologické zlomeniny (20). Častá je i sekundární skoliosa při fibromech v oblasti páteře. Postižení intelektu, epilepsie, možné i postižení ledvin – stenóza arteria renalis. Postižení duhovky-hamartomy-Lischovy uzlíky. Při diagnóze neurofibromatózy typu 2 se mohou vyskytovat nádory centrální nervové soustavy meningeomy, astrocytomy, ependymomy, schwannomy míšních kořenů, hamartomy sítnice. Typický je zejména oboustranný vestibulární schwannom vedoucí až k hluchotě. Neurofibromy, které utlačují životně důležitá centra mohou být mírně expanzivního charakteru /low-grade gliom/ nebo resekovatelné (16).

Jedna z nejhorších komplikací je ztráta zraku v důsledku vzniku nádoru na optickém nervu. /projevuje se jako nesoumrná, nekorigovatelná ztráta zraku, nebo drobné poruchy zrakového pole mohou být i potíže při rozeznávání barev, zámlhování, pokles očního tlaku/. Nádory míchy a mozku se mohou projevovat bolestmi hlavy, zvracením, závratěmi. Dalšími komplikacemi může být porušení cév, výdutě a zúžení, vysoký krevní tlak

bu bez p í iny, nebo zpsobený nádorem nadledvinky, nebo vý-e uvedeným zúfením ledvinové tepny. Deformity dlouhých kostí mohou vyústit afl amputací kon etiny (25). Rozsah komplikací, které mohou postihnout pacienta s Reklingshasenovou chorobou je zna ný a nelze je p edvídat. Proto je nutná celoflivotní dispenzarizace pacienta, pravidelné kontroly a v p ípad komplikací týmová spolupráce odborník tak, aby kvalita flivota pacienta byla omezena co nejmén (23).

## 1.9 Sociální dopad onemocnění

V průběhu posledních let se zvyšují nároky občanů na poskytovanou zdravotní, sociální a sociálně zdravotní péči, která jim pomáhá řešit jejich obtížnou životní situaci způsobenou nemocí, zdravotním postižením a stářím. Mezi zdravotní postižení s poměrně významnými celospolečenskými a tím i sociálními dopady patří každé chronické onemocnění (20).

Zde stejně jako v jiných oblastech platí, že chronická onemocnění zjištěná a léčená v různých stádiích mají i méně závažné sociální dopady jak pro jednotlivce, tak pro celou společnost (10).

### 1.9.1 Pracovní neschopnost

Chronické onemocnění podmiňuje vzhledem ke své náročnosti a dlouhodobosti nkolikaměsíční až roční dočasnou pracovní neschopnost. Z hlediska hodnocení funkčního postižení, pracovní schopnosti a následně i invalidity se považuje za potřebné, aby zdravotní stav byl stabilizovaný, tj. aby bylo možné spolehlivě vyhodnotit výsledky a následky léčby, aby proběhla dostatečná doba rekonvalescence (včetně rehabilitace) a aby rovněž stav pracovní schopnosti jedince byl ustálený. Komplexní zhodnocení pracovní schopnosti lze tedy spolehlivě provést zpravidla 6 měsíců po ukončení a to ve vztahu ke schopnosti vykonávat dosavadní zaměstnání nebo jiné, zdravotně vhodné práce/zaměstnání (10).

### 1.9.2 Invalidita

Onemocnění Recklinghausenovou chorobou vede k dlouhodobému nebo trvalému omezení nebo výpadku pracovní schopnosti a invaliditě určitého stupně. Vzhledem k charakteru onemocnění nutno posuzovat zdravotní stav pacienta individuálně. Toto řeší vyhláška Ministerstva práce a sociálních věcí R. 359/2009 Sb., o posuzování invalidity (27).

V oblasti poskytování dávek dlouhodobě nepříznivým zdravotním stavem od ledna 2010 dochází ke změnám, které spoívají v zavedení jednoho typu důchodu ó invalidní důchod. Zákon jifl dle stupn invalidity nebude rozliovat, zda se jedná o plný nebo áste ný invalidní důchod.

V závislosti na mí e poklesu pracovní schopnosti se budou rozliovat t i stupn invalidity. Pokud pracovní schopnost poji-t nce poklesne nejmén p íblifl o 35% , av-ak nejvíce o 49%, bude se jednat o invaliditu prvního stupn . V p ípad , fle pokles pracovní schopnosti bude stanoven v rozmezí 50% afl 69%, bude se jednat o invaliditu druhého stupn . Invalidita t etího stupn je definována jako pokles pracovní schopnosti nejmén o 70%.

Od ledna 2010 dochází nov k zániku nároku na invalidní důchod dnem, kdy jeho poflivatel dosáhne v ku 65 let, tímto dnem vznikne poflivateli nárok na starobní důchod (10).

### *1.9.3 Stupe závislosti*

P ísp vek na pé i z d vodu závislosti fyzické osoby je ur en osobám, které jsou z d vodu dlouhodobě nepříznivého zdravotního stavu závislé na pomoci druhé osoby p í pé i o vlastní osobu a sob sta nosti (10). Vzhledem k tomu, fle ada pacient s onemocn ním neurofibromatózou I. a II.stupn je dlouhou dobu bez klinických p íznak , p ípadn jen s malými obtíflmi dochází k závislosti jen za ur itých situací a ve velmi omezeném po tu p ípad .

### *1.9.4 Mimo ádné výhody pro t fce zdravotn postiflené ob any*

Ob an m s t flkým t lesným, smyslovým nebo mentálním postiflením, které podstatn omezuje jejich pohybovou nebo orienta ní schopnost, se poskytují podle druhu a stupn postiflení mimo ádné výhody, a to I. stupn pro ob any s t flkým zdravotním postiflením, II. stupn pro ob any se zvlá- t flkým zdravotním postiflením a III. stupn pro ob any se zvlá- t flkým zdravotním postiflením s pot ebou pr vodce (27).

Stát je povinen těmto zdravotně postiženým osobám pomoci při pracovním zařazení i uplatnění, jakofl i vytvářet podmínky pro jejich začlenění do společenského veřejného života. Sociální péče o těmto zdravotně postižené upravuje druhý díl vyhlásky .182/1991 Sb. Jedná se o jedinou skupinu oprávněných osob, která ve vyhlásce zůstala zachována po její novelizaci, související s přijetím nového zákona .108/2006 Sb., o sociálních službách (10). Sociální péče o těmto zdravotně postižené osoby zahrnuje vedle poskytování sociálních služeb také poskytování jednorázových, resp. opakujících se peněžních, resp. věcných dávek a bezúročných půjček a poskytnutí tzv. mimořádných výhod I., II. nebo III. stupně. Smyslem jejich poskytování je kompenzovat znevýhodnění, která těmto osobám přináší jejich zdravotní postižení v každodenním životě a poskytnutí tak na zvýšené životní náklady s tím související (10).

#### *1.9.5 Píspěvky sociální péče*

Posuzování zdravotního stavu pro účely poskytnutí sociální péče se provádí pro dávky: příspěvek na úhradu za užívání bytu, příspěvek na celkovou opravu motorového vozidla, příspěvek na individuální dopravu, příspěvek na úpravu bytu, příspěvek na zakoupení motorového vozidla a příspěvek na zvláštní úpravu motorového vozidla (10).

#### *1.9.6 Stupeň zdravotního postižení*

Pro poskytnutí některých dávek státní sociální podpory a jejich výši má význam stupeň zdravotního postižení fyzické osoby (zejména pro účely rodičovského příspěvku a sociálního příspěvku) (10). Vzhledem k podmínkám nároku na dávky lze z posudkov medicínského hlediska konstatovat, že posuzování stupně zdravotního postižení se týká zejména nezaopatřených dětí (90 % všech projednávaných případů).

### 1.9.7 Osoba zdravotně znevýhodněná

Fyzickým osobám na trhu práce je v případě zdravotního postižení poskytována zvýšená ochrana. Jednu skupinu osob se zdravotním postižením tvoří osoby uznané rozhodnutím příslušného úřadu práce jako osoby zdravotně znevýhodněné. Za osobu zdravotně znevýhodněnou se považuje osoba, která má zachovanou schopnost vykonávat soustavné zaměstnání nebo jinou výdělečnou činnost, ale její schopnosti být nebo zůstat pracovníkem, vykonávat dosavadní povolání nebo využít dosavadní kvalifikaci nebo kvalifikaci získat jsou podstatně omezeny z důvodu jejího dlouhodobě nepříznivého zdravotního stavu (27). Tento pojem je zákonem vymezen jako nepříznivý zdravotní stav, který podle poznatků lékařské vědy má trvat déle než jeden rok. Posuzují jej okresní správy sociálního zabezpečení prostřednictvím svých lékařských posudkových komisí. Právní úprava je obsažena v ustanovení § 8 zák. č. 582/1991 Sb. Posuzování zdravotního stavu pro účely sociální péče zahrnuje zejména:

- Posuzování dlouhodobě nepříznivého zdravotního stavu
- Určení stupně zdravotního postižení ( pro účely přiznání mimořádných výhod a dávek dle vyhlášky 182/1991 Sb.
- Určení stupně závislosti na péči jiné fyzické osoby ( pro účely přiznání příspěvku na péči )
- Posuzování, zda si fyzická osoba může zvýšit, vzhledem ke svému zdravotnímu stavu, svůj příjem vlastní prací ( pro účely zjištění stavu hmotné nouze).

Pokud fyzická osoba nesouhlasí s výsledkem posuzování, může podat odvolání. V rámci odvolacího řízení bude znovu posuzován její zdravotní stav. Nový posudek vypracovávají příslušné posudkové komise Ministerstva práce a sociálních věcí ČR ( 10).

## **2. Cíle práce a výzkumné otázky**

### **2.1 Cíle práce**

*Cílem bakalářské práce bylo zjistit:*

1. Sociální dopad na jedince s Recklinghausenovou chorobou
2. Sociální dopad na rodinu jedince s Recklinghausenovou chorobou

### **2.2 Výzkumné otázky**

Výzkumná otázka 1

Jaké je subjektivní vnímání kvality života jedince s onemocněním?

Výzkumná otázka 2

Jaký vliv má onemocnění na rodinu klienta?

### 3. Metodika

#### 3.1 Metodika práce

Pro bakalářskou práci byla použita :

- 1) Metodika kvalitativního –et ení : dotazování, technika polostrukturovaných rozhovor

Technikou sbíru dat byl dotazník. Jeden rozhovor byl veden s matkami 10-ti dětí sledovaných pro suspektní nebo prokázané onemocnění Recklinghausenovou chorobou.

Druhý rozhovor byl veden se 3-mi vybranými klienty s Recklinghausenovou chorobou. Každý rozhovor probíhal přibližně 1 hodiny.

Jaké nejčastější zdravotní a sociální problémy pocítují tyto pacienti, jaký sociální dopad má toto onemocnění na jejich nejbližší rodinu. Výzkumné –et ení probíhalo od roku 2009 až do roku 2010.

- 2) Způsob zjištění kvality života metodou SEIQoL

Kvality života, tak jak je chápána metoda SEIQoL, není nijak všeobecně platným pro všechny lidi. Je individuální. To znamená, že k pojetí kvality života se přistupuje tak, jak ji subjektivně vidí (chápe, definuje atp.) ten, kdo je dotazován. Základními daty jsou zde výpovědi dané osoby. Pojetí kvality života dané osoby závisí tak na jejím vlastním systému hodnot. Ten je příměření kvality života zjištěván (diagnostikován) a plně respektován (14).

Aspekty života, které jsou pro danou osobu v dané situaci a chvíli považovány danou osobou za podstatné, jsou zcela svobodně voleny. Počítá se s tím, že tyto aspekty, které daná osoba považuje za podstatné, se mohou se v průběhu jejího života měnit. Aspekty života daného člověka, které jsou pro něho kriticky závažné, se metoda SEIQoL snaží poznat v rozhovoru s touto osobou. Nejde o zcela volný rozhovor, který by zřejmě byl ideálem, ale o rozhovor do určité míry strukturovaný. Je tématicky omezen jen na nejdůležitější aspekty kvality života. Nezahrnuje tak všechny aspekty, které by mohly přicházet v úvahu. Zjišťuje se přitom i relativní důležitost každého aspektu kvality



řivota daného člověka v současně situaci. Každý aspekt se zaznamenává heslovitě, v obecnější formě a pak se zjišťuje jeho hlubší význam. Daná osoba je tedy poříkáána, aby uvedla p řivotních cílech (tzv.cues odpovídající řivotu), které ona sama považuje za nejdůležitější (13). V nejlepší p řipadě se osobám neuvádějí p řiklady možných cues, aby se zamezilo jejich subjektivnímu ovlivnění. Mohou však být nabídnuty určité konkrétní p řiklady, které budou pomoci dotazovaným osobám k ujasnění toho, o co jde v dotazu po vyjmenování p řití základních řivotních hodnot (např. rodina, zdraví, duševní pohoda, duševní řivot, vztahy mezi lidmi, práce na sobě, kultura, sport, koníky atd.).

### **3.2 Charakteristika výzkumného souboru**

řetění probíhalo pomocí dvou výzkumných souborů. Výzkumný soubor 1 tvořilo 10 dětí sledovaných pro podezření nebo prokázané onemocnění Recklinghausenovou chorobou. Výzkumný soubor 2 tvořili 3 dospělí lidé s prokázanou Recklinghausenovou chorobou.

## 4. Výsledky

### 4.1 Polostandardizovaný rozhovor s rodi i d tských pacient

#### 4.1.1 Kasuistika - dít 1

8 let

RA: rodi e zdraví, sestra 10 let zdráva, v rodin není výskyt závažného onemocn ní.

AA: negativní

SA: rodinný domek.

OA: chlapec z II. fyziologického t hotenství, porod v termínu císa ským ezem pro konec pánevní. Poporodní adaptace dobrá prospíval bez komplikací, psychomotorický vývoj odpovídá v ku. Váží ji nestonal. Od p ed-kolního v ku pro hyperaktivitu vy-et ován psychologem-uzav eno jako syndrom ADHD. V batolecím v ku na k fii výskyt n kolika skvrn typu cafe au lait p eváží na pravé stran hrudníku. Pro suspektní onemocn ní Recklinghausenovou chorobou vy-et ován neurologem. Provedeno komplexní vy-et ení v .CT mozku o ního vy-et ení RTG skeletu, EEG vy-et ení a MRI ó v-e bez patologie. Konzultace v ambulanci d tské neurologie FN Motol Praha - nebylo nalezeno dal-í kritérium pro uvedenou diagnózu, doporu eno dal-í sledování.

Chlapec nadále pravideln kontrolován d tským neurologem v míst bydli-t , je zcela bez obtíží, kofní nález se nem ní. Nav-t vuje základní -kolu, prospívá výborn , nemá fládná omezení. Pé e rodiny je dobrá.

#### 4.1.2 Kasuistika o dít 2

6let

RA: oba rodi e zdraví, matka matky hypertenze, otec matky diabetes mellitus, bratr 2 roky zdrav

AA: alergie PNC

SA: byt v bytovce

OA: dívka z II. fyziologického t hotenství, porod v 37.týdnu spontánní, lehce nedono-ená, dal-í vývoj bez odchylek, psychomotorický vývoj odpovídá v ku. Váfn ji nestonala. P i 18-ti m sí ní prohlídce pediatrem popisovány pigmentové skvrny charakteru cafe au lait v pravé axile a na pravé stran hrudníku. Dívka byla vy-et ena neurologem, neprokázána fládná patologie. Skvrny se zv t-ují tak, jak dít roste. Jejich po et nedosahuje diagnostického kritéria. Na fládost rodi bylo dít kompletn vy-et eno v etn EEG, CT mozku, o ního vy-et ení i MRI mozku. V-e s negativním nálezem. Téfl bylo vy-et eno ambulantn v d tské neurologické ambulanci FN Motol. Dle sd lení léka e nespl uje zatím kritéria pro diagnózu morbus Recklinhausen. Doporu eno dal-í sledování u d tského neurologa v míst bydli-t . Od zá í 2010 dívka nastupuje do první t ídy základní -koly, je bez obtíflí, nebude mít fládná omezení. S rodi i je velmi dobrá spolupráce.

### 4.1.3 Kasuistika o dítě 3

14 let

RA: matka lé ena pro hypertenzi a obezitu, otec zdrav, sestra 21 let lé ena pro epilepsii.

AA: negativní

SA: byt v paneláku.

OA: chlapec z I.fyziologického t hotenství, porod v termínu, pupe ník kolem kr ku, k í-en. Psychomotorický vývoj lehce opořd n, sledován neurologem, rehabilitace do jednoho roku v ku. V batolecím a p ed-kolním v ku ásté zán ty st edou-í. V 5-ti letech provedena adenotomie. Ve 13-ti letech operace varikokély levého varlete. Jinak vářn ji nestonal. Asi ve 3 letech v ku vyslovena suspekce na onemocn ní Recklinghausenovou chorobou pro n kolik pigmentových skvrn charakteru cafe au lait na zádech a v pravém podpařfí. Bylo provedeno kompletní vy-et ení EEG, CT mozku a skeletu, o ní vy-et ení a MRI mozku. V-e s negativním výsledkem. Byl sledován neurologem, kompletní vy-et ení opakováno v tomto roce. Op t s negativními výsledky. Konzultováno s léka em d tské neurologické ambulance FN Motol Praha. Chlapec nespl uje kritéria pro diagnózu morbus Recklinghausen. Doporu eno pravidelné sledování d tským neurologem v míst bydli-t . Chlapec je bez obtřfí, p i poslední neurologické kontrole popisováno zv t-ení plochy pigmentací i jejich po et. V tomto roce bude e-ena problematika budoucího povolání, chlapec vychází ze základní -koly a jeho prosp ch je podpr m rný. Sou asn se nelze vyjád it k vývoji onemocn ní. Rodi e informováni, budoucí povolání budou e-it ve spolupřáci s pedagogicko-psychologickou poradnou, d tským neurologem a pedagogy -koly.

#### 4.1.4 Kasuistika o dítě 4

16 let

RA: rodiče zdraví, bratr 21 let s potvrzenou diagnózou morbus Recklinghausen, kožní projevy od kolního v ku, nyní asi 2 roky neurofibromy v oblasti krční páteře vlevo.

AA: pylorová alergie-v sezóně na terapii antihistaminiky kompenzována.

SA: byt v paneláku.

OA: dívka z II. fyziologického těhotenství, porod v termínu, další vývoj bez komplikací, prospívala, psychomotorický vývoj v normě. Od batolického věku v péči o ního lékaře pro strabismus pravého oka. Od počátku dospívání sledována dětským psychologem pro úzkostné stavy. Opakovaně vyšetřována pro bolesti hlavy, bolesti břicha, únavový syndrom. Nebyla prokázána žádná patologie. Uzavíráno jako psychosomatické obtíže u úzkostného dítěte. V této době též popsány 3 pigmentové skvrny charakteru café au lait. Vzhledem k rodinné anamnéze dívka kompletně vyšetřena. EEG, CT mozku a skeletu, MRI o ní vyšetřeny, neurologické vyšetření neprokázalo žádnou patologii. Dle klasifikace zařazení do diagnózy splňuje diagnostická kritéria: je příbuzná 1 stupně s pacientem s potvrzenou neurofibromatosou a má kožní nález. Dívka je pravidelně sledována neurologem, klinicky je bez obtíží, pigmentové skvrny se nezvětšují. Dominují psychické obtíže, dívka trvale v péči psychiatra. Toho času studuje střední zdravotnickou školu s výborným prospěchem.

#### 4.1.5 Kasuistika o dítě 5

9 let

RA: matka i otec zdraví, bratr 1 rok, zdrav. Bratranec-syn otceva bratra sledován onkologem pro etné pigmentové névy.

AA: negativní

SA: rodinný domek.

OA: dívka z I. fyziologického těhotenství, porod v termínu, další vývoj bez komplikací. Mimo obasných drobných infekcí horních cest dýchacích nestonala. Psychomotorický vývoj odpovídá věku. Od 6-ti měsíců sledována neurologem pro mnoho etných výsev pigmentových skvrn charakteru café au lait po celém těle. V té době se poprvé objevily skvrny nezvyklé, jen se zvětšovaly s růstem. Neurologem popisován lehký centrální hypotonický syndrom, jinak neurologický náález v normě. V r.2005 vyšetřena ve FN Motol Praha. Potvrzena diagnóza morbus Recklinghausen. Na kůži mnoho etných pigmentací café au lait, v pravém těle freckling. MRI prokázala mnoho etných hamartogenních lézí mozku, gliom optického nervu vpravo před chiasmatem a v oblasti kmene mozku vpravo v těle ložisko mírně expanzivního charakteru /low-grade gliom/. Dívka nadále pravidelně sledována neurologem, o něm lékařem, pravidelné kontroly ve FN Motol Praha. Poslední náález březen 2010. Centrální hypotonický syndrom, konvergentní strabismus, vadné držení těla, skolióza hrudní a bederní páteře, porucha statiky a dynamiky páteře. Koflní náález bez změny, gliom optického nervu, mnoho etných ložisk v typických místech mozku-basální ganglia, mozkový kmen, mozeček - bez progresu nálezu. Doporučeno další pravidelné sledování neurologem, neurochirurgem, o něm lékařem, onkologem. Nutná pravidelná rehabilitace.

Dívka navštěvuje 2. třídu základní školy, má velký počet zameškaných hodin z důvodu opakovaných vyšetření a hospitalizací, přesto má prospěch výborný. Nemá povolení kolní tlocvik, dochází na léčebnou tělesnou výchovu, pravidelně rehabilituje pod odborným dozorem rehabilitační pracovnice i doma. Pro riziko úrazu je omezena i v mimoškolních aktivitách. Rodiče se jí velmi věnují, s lékařem i

spolupracují výborně. Jsou si ale v domě rizik onemocnění i možností léby, proto oslovili i lébitele a snaží se zajistit i různé alternativní způsoby léby.

#### 4.1.6 *Kasuistika o dítěti 6*

15 let

RA: matka zdravá, sourozenci matky sledováni pro kožní pigmentace charakteru café au lait, jeden bratr matky má potvrzenou diagnózu morbus Recklinghausen. Otec lében pro závislost na alkoholu. Sociálně slabá rodina.

AA: atopický ekzém v předkolním věku, nyní bez projevu.

SA: v rodinném domku

OA: chlapec z III.t. hotenství, porod v termínu, hypotrofie. Od kojeneckého věku sledován neurologem pro DMO, psychomotorická retardace. Do 3 let rehabilitace pro opožděný motorického vývoje. Odklad kolní docházky, po odkladu nastupuje do 1.t. řady základní školy. Pro nezvládnutí výuky Z<sup>TM</sup> od 2.t. řady přešel do tehdejší ZV<sup>TM</sup>. V 9-ti letech vyšetřován pro opakované kolabsové stavy, nebyla prokázána etiologie. Vzhledem k anamnéze dle MRI hlavy a krku, popsány fibromy v oblasti koene jazyka a na krku. Kontrolní MRI ve 13-ti letech prokázala fibromy v pravé polovině krku a vícečetná ložiska v oblasti pravé hemisféry. Na základě tohoto výsledku a pozitivní rodinné anamnézy stanovena diagnóza morbus Recklinghausen. Pravidelné neurologické kontroly 6-měsíčně. Chlapec je abnormálně malého vzrůstu, sekundární pohlavní znaky nejsou dosud vyvinuty. Křečístá bez výsevu café au lait. Klinicky je chlapec bez obtíží, dominuje defekt intelektu na úrovni střední mentální retardace. Do budoucna uvažováno o návrhu zmírněné pracovní schopnosti. Jistě nastane problém s dalším zařazením v životě, jak pracovním, tak sociálním. Odbor sociální péče o dítě je o tomto případě informován a s rodinou spolupracuje, ale spolupráce je problematická. Po ukončení základního vzdělání v Základní škole praktické, může pokračovat ve dvouletém učebním oboru, který na tuto školu navazuje. Další zařazení se bude odvíjet na základě jeho zdravotního stavu.

#### 4.1.7 *Kasuistika o dítě 7*

10 let

RA: otec i matka zdraví, otec otce zemřel na melanoblastom.

AA: pylková alergie, v sezóně symptomatická léčba.

SA: byt v paneláku

OA: dívka z II. fyziologického těhotenství, porod v termínu, další adaptace dobrá. Váň ji nestonala. Zlomenina pravého předloktí v 8-mi letech života. Od 5-ti let sledována pro pigmentové skvrny charakteru bílé kávy /café au lait/ na levé straně hrudníku. V předkolním věku vyšetřována neurologem a psychologem v souvislosti s náhle vzniklou koktavostí. Neprokázána příčina, dítě v péči logopeda, stav se upravil téměř k normě. V 1. třídě vyšetřena v pedagogicko-psychologické poradně zjištěna dyslexie ozařena do dyslektické třídy. Výsev pigmentových skvrn se nerozšířuje jsou 4 ožvůžují se jen rstením. Dívka je zcela bez obtíží, ostatní somatický náález je zcela fyziologický. Je pravidelně kontrolována neurologem 1-1 rok 2009 provedeno kompletní vyšetření včetně MRI mozku s negativním výsledkem. Náález nesplňuje kriteria diagnózy morbus Recklinghausen, přesto kontroly pokračují. Rodiče jsou plně informováni, s lékařem spolupracují velmi dobře.



#### 4.1.8 Kasuistika o dít 8

13 let

RA: matka zdráva, otec nefije s rodinou, o jeho zdravotním stavu nejsou informace.

AA: negativní

SA: v rodinném domku s prarodi i

OA: dívka z I. fyziologického t hotenství, porod v termínu, dal-í vývoj p im ený. V batolecím v ku asté zán ty st edou-í, ve 3 letech adenotomie, pak nemocnost malá. Psychomotorický vývoj p im ený, nyní ve -kole prospívá výborn , nav-t vuje víceleté gymnázium. P i poslední systematické prohlídce nález v norm . V b eznu 2010 spadla z kon , bezv domí, známky ot esu mozku, hospitalizována. K vylou ení nitrolebních komplikací, d láno CT mozku- neprokázáno krvácení. Popisovány ale drobné hamartomy v oblasti bazálních ganglií. MRI potvrdila vý-e uvedený nález. Neurologický nález v norm . Dívka je zcela bez obtíí. Matka s dívkou se st huje za átkem 9/2010 do nového bydli-t v Praze, dokumentace p edána novému registrujícímu léka i. Dal-í vy-et ení bude následovat. Kofní projevy morbus Recklinghausen u dívky nejsou.

#### 4.1.9 Kasuistika o dítě 9

3 roky

RA: matka i otec zdraví, bratr /nevlastní-jiný otec/ DMO kvadruspastická forma

AA: atopický ekzém, polyvalentní alergie, dermorespirační syndrom.

OA: dívka z III. fyziologického těhotenství /1x UPT/, porod v termínu. Od kojeneckého věku atopický ekzém, opakované infekty horních cest dýchacích. Dlouhodobě v péči kofeinového lékaře, alergologa, pneumologa. Dívka drobná, astenická, malé váhové přírůstky. Psychomotorický vývoj v rámci normy. Na kůži ložiska ekzému v typických lokalizacích. V levém podpaří, na přední straně hrudníku vlevo a vnitřní straně levé paže pigmentové skvrny charakteru bílé kávy café au lait. Podobná pigmentace nyní asi po 1 roku na levém boku-nový výsev. Dívka vyšetřena neurologem, kromě lehkého centrálního hypotonického syndromu je nálezní MRI vyšetření neprokázalo patologii mozku. Nález zatím nesplňuje kritéria diagnózy morbus Recklinghausen. Dívka zůstává v pravidelném sledování neurologem, vzhledem k novému výsevu plánováno kompletní vyšetření na podzim v etní konzultaci v neurologické ambulanci FN Motol Praha.

#### 4.1.10 Kasuistika o dítě 10

13 let

RA: otec i matka zdraví, závažné onemocnění se v rodině nevyskytuje.

AA: negativní

SA: byt v paneláku

OA: chlapec z I. fyziologického těhotenství, porod v termínu, další vývoj přiměřený, vážil ji nestonal. Od kojeneckého věku sledován pro velký pigmentový névus na pravé paži. V batolecím věku se objevilo několik skvrn charakteru bílé kávy /café au lait/, na levé polovině trupu postupně se rozšířily hlavně na přední stranu hrudi. Chlapec vyšetřen neurologem v souvislosti s opakovanými bolestmi hlavy. CT i MRI mozku negativní. RTG páteře - skolióza hrudní a bederní páteře. Pro tento nálezní doporučená dlouhodobá rehabilitace, opakovaná léčba. Nález na kůži se v poslední době nemění. Vrozený pigmentový névus odstraněn, histologické vyšetření potvrdilo diagnózu, jizva klidná. Kontrolní vyšetření MRI v únoru 2010 neprokázalo patologii mozku. Chlapec je klinicky bez obtíží, v současné době léčen kofníkem pro rozsáhlé akné. Navštěvuje základní školu s prospěchem průměrným. Pravidelné neurologické kontroly jsou nadále nutné, diagnóza morbus Recklinghausen zatím nebyla potvrzena.

## 4.2 Polostandardizovaný rozhovor s dospělými pacienty

### 4.2.1 Kasuistika o dospělý 1

66 let

RA: neznámá. Pacient adoptován v kojeneckém v ku.

AA: negativní.

SA: fienatý, bydlí s manželkou v byt v paneláku, 3 synové, z nich 2 mají koflní projevy charakteru café au lait. Pracoval jako pr vod í ve vlaku, asi od 50-ti let v plném invalidním d chodu, nyní ve starobním d chodu.

OA: v d tském v ku prod lal opakované operace pravé nohy pro vrozenou vývojovou vadu. Asi v 25-ti letech poprvé vy-et ován pro nález fibrom na pafích a zádech. Popsány i pigmentové skvrny charakteru café au lait a freckling. Od té doby sledován neurologem. Opakovan o-et ován chirurgicky-odstra ovány fibromy na periferních nervech, zvlá-t na pafích, kde vadily p i pohybu. Asi p ed 15-ti lety poprvé epileptický záchvat. EEG potvrdilo typický nález pro epilepsii typu GM. P i antiepileptické terapii bez recidívy záchvatu. Zhor-ení nastalo v r. 2005, kdy pro t fce zvládnutelné epileptické stavy byl opakovan hospitalizován. MRI prokázala mnoho etná lofliska hamartom v kmeni mozku, bazálních gangliích i v moze ku. V r. 2007 provedena amputace pravého bérce. Klient se pohybuje na invalidním vozíku, v poslední dob op t zhor-ení projev epilepsie. Sou asn vy-et ován i pro výrazné zhor-ení sluchu s podez ením na gliomy akustik . Na k fli pafí i trupu mnoho etné fibromy od velikosti hrachu po velikost t e-n a mnoho etné jizvy po jejich odstra ování. Výrazné pigmentace. Subjektivn dominují obtífle vyplývající z omezené pohyblivosti, zhor-ení zraku a sluchu. Nutná pomoc druhé osoby. Manfelce klienta pomáhá pracovnice domácí pé e, která denn o-et uje amputa ní pahýl a zaji- uje dal-í zdravotní pé i. Klient je drfitelem pr kazu ZTP/P ( Zvlá- t fce postifený s pot ebou pr vodce ). Dále nutné pravidelné kontroly odbornými léka i ó neurologem, onkologem, ophtalmologem, otorhinolaryngologem i chirurgem.

#### 4.2.2 *Kasuistika o dospělý 2*

42 let

RA: matka zdravá, otec zemřel na karcinom prostaty.

AA: negativní

SA: byt v paneláku, střední ekonomické vzdělání, zaměstnána jako úřednice

OA: klientka prodělala v dětství asté záněty středouš, asi v 6-ti letech zápal plic, v 10-ti letech operace slepého střeva, jinak vážněji nestonala. Od malička měla na kůži mnoho etné pigmentace charakteru café au lait, jako dítě se za ni velmi styděla, nebyla nikdy vyšetřována. V období dospívání se objevilo pihování - frackling v tíslech. Kofníkem lékařem doporučeno neurologické vyšetření pro suspektní diagnózu morbus Recklinghausen. Vyšetření MRI, RTG lebky a skeletu v normálu. V r.2009 se objevila rezistence v dlaní pravé ruky. Postupně se zvětšovala a omezovala pohyblivost prstu, proto požádáno o odstranění. Histologicky popsáno jako fibrom. Diagnóza morbus Recklinghausen tímto potvrzena, splňuje potřebná kritéria. V lednu 2010 dle plánu kontrolní vyšetření MRI s negativním výsledkem. Klientka je subjektivně zcela bez obtíží, zatím nikde není recidiva fibromu. Pracovní schopnost není nijak omezena, pracuje jako úřednice a pohyblivost prstu pravé ruky je zcela normální. Neurologické kontroly jsou plánovány každých 1 rok, případně i při obtížích dříve.

#### 4.2.3 *Kasuistika o dospělý 3*

60 let

RA: šmatka mla –patná záda a bolely jí nohy, otec byl zdrav. Zemeli asi v 80-ti letech života. Dva bratři zdraví.

AA: negativní

SA: rodinný domek, vyučen obráběč kov, pracoval jako technik, nyní evidován na Úřadu práce.

OA: od dětství chodil, ostatní děti se mu směly pro typ chůze. Vyšetřen nebyl. V době základní vojenské služby vyšetřen v Ústřední vojenské nemocnici Střešovice Praha, pro nálezy rezistencí na hrudníku a histologicky potvrzena diagnóza morbus Recklinghausen. Sledován onkologem i neurologem. Diagnóza periferních paréz lýtkových nervů oboustranně nesouvisí se základním onemocněním, uzavíráno jako polyneuropathie, pravděpodobně idiopatické /vyšetření EMG/. Na křídle drobné fibromy difúzně s maximem na hrudníku. V oblasti střední hrudní páteře jeden fibrom velikosti postižení. MRI páteře v r. 2005 : na úrovni L2 v durálním vaku dorzálně vpravo navazuje na kořen L2 drobný schwannom. Těži popisovány rozsáhlé léze v úrovni S2,3. V prosinci 2009 kontrolní MRI neprokázalo zhoršení stavu. Provedeno těži vyšetření oftalmologem s negativním výsledkem. Přes rozsáhlý nález je pacient dosud klinicky bez obtíží. Pravidelně sledován neurologem každých 6 měsíců. Tyto roky pobírá částečně invalidní důchod a je držitelem průkazu ZT. Nyní 6 měsíců v evidenci Úřadu práce.

### 4.3 Shrnutí výsledk rozhovor

#### 4.3.1 Soubor 1 ( matky d tí sledovaných pro suspektní a prokázané onemocn ní Recklinghausenovou chorobou)

- **Omezení v i vrstevník m**

Otázky sm ovaly na téma porovnání b flného flivotního stylu zdravého dít te a dít te s diagnózou morbus Recklinghausen.

ty i matky se shodly, fle **nevnímají rozdíl** mezi zdravým dít tem a dít tem s diagnózou morbus Recklinghausen. ty i matky v rozhovoru upozornily, fle vnímají, fle jsou jejich d tí **lehce omezeny** a to zejména v aktivitách, které souvisí s vystupováním na ve ejnosti.

Matka - dít te 4 uvedla õ.....dcera cht la chodit do sboru, ale vzhledem k onemocn ní jí vadila pozornost , kterou by vzbuzovala. takfle to vzdala....õ

- **Vliv onemocn ní na -kolní docházku**

Otázky sm ovaly na téma ur itých zm n ve -kolním prosp chu dít te po zji-t ní diagnózy morbus Recklinghausen

P t matek se shodlo, fle na jejich dít se vliv onemocn ní **neprojevil** a d tí prospívají p im en k jejich v ku. T i matky uvedly, fle jejich dít vzhledem k astým kontrolám u léka e **hodn zame-kávají** -kolní výuku.

Matka ó dít te 6 uvedlaõí í syn nezvládl u ení druhé t ídy základní -koly a tak musel p ejít do Základní -koly praktické a te bude vycházet a nevíme kam ho dáme do u ení .õ

- **Vliv na mimo-kolní aktivity a sport**

Otázky byly zam eny na aktivity d tí v oblasti zájmových kroufk (p . tane ních, výtvarných, sportovních)

Třet matek se shodlo, fle jejich d tí **nejsou omezeny** v t chto innostech. Jedna z matek jejífl dít je t íleté uvedla, fle doufá, fle její dít bude zcela zdravé. T i matky zmínily **ur itá omezení, ale d tí mají jinou možnost napln ní volného asu.**

Matka o dítě uvedla, že dcera chce jezdit na koni, bohužel je tento druh sportu vysoce úrazový a neurolog ho nedoporučil a ona to cítí jako velkou křivdu.

- **Vliv na výběr povolání**

Otázky byly směřovány na představu rodičů o budoucím povolání jejich dětí. Matky dvou dívek, které studují víceleté gymnázium a studují zdravotnickou školu se neobávají, že jejich dcery nenajdou uplatnění. Matky mladších dětí zatím o povolání neuvažují. Dvě matky právě aktuálně řeší výběr povolání pro své děti a obě děti **budou mít omezený výběr.**

Matka o dítě uvedla, že kluk se zapíná, ale doma je šikovný, rád vaří. Chce být učit kuchařem, ale nevíme, jestli to bude možné.

Matka o dítě uvedla, že její syn se učí programování, ale od malička chce být automechanikem a myslím si, že nebude mít vzhledem k zdravotnímu stavu problémy.

- **Obavy z budoucnosti**

Otázky byly zaměřeny na obavu o budoucí život dítěte, jeho uplatnění v životě a celkovou spokojenost se životem.

Většina matek odpovědělo, že se o budoucnost svých dětí obává. Dvě matky udávají **výrazný strach** ze zhoršení zdravotního stavu a tím i uplatnění v životě. Dvě matky se k tomuto tématu nevyjádřily.

- **Využití zdravotních a sociálních služeb**

Otázky se týkaly využívání zdravotních a sociálních služeb.

Pouze jedna matka z dotazovaných udává, že bude hládat pro své dítě zmatenou pracovní schopnost, ostatní matky se nevyjádřily.

- **Informační brožura k dané problematice**

Otázky byly zaměřeny na povědomí o onemocněním Recklinghausenovou chorobou.



V-echny matky uvedly, že by přivítaly brofluru, která by jim uvedené informace poskytla vhodnou formou.

#### 4.3.2 Soubor 2 (dospělé osoby s prokázanou Recklinghausenovou chorobou)

- **Vliv onemocnění na rodinný rozpočet**

Otázky se týkaly závažného snížení finančních příjmů v době onemocnění klienta.

Všichni z dotazovaných udávali **citelné zatížení** rodinného rozpočtu.

Dospělý o 3 uvedl, že jsem evidován na Úřadu práce, pro zdravotní omezení nemohu sehnat práci. Žijeme z platu manželky a nemůžeme si dovolit to co dříve i já.

- **Vliv onemocnění na životní styl**

Otázky byly cíleny na případné změny životního stylu v souvislosti s onemocněním.

Všichni dotazovaní udali, že onemocnění Recklinghausenovou chorobou jim změnilo způsob života **velmi závažně**. Omezilo je v mnoha aktivitách, které dříve provozovali.

- **Vliv onemocnění na omezení v pracovním životě**

Otázky se týkaly změny pracovního zařazení v souvislosti s onemocněním.

Jedna z dotazovaných uvedla, že se vrátila k původnímu zaměstnání a je zatím schopna ho vykonávat. Jeden z dotazovaných byl v plném invalidním důchodu a nyní je již ve starobním důchodu. Jeden dotazovaný je evidován na Úřadu práce.

- **Využití zdravotních a sociálních služeb**

Na otázky týkající se využití zdravotních a sociálních služeb odpověděli kladně dva klienti.

- **Informační brožura k dané problematice**

Otázky byly zaměřeny na povědomí o onemocnění Recklinghausenovou chorobou.

Všichni dotazovaní uvedli, že by přijali brožuru, která by jim uvedené informace poskytla vhodnou formou.

#### 4.4 Výsledky zjištění kvality života metodou SEIQoL

Zkoumaný vzorek jsem rozdělila na dvě skupiny. První skupinu tvoří matky dětí sledovaných pro podezření nebo onemocnění Recklinghausenovou chorobou.

Druhou skupinu tvoří dospělé osoby s prokázanou Recklinghausenovou chorobou. Pak jsem u každé z nich zjistila kvalitu života podle údajů, které uvedli v dotaznících. Maximální skóre kvality života je dosaženo v případě, že je respondent zcela spokojen s oblastí, kterou považuje za nezbytnou. Minimální skóre vyjadřuje, že daná oblast je pro respondenta subjektivně bezvýznamná. Parciální skóre se zobrazuje ve formě profilu kvality života. Součtem všech parciálních skóre získáme celkové skóre kvality života (13).

#### 4.4.1 Vyhodnocení pro každého individuálního klienta

Vyhodnocení SEIQoL jsem provedla tak, že jsem u každého jedince násobila jeho deficit (je uvedena ve formuláři nalevo v procentech) mírou spokojenosti (ve formuláři napravo také v procentech). Výsledná hodnota se rovná součinu těchto dvou hodnot. Nejvyšší možná hodnota může být 10 000, tento součet se dělí stem, aby se výsledný údaj pohyboval v rozmezí od 0 do 100. Porovnání se provádí mezi sledovanými skupinami (13).

Hodnota QL u zkoumaného vzorku 1 (matky dětí sledovaných pro suspektní a prokázané onemocnění Recklinghausenovou chorobou) se pohybovala v rozmezí od 44,5 do 96,0 - žádná nedosáhla nejvyšší hodnoty 100. I podle subjektivních údajů vykazuje zkoumaný vzorek nadprůměrné hodnoty kvality života. Hodnota QL u zkoumaného vzorku 2 (dospělé osoby s prokázanou Recklinghausenovou chorobou) se pohybovala v rozmezí od 29,0 do 89,0 - žádná nedosáhla nejvyšší hodnoty 100. Výsledky jsem sestavila do tabulky.

Oběma skupinám byla nabídnuty tyto životní cíle :

Zdraví psychické i fyzické

Finanční jistoty

Uplatnění v životě

Vztahy v rodině

Soběstačnost/péče o sebe sama

Sexuální život

Koníčky/zájmy

Vztahy s vrstevníky

Pocit vylenění ze společnosti

Odpovědnost/duševní pohoda

4.4.2 Výsledky - hodnocení kvality života metodou SEIQoL

FORMULÁŘ PRO ZJIŠTĚNÍ KVALITY ŽIVOTA METODOU SEIQoL

(matka- dítě 1)

Důležitost daného tématu v %	životní téma o němž vám život jde především (5 životních cílů)	Míra spokojenosti v % (v každé řádce od 0 do 100 %)
50%	1. zdraví psychické/ fyzické	80%
30%	2. uplatnění v životě	90%
10%	3. vztahy v rodině	100%
5%	4. vztahy s vrstevníky	90%
5%	5. koníčky a zájmy	80%

Součet procent ve všech řádcích v levém sloupci musí být roven 100%.

Míra spokojenosti se životem:

<-----X----->

Je to tak špatné, jak jen je to možné      je to tak dobré, jak jen to dobré může být

Celková hodnota QL: 85,5

Celková míra spokojenosti:

## FORMULÁŘ PRO ZJIŠTĚNÍ KVALITY ŽIVOTA METODOU SEIQoL

( matka- dítě 2)

Dělitost daného tématu v %	životní téma <i>o</i> <i>vám v život jde p edev-ím</i> (5 životních cíl )	Míra spokojenosti v % (v každé řádce od 0 do 100 %)
60%	1. zdraví psychické/ fyzické	100%
10%	2. uplatnění v život	90%
20%	3. vztahy v rodin	100%
5%	4. vztahy s vrstevníky	70%
5%	5. koníky a zájmy	70%

Součet procent ve všech pěti řádcích v levém sloupci musí být roven 100%.

Míra spokojenosti se životem:

<-----X----->

Je to tak špatné, jak jen je to možné je to tak dobré, jak jen to dobré může být

Celková hodnota QL: 96

Celková míra spokojenosti:

## FORMULÁŘ PRO ZJIŠTĚNÍ KVALITY ŽIVOTA METODOU SEIQoL

( matka- dítě 3)

Dělitost daného tématu v %	životní téma <i>o</i> <i>vám v život jde p edev-ím</i> (5 životních cíl )	Míra spokojenosti v % (v každé ádce od 0 do 100 %)
50%	1. zdraví psychické/ fyzické	70%
40%	2. uplatn ní v život	50%
5%	3. vztahy v rodin	90%
0%	4. vztahy s vrstevníky	70%
5%	5. koní ky a zájmy	70%

Sou et procent ve v-ech p ti ádách v levém sloupe ku musí být roven 100%.

Míra spokojenosti se životem:

<-----X----->

Je to tak špatné, jak jen je to možné je to tak dobré, jak jen to dobré může být

Celková hodnota QL: 63

Celková míra spokojenosti:

## FORMULÁŘ PRO ZJIŠTĚNÍ KVALITY ŽIVOTA METODOU SEIQoL

( matka- dítě 4)

Dělitost daného tématu v %	životní téma <i>o</i> <i>vám v život jde p edev-ím</i> (5 životních cíl )	Míra spokojenosti v % (v každé ádce od 0 do 100 %)
60%	1. zdraví psychické/ fyzické	70%
20%	2. uplatn ní v život	80%
10%	3. vztahy v rodin	60%
10%	4. vztahy s vrstevníky	60%
0%	5. koní ky a zájmy	50%

Sou et procent ve v-ech p ti ádčích v levém sloupe ku musí být roven 100%.

Míra spokojenosti se životem:

<-----X----->

Je to tak špatné, jak jen je to možné je to tak dobré, jak jen to dobré může být

Celková hodnota QL: 70

Celková míra spokojenosti



## FORMULÁŘ PRO ZJIŠTĚNÍ KVALITY ŽIVOTA METODOU SEIQoL

( matka- dítě 5)

Dělitost daného tématu v %	životní téma <i>o</i> <i>vám v život jde p edev-ím</i> (5 životních cíl )	Míra spokojenosti v % (v každé ádce od 0 do 100 %)
70%	1. zdraví psychické/ fyzické	50%
20%	2. uplatn ní v život	50%
10%	3. vztahy v rodin	100%
5%	4. vztahy s vrstevníky	60%
5%	5. koní ky a zájmy	20%

Sou et procent ve v-ech p ti ádčích v levém sloupe ku musí být roven 100%.

Míra spokojenosti se životem:

<-----X----->

Je to tak -patné, jak jen je to mofné je to tak dobré, jak jen to dobré m fle být

Celková hodnota QL: 59

Celková míra spokojenosti

## FORMULÁŘ PRO ZJIŠTĚNÍ KVALITY ŽIVOTA METODOU SEIQoL

( matka- dítě 6)

Díležitost daného tématu v %	životní téma <i>o</i> <i>vám v život jde především (5 životních cílů)</i>	Míra spokojenosti v % (v každé řádce od 0 do 100 %)
50%	1. zdraví psychické/ fyzické	50%
30%	2. uplatnění v životě	30%
10%	3. vztahy v rodině	70%
5%	4. vztahy s vrstevníky	50%
5%	5. koníčky a zájmy	20%

Součet procent ve všech řádcích v levém sloupci musí být roven 100%.

Míra spokojenosti se životem:

<-----X----->

Je to tak špatné, jak jen je to možné      je to tak dobré, jak jen to dobré může být

Celková hodnota QL: 44,5

Celková míra spokojenosti:

## FORMULÁŘ PRO ZJIŠTĚNÍ KVALITY ŽIVOTA METODOU SEIQoL

( matka- dítě 7)

Dělitost daného tématu v %	životní téma <i>o</i> vám v život jde p edev-ím (5 životních cíl )	Míra spokojenosti v % (v každé ádce od 0 do 100 %)
70%	1. zdraví psychické/ fyzické	80%
20%	2. uplatn ní v život	60%
5%	3. vztahy v rodin	90%
0%	4. vztahy s vrstevníky	90%
5%	5. koní ky a zájmy	40%

Sou et procent ve v-ech p ti ádčích v levém sloupe ku musí být roven 100%.

Míra spokojenosti se životem:

<-----X----->

Je to tak špatné, jak jen je to možné je to tak dobré, jak jen to dobré může být

Celková hodnota QL: 74,5

Celková míra spokojenosti:

FORMULÁŘ PRO ZJIŠTĚNÍ KVALITY ŽIVOTA METODOU SEIQoL

( matka- dítě 8)

Dělitost daného tématu v %	životní téma <i>o</i> vám v život jde p edev-ím (5 životních cíl )	Míra spokojenosti v % (v každé ádce od 0 do 100 %)
80%	1. zdraví psychické/ fyzické	60%
20%	2. uplatn ní v život	50%
0%	3. vztahy v rodin	90%
0%	4. vztahy s vrstevníky	90%
0%	5. koní ky a zájmy	60%

Sou et procent ve v-ech p ti ádčích v levém sloupe ku musí být roven 100%.

Míra spokojenosti se životem:

<-----X----->

Je to tak špatné, jak jen je to možné je to tak dobré, jak jen to dobré může být

Celková hodnota QL: 58

Celková míra spokojenosti:

## FORMULÁŘ PRO ZJIŠTĚNÍ KVALITY ŽIVOTA METODOU SEIQoL

( matka- dítě )

Dělitost daného tématu v %	životní téma <i>o</i> vám v život jde p edev-ím (5 životních cíl )	Míra spokojenosti v % (v každé ádce od 0 do 100 %)
80%	1. zdraví psychické/ fyzické	50%
10%	2. uplatn ní v život	50%
10%	3. vztahy v rodin	90%
0%	4. vztahy s vrstevníky	50%
0%	5. koní ky a zájmy	50%

Sou et procent ve v-ech p ti ádčích v levém sloupe ku musí být roven 100%.

Míra spokojenosti se životem:

<-----X----->

Je to tak špatné, jak jen je to možné je to tak dobré, jak jen to dobré může být

Celková hodnota QL: 54

Celková míra spokojenosti:

## FORMULÁŘ PRO ZJIŠTĚNÍ KVALITY ŽIVOTA METODOU SEIQoL

( matka- dítě 10)

Dělitost daného tématu v %	životní téma <i>o vám v život jde p edev-ím</i> (5 životních cíl )	Míra spokojenosti v % (v každé ádce od 0 do 100 %)
50%	1. zdraví psychické/ fyzické	60%
30%	2. uplatn ní v život	50%
5%	3. vztahy v rodin	90%
5%	4. vztahy s vrstevníky	50%
10%	5. koní ky a zájmy	50%

Sou et procent ve v-ech p ti ádčích v levém sloupe ku musí být roven 100%.

Míra spokojenosti se životem:

<-----X----->

Je to tak špatné, jak jen je to možné

je to tak dobré, jak jen to dobré

m ňe být

Celková hodnota QL: 57

Celková míra spokojenosti:

## FORMULÁŘ PRO ZJIŠTĚNÍ KVALITY ŽIVOTA METODOU SEIQoL

(doplněte 1)

Dělitost daného tématu v %	životní téma <i>o</i> <i>vám v život jde p edev-ím</i> (5 životních cílů)	Míra spokojenosti v % (v každé řádce od 0 do 100 %)
30%	1. zdraví psychické/ fyzické	20%
40%	2. finanční zajištění	30%
10%	3. vztahy v rodině	90%
20%	4. soběstačnost	10%
0%	5. koníčky a zájmy	20%

Součet procent ve všech pěti řádcích v levém sloupci musí být roven 100%.

Míra spokojenosti se životem:

<-----X----->

Je to tak špatné, jak jen je to možné      je to tak dobré, jak jen to dobré může být

Celková hodnota QL: 29

Celková míra spokojenosti:

## FORMULÁŘ PRO ZJIŠTĚNÍ KVALITY ŽIVOTA METODOU SEIQoL

(doplněte)

Dělitost daného tématu v %	životní téma o němž vám v životě jde především (5 životních cílů)	Míra spokojenosti v % (v každé řádce od 0 do 100 %)
70%	1. zdraví psychické/ fyzické	90%
10%	2. finanční zajištění	90%
5%	3. vztahy v rodině	90%
10%	4. soběstačnost	90%
5%	5. koníčky a zájmy	70%

Součet procent ve všech pěti řádcích v levém sloupci musí být roven 100%.

Míra spokojenosti se životem:

<-----X----->

Je to tak špatné, jak jen je to možné      je to tak dobré, jak jen to dobré může být

Celková hodnota QL: 89

Celková míra spokojenosti:



## FORMULÁŘ PRO ZJIŠTĚNÍ KVALITY ŽIVOTA METODOU SEIQoL

(doplněno 3)

Dělitost daného tématu v %	životní téma o kterém vám v životě jde především (5 životních cílů)	Míra spokojenosti v % (v každé řádce od 0 do 100 %)
70%	1. zdraví psychické/ fyzické	60%
20%	2. finanční zajištění	0%
0%	3. vztahy v rodině	50%
10%	4. soběstačnost	90%
0%	5. koníčky a zájmy	70%

Součet procent ve všech pěti řádcích v levém sloupci musí být roven 100%.

Míra spokojenosti se životem:

<-----X----->

Je to tak špatné, jak jen je to možné      je to tak dobré, jak jen to dobré může být

Celková hodnota QL: 51

Celková míra spokojenosti

#### 4.4.3 Shrnutí výsledk SEIQoL

Každá skupina up ednost ovala jiné cíle. Z vý-e uvedených se u respondent neobjevily- pocit vy len ní ze spole nosti, sexuální flivot a odpo inek viz. následné znázorn ní, ze kterého je patrné, fle mezi nejvíce udávaná témata pat í:

a) pro skupinu 1

1. zdraví ó toto téma uvedly v-echny matky (10)
2. uplatn ní v flivot ó uvedly v-echny matky (10)
3. vztahy v rodin ó uvedlo 9 matek
4. vztahy s vrstevníky ó uvedlo 6 matek
5. koní ky/ zájmy ó uvedlo 7 matek

b) pro skupinu 2

1. zdraví ó uvedli v-ichni respondenti (3)
2. finan ní jistoty ó uvedli v-ichni respondenti (3)
3. pé e o sebe sama/sob sta nost- uvedli v-ichni respondenti
4. vztahy v rodin ó uvedli 2 respondenti
5. koní ky/zájmy ó uvedl 1 respondent

## 5. Diskuse

Slovo kvalita je odvozeno od latinského slova qualis, český termín pro kvalitu zní jakost, což napovídá, že dobrá, prvotní a i naopak špatná. Životem rozumíme život obecně, například život určitého druhu jedince, zde jde o život lidí. Pod pojmem kvalita si lze představit i šjakost, hodnotu, tj. charakteristický rys, jímž se daný jev odlišuje jako celek od jiného celku (11). Definice pojmu kvalita života je podle Velkého lékařského slovníku individuálním vnímáním vlastní životní situace ve vztahu k systému hodnot, kultuře, životním cílům, očekáváním a každodenním zvyklostem. Někdy bývá pojímána jako rozdíl mezi skutečností a individuálním očekáváním. Do značné míry je podmíněna zdravím, psychickým stavem, stupněm nezávislosti, ekonomickými okolnostmi, sociálními vztahy i celkovým životním prostředím (14). Autoři Hartl, Hartlová pojem kvalita života (quality of life) chápou jako vyjádření pocitu životního štěstí. K nejobecnějším znakům patří soběstačnost a péče o vlastní osobu a pohyblivost. Psychologický význam pojmu uvádí jako míru seberealizace a duševní harmonie, či míru životní spokojenosti a nespokojenosti (5).

Definice dle Kivohlavého: „Kvalita života je definována s ohledem na spokojenost daného člověka s dosahováním cílů a ujetím smyslování jeho života. Cíle smyslování života jsou hodnoceny podle hierarchie hodnot, cílem je životní úsilí daného člověka právě zaměřeno“ (12).

Obecně lze tedy říci, že kvalita lidského života je ovlivněna hlavně zdravím, vzděláním, včelkem, inteligencí. Kvalita klesá při poruše zdraví a při znečištění nebo omezení každodenní činnosti. Společnost ve které člověk žije, může mu pomáhat zvyšovat kvalitu jeho života, může být k němu lhostejná nebo ji naopak snižovat.

Z výsledků mého výzkumu vyplynulo, že za nejdelejší podnět k životu považují respondenti obou skupin zdraví (viz. kapitola 4). Další z životních hodnot u skupiny 1 (matky dětí sledovaných pro suspektní a prokázané onemocnění Recklinghausenovou chorobou) bylo uplatnění v dalším životě a pak teprve následovaly vztahy v rodině, vztahy s vrstevníky a jako poslední koníčky a zájmy (5).

Ve skupině 2 (dospělé osoby s prokázanou Recklinghausenovou chorobou) byla jako další životní hodnota udána finanční jistota a soběstačnost, pak teprve následovaly vztahy v rodině a jako poslední tělko koníky a zájmy.

Získané výsledky prokazují, že míra spokojenosti má úzký vztah k osobnímu pojetí kvality života. Na to poukazuje i Kivohlavý, jenž ve své publikaci cituje Cohena: „Když člověk jde do cesty realizace určitého plánu nemoc, zranění, hospitalizace, případně situace sociálního typu spor, konflikt, krize r zného druhu, míra jeho spokojenosti s kvalitou života ot esena (12).

Při definování kvality života se tedy setkáváme s drazem kladeným práv na spokojenost. Je tedy zřejmé, že kvalitně žije ten, kdo je se svým životem spokojen. A spokojen je tehdy, pokud se mu daří dosahovat svých životních cíl. Na závěr je možno zmínit, že rodiny, ve kterých někdo onemocní, se mění. Sociální vazby v rodině jsou chronickým onemocněním narušeny. Dochází tak ke zvýšení celkové únavy rodiny i prohloubení pocitů deprese. Reakce okolí na toto onemocnění mě danému člověku nejen pomoci se s chronickým onemocněním Recklinghausenovou chorobou vyrovnat, ale také mu může životní cestu ztížit.

Při studiu odborné literatury jsem byla nucena řešit problém, že v té době autor popisuje onemocnění Recklinghausenovou chorobou pouze celkově, našla jsem jen minimum kasuistik. Popisy jednotlivých autorů se lišily jen minimálně.

V mé bakalářské práci jsem zkoumala soubor deseti dětských a tří dospělých pacientů. Při získávání souboru dětských pacientů sledovaných pro suspektní a prokázanou Recklinghausenovu chorobu jsem zpočátku narazila na problém komunikace s rodinami. Maminky byly nedůvěřivé k mým otázkám, odpovídaly stroze, obávaly se zneužití svých odpovědí v neprospěch dítěte. Teprve po rozsáhlém vysvětlení, že výsledky mé bakalářské práce budou použity k vytvoření brožury, která může pomoci i dalším rodičům, se mi podařilo je pro toto řešení získat. Další spolupráce pak byla velmi dobrá, maminky odpovídaly spontánně a o svých dětech hovořily velmi rozsáhle. S každou jednotlivou matkou jsem vedla přibližně půlhodinový rozhovor, jehož výsledek jsem následně zpracovala jako kasuistiku. Vytvořené dotazníky jsem směřovala na maminky z devěti let, že v červnu rozptýlené dítě bylo od tří do čtrnácti let.

Otázky pro malé děti by nebylo možno vytvořit tak, aby byly srozumitelné dětem a souasně přinášely očekávaný výsledek. Otázky pro dospívající děti by byly zatíženy pubertální neochotou odpovídat na cokoli, čím se odlišují od svých vrstevníků, protože hlavně fyzická odlišnost a omezení vyplývající z choroby tyto děti nejvíce trápí a jak ostatně vyplynulo i z odpovědí matek. Byla jsem překvapena tím, jak velkou váhu přikládají tyto děti viditelným projevům a jak málo si připouštějí případná omezení do budoucnosti (na rozdíl od rodičů). Pro sebe budoucnosti svého dítěte rodiče tolik obávají? I pro rodiče zdravého dítěte je jeho budoucnost základním životním posláním šp. opravit dítě pro samostatný život, aby se mu lo lépe než rodičům chce v t.ina z nich. Pro rodiče dítěte s chronickým onemocněním je tento cíl ještě závažnější. Běžný chod rodiny je tímto ovlivněn. Mění se tak kvalita života všech členů rodiny. Vztahy mezi jednotlivými členy se mění i tom smyslu, že nemocné dítě je upraveno před sourozenci. Výchova je hyperprotektivní (zvláště matky mají k dítěti přesp. ochranný přístup), což může do budoucna ovlivnit samostatnost dítěte a jeho začlenění do běžného života (7). V rozhovorech s matkami jsem narazila i na další problémy, které patří do obrazu Recklinghausenovy choroby. Především syndrom ADHD byl častým problémem matek. Hyperaktivní dítě je ve škole nesoustředěné, má problémy s chováním, je impulzivní (22). Takové dítě patří do péče dětského psychologa. Mne v této souvislosti napadlo, proč se maminky tak brání psychologickému vyšetření svého dítěte, pro toto považují za stigmatizující. Dalším problémem jsou kofní projevy na viditelných místech. Toto trápí především dospívající. Snahou se pigmentové skvrny zakrýt různými kosmetickými přípravky, navštěvují solária nebo podléhají chirurgickému zákroku. Rodiče musí velmi citlivě reagovat na tyto vedlejší příznaky a ze slov matek vyplynulo, že je to často složitější. I zde by mohl psycholog pomoci. Při dalším kontaktu s matkami dítěte jsem se zaměřila na zjištění kvality života jejich dětí a pro tento výzkum jsem použila formulář pro zjištění kvality života metodou SEIQoL, které jsem následně vyhodnotila.

Při zjištění údajů pro soubor dospělých pacientů jsem se setkala s většími problémy. Vzhledem k chronickému průběhu onemocnění byli poměrně dobře informováni o Recklinghausenově chorobě. Uvdomovali si nejistou prognózu

onemocnění. V těchto i pacienti se mnou hovořili s důvěrou, na mé otázky odpovídali s ochotou a zvláště obsáhle hovořili o svých problémech. Dominující byl hlavně sociální dopad onemocnění jak na pacienta samotného, tak i na jeho nejbližší rodinu. Finanční otázka byla vnímána téměř jako velmi závažná. Pokládala jsem si otázku pro to, tak je, když si zdravotních a sociálních služeb je na dobré úrovni. Povodomí starších lidí není o těchto službách dostatek a ti lidé v tísni nechtějí spoléhat na pomoc cizích lidí a ztrát soběstačnosti - ztráta soběstačnosti je noční můrou každého z nich (12). Nezanedbatelným faktorem kvality života je tedy i subjektivní prožívání nemoci. Úzkost a obavy vzbuzují zejména stavy ohrožující soběstačnost. Dochází ke změně ve stupnici životních hodnot. Do popředí se dostávají hodnoty bazální zdraví, dobré tělesné funkce, jídlo, duševní pohoda (12). Kalvach, Z. uvádí, že starší lidé často hodnotí zdravotní stav jako špatný ve srovnání s obecnou, mladou normou, ale jako dobrý ve srovnání s vrstevníky. Míra zdraví hodnocená v jednom společenství může být jako velmi dobrá a v jiném společenství špatná. Každý člověk je individualita, osobnost sama o sobě, každý má jiné spektrum životních hodnot a z toho tedy vyplývá i jiné hodnocení osobní spokojenosti (11). Existuje řada faktorů, které mohou chronicky nemocného člověka v aktivitě omezovat a dovést až k izolaci. Patří mezi ně životní podmínky, vliv člověka, fyzický stav - nemoc, handicap, psychický stav a sociální nebo ekonomické vlivy. Výzkumná část mé bakalářské práce potvrdila tvrzení, že značnou úlohu v hodnocení kvality života hraje zdravotní stav a sociální zázemí, které výrazně ovlivňuje jeho prožívání.

## 6. Závěr

V bakalářské práci na téma Recklinghausenova choroba a sociální dopad na osoby s tímto onemocněním byly stanoveny dva cíle. Snáhlí jsme se zjistit, jaký je sociální dopad na jedince s tímto onemocněním, druhým cílem bylo jaký je sociální dopad na rodinu jedince s Recklinghausenovou chorobou. Byly stanoveny dvě výzkumné otázky. Výzkumná otázka 1- jaké je subjektivní vnímání kvality života jedince s onemocněním. Výzkumná otázka 2- jaký vliv má onemocnění na rodinu klienta. Odpovědi na tyto otázky jsme získali jednak formou dvou polostrukturovaných rozhovorů, technikou sběru dat byl dotazník. Pro zjištění kvality života jedince byla použita metoda SEIQoL, která se snaží v rozhovoru poznat aspekty života, které jsou pro danou osobu v dané situaci a chvíli považovány za podstatné a jsou zcela svobodně voleny. Jeden rozhovor byl veden s matkami deseti dětí sledovaných pro podezření nebo prokázané onemocnění Recklinghausenovou chorobou. Druhý rozhovor byl veden se třemi vybranými klienty s Recklinghausenovou chorobou. Každý rozhovor probíhal přibližně po 1 hodiny. Pro získání potřebných údajů byla použita metoda anonymního dotazníku. Otázky v dotazníku byly směřovány ke zjištění sociálního dopadu způsobeného uvedeným onemocněním jak na jedince samotného, tak i na jeho nejbližší rodinu. Takto cíleně formulovanými otázkami byla zjištěna míra společenské významnosti a sociálního dopadu způsobeného onemocněním u jednotlivých klientů. Výsledky výzkumné části bakalářské práce prokázaly společenskou významnost malé informovanosti laické veřejnosti o problému tohoto onemocnění, a tím i vysokou míru traumatu proflitého jak pacientem, tak i rodinou. Jímfl enem je pacient léčený pro Recklinghausenovu chorobu. Podstata rodiny i ráz domova hrají podstatnou roli v životě nemocného (8). Chronicky nemocný i jeho rodina (respektive její kvalita) jsou vzájemně propojeným celkem. Rodina se velmi podstatně podílí na odstranění vznikajících nebo již vzniklých bariér mezi nemocným a okolím. Cíle bakalářské práce byly splněny. Na výzkumné otázky byly nalezeny odpovědi jak v rozhovorech, tak i v dotaznících. Z celého zřetění vyplývá, že sociální dopad onemocnění Recklinghausenovou chorobou je závažný a plně srovnatelný s jakoukoliv jinou závažnou chronickou chorobou. Onemocnění může do jisté míry postupně snížit pacientovu sebeúctu a ovlivnit tak kvalitu jeho života. Na

každé osobě individuálně závisí, jak dokonale má vytvořené obranné mechanismy, aby se dokázala vyrovnat s takovou formou závažné situace. Tato problematika mne velice zaujala, a právě díky tomu jsem si zvolila téma v nově závažnému chronickému onemocnění.

Výsledky získané zatím budou použity k vytvoření informační brožury, která bude poskytnuta k dispozici do děkárny i dospělých neurologů, pediatrů, praktických lékařů pro dospělé, ophthalmologů a dalších specialistů. Tato práce má sloužit i ke zvýšení povědomí laické veřejnosti o tomto onemocnění.



## **7. Klíčová slova**

Invalidita

Fakomatózy

Kvalita života

Neurofibromatóza

Neurokutánní syndrom

Osoba zdravotně znevýhodněná

Sociální péče

## 8. Seznam poufíté literatury

1. AMBLER, Z. *Základy neurologie*. 6. přepracované a doplněné vydání. Praha: Galén, 2006. 351 s. ISBN 80-7262-433-4
2. AMBLER, Z. a kol. *Klinická neurologie*. 1. vydání. Praha: TRITON, 2004. 955 s. ISBN 80-7254-556-6
3. BARTKO, D. *Neurologia*. 2. doplněné vydání. Martin: Osveta, 1985. 661 s. ISBN nevedeno
4. CONOLLY, B. *A Colour Atlas of Hand Conditions* 1. vydání Wolfe Medical Publications Ltd, London, 1980. ISBN 0-7234-0739-8
5. HARTL, P. HARTLOVÁ, H. *Psychologický slovník*. 1. vyd. Praha: Portál, 2000. 776 s. ISBN 80-7178-303-X.
6. HRAZDIRA, J. a kol. *Speciální neurologie*. 1. vydání. Praha: Avicenum, 1980. 336 s. ISBN nevedeno
7. HRODEK, O.,- VAVRINEC, J. a kol. *Pediatric*. 1. vydání. Praha: Galén, 2002. ISBN 80-7262-178-5
8. JANKOVSKÝ, J. *Etika pro pomáhající profesí*. Praha: Triton, 2003. ISBN 80-7254-329-6
9. JEDLIČKA, P. *Speciální neurologie*. 1. vydání. Praha: Galén, 2005. 424 s. ISBN 80-7262-312-5
10. KAHOUN, V. *Sociální zabezpečení* 1. vydání Praha: TRITON, 2009. ISBN 978-80-7387-346-2
11. KALVACH, Z. *Geriatric a gerontologie* 1. vydání Praha: Publishing, 2004. 864 s. ISBN 80-247-0548-6
12. KORDA, V. a kol. *Vnitřní lékařství III.*, 2. vydání. Praha: Avicenum, 1998. ISBN nevedeno
13. KIVOHLAVÝ, J. *Psychologie nemoci*, Praha: Grada, 2002. ISBN 80-247-0179-0
14. KIVOHLAVÝ, J. *Psychologie zdraví*, Praha: Portál, 2001. ISBN 80-7178-774-4

15. LÉBL, J. *Preklinická pediatrie*, 2.p epracované vydání, Praha: Galén, 2007. 248 s. ISBN 978-80-7262-438-6
16. LESNÝ, I. a kol. *Dtská neurologie*. 1. vydání. Praha: Avicenum, 1980. 400 s. ISBN neuvedeno
17. MUMENTHALER, M.- MATTLE, H. *Neurologie*. 10. p epracované vydání. Praha: Grada Publishing, 2001. 652 s. ISBN 80-7169-545-9
18. NELSON, Waldo E. *Textbook of Pediatrics*. 4. vydání. Philadelphia, Pennsylvania: W.B. Saunders, 1996. 2200 s. ISBN 0-7216-5578-5
19. NEVŘMÁLOVÁ, S.- RŇKA, E.- TICHÝ, E. *Neurologie*. 1. vydání. Praha: Galén, 2002. 368 s. ISBN 80-7262-160-2
20. TRŇKA, M. a kol. *Pediatrica*. 2. dopln ěné a aktualizované vydání. Bratislava: HERBA, 2007. 740 s. ISBN 978-80-89171-49-1
21. VAUROVÁ, H. *M ění a klasifikace faktor ůvliv ůjících kvalitu ůivota senior ů, nevyěiteln ě nemocn ěch a umírajících*, Brno: MSD Brno, 2005. ISBN 80-210-3838-1
22. VÁGNEROVÁ, M. *Vývojová psychologie II.: dosp ělost a stá í*. 1. vydání. Praha: Portál, 2007. ISBN 978-80-246-1318-5
23. VURM, V. a kol. *Kvalita ůivota u chronick ěch onemocn ěí ve sv ětle nov ějích model ů zdraví a nemoci*, Kontakt IV , 2002, s. 89-94
24. DEKKER, M. *Psychocutaneous Medicine*, New York, 2003. 477 s. ISBN 0-8247-0979-9
25. <http://www.neurologiepropraxi.cz/> [online]. [cit. 2010- 04- 29]
26. [https://atlases.muni.cz/atlases/kuze/atl\\_cz/main+nadory+mesenchymtum.html](https://atlases.muni.cz/atlases/kuze/atl_cz/main+nadory+mesenchymtum.html) [online]. [cit. 2010- 04- 25]
27. Ministerstvo práce sociálních v ěcí, Dostupné na www: [www.mpsv.cz](http://www.mpsv.cz) [online]. [cit. 2010- 04- 12]

## **9. Přílohy**

Příloha 1 Formulář pro zjištění kvality metodou SEIQoL

Příloha 2 Dotazník pro matky dětí se suspektním nebo prokázaným onemocněním Recklinghausenovou chorobou

Příloha 3 Dotazník pro osoby s Recklinghausenovou chorobou

## Příloha 1

### FORMULÁŘ PRO ZJIŠŤOVÁNÍ KČI METODOU SEIQoL

Jméno a příjmení:

Dnešní datum:

Rok narození:

Důležitost daného tématu v %	klíčové téma o kterém vám v životě jde především (5 klíčových cílů)	Míra spokojenosti v % (v každé řádce od 0 do 100 %)
	1.	
	2.	
	3.	
	4.	
	5.	

Součet procent ve všech pěti řádcích v levém sloupci musí být roven 100%.

Míra spokojenosti se životem:

<-----X----->

Je to tak špatné, jak jen je to možné      je to tak dobré, jak jen to dobré může být

Celková hodnota QL:

Celková míra spokojenosti:

## **Příloha 2**

### *Dotazník pro matku dítěte sledovaného pro suspektní nebo prokázané onemocnění Recklinghausenovou chorobou*

Jmenuji se Ludmila Povolná. Jsem studentkou Zdravotní sociální fakulty Jihočeské univerzity v Českých Budějovicích na Zdravotní sociální fakultě, obor Léčba Rehabilitační-psychosociální péče o postižené děti, dospělé a staré osoby.

Chtěla bych Vás poprosit o vyplnění tohoto dotazníku, který bude podkladem pro mou bakalářskou práci, jejím cílem je zjistit jak jsou rodiče informováni o Recklinghausenově chorobě a jaký má toto onemocnění dopad na jejich rodinu. Dotazník je zcela anonymní.

Děkujeme za Vaše upřímné a pravdivé odpovědi.

#### **1. Váš věk:**

- a) do 30 let
- b) do 40 let
- c) do 50let
- d) více let

#### **2. Počet dětí v rodině včetně dítěte s výše uvedeným onemocněním :**

- a) 1
- b) 2
- c) 3
- d) více

#### **3. Sledované dítě je:**

- a) chlapec
- b) dívka

**4. V k sledovaného dítěte nyní:**

- a) do 5 let
- b) do 10 let
- c) do 15 let
- d) do 18 let

**5. V k dítěte, kdy bylo vysloveno první podezření:**

- a) do 1 roku
- b) do 3 let
- c) do 5 let
- d) později

**6. Kým bylo vysloveno první podezření:**

- a) prakt. lékařem pro děti a dorost
- b) kožním lékařem
- c) neurologem
- d) jiným specialistou

**7. Slyšela jste již někde o tomto onemocnění:**

- a) ano
- b) ne

**8. V k dítěte, kdy byla potvrzena diagnóza:**

- a) do 1 roku
- b) do 3 let
- c) do 5 let
- d) později

**9. Odborný lékař nebo specializované pracoviště kde byla diagnóza potvrzena**

- a) kožní lékař
- b) neurolog
- c) jiný odborník
- d) specializované pracoviště

**10. Byli jste dostatečně informováni o příčinách a průběhu onemocnění:**

- a) ano
- b) ne

**11. Byli jste dostatečně informováni o terapii a prognóze onemocnění:**

- a) ano
- b) ne

**12. Vyhledávali jste další informace o tomto onemocnění z jiných zdroj (př. internet, literatura):**

- a) ano
- b) ne

**13. Vyhledali jste někdy pro své dítě pomoc alternativní medicíny:**

- a) ano, jednou
- b) ano, opakovaně
- c) ne, ale uvažovali jsme o tom
- d) ne, tento přístup zavrhuji

**14. Navštívíte současně jednoho nebo více odborných lékařů :**

- a) jednoho
- b) více odborníků

**15. Jste celkově spokojená s poskytovanou odbornou péčí o Vaše dítě :**

- a) spokojená
- b) spíše nespokojená
- c) nespokojená

**16. Jsou pro Vás léčby Vašeho dítěte finančně nákladné :**

- a) ano
- b) ne



c) nepemýlela jsem o tom

**17. Jsou z Vás lidé, kteří by Vaše dítě považovali za náročné:**

a) ano

b) ne

**18. Máte pocit, že ve výchově postupujete rozdílně k nemocnému dítěti a jeho zdravému sourozenci:**

a) ano

b) ne

**19. Máte pocit, že Vaše dítě je oproti vrstevníkům v něčem omezeno:**

a) ano

b) áste n

c) ne

**20. Má jeho onemocnění vliv na školní docházku :**

a) ano

b) áste n

c) ne

**21. Má jeho onemocnění vliv na mimoškolní aktivity a sport:**

a) ano

b) áste n

c) ne

**22. Ovlivní zásadně onemocnění Vaše dítě volbu povolání:**

a) ano

b) ne

c) nevím, je to jsem o tom nepemýlela

**23. Byla Va-emu dítěti poskytnuta pomoc orgánů OSSZ formou příspěvku:**

- a) ano, jednou
- b) ano, pravidelně této pomoci využíváme
- c) ne, nikdy
- d) nevím o tomto způsobu pomoci

**24. Máte z onemocnění Va-eho dítěte obavy a strach:**

- a) ano
- b) ne
- c) nevím

## **Příloha 3**

### *Dotazník pro osoby s Recklinghausenovou chorobou*

Jmenuji se Ludmila Povolná. Jsem studentkou Zdravotní sociální fakulty Jiho české univerzity v eských Budjovicích na Zdravotní sociální fakultě, obor Léčba Rehabilitační-psychosociální péče o postifžené děti, dospělé a staré osoby.

Chtěla bych Vás poprosit o vyplnění tohoto dotazníku, který bude podkladem pro mou bakalářskou práci, jejím cílem je zjistit jak jsou nemocí informováni o své chorobě, a jaký má toto onemocnění dopad na kvalitu života po stránce sociální i ekonomické. Dotazník je zcela anonymní.

Děkují za Vaše upřímné a pravdivé odpovědi.

#### **1. Jste :**

- a) muž
- b) žena

#### **2. Věk:**

- a) do 30 let
- b) do 40 let
- c) do 50 let

#### **3. Jak dlouho se léčíte:**

- a) do 5 let
- b) do 10 let
- c) do 15 let

#### **4. Slyšel/a jste již někdy dříve o tomto onemocnění:**

- a) ano
- b) ne

**5. Trpí tímto onemocněním je-t n kdo z rodiny:**

- a) ano
- b) ne

**6. Pro toto onemocnění se léíte u (možné ozna it více odpovědí) :**

- a) neurologa
- b) o ního léka e
- c) chirurga
- d) kořního
- e) onkologa
- f) jiného specialisty

**7. Jak často nav-t vujete odborné léka e:**

- a) mén ě jak jedenkrát za 6 m síc
- b) 1 krát za 6 m síc
- c) 3 krát a více za 6 m síc
- d) dle pot eby

**8. Jaký druh lé by jste jiř absolvoval/a (možné ozna it více odpovědí):**

- a) ambulantní
- b) l ěková
- c) láze ťská
- d) chirurgická
- e) onkologická
- f) alternativní

**9. Jak jste spokojen/a s pé í odborných léka :**

- a) spokojen
- b) spí-e nespokojen
- c) nespokojen

**8. Myslíte si, že jste byl/a dostatečně informován o příčinách a průběhu onemocnění:**

- a) ano
- b) částečně
- c) ne

**9. Byl/a jste dostatečně informován/a o terapii a prognóze onemocnění:**

- a) ano
- b) částečně
- c) ne

**10. Vyhledával/a jste další informace o tomto onemocnění z jiných zdroj (př. internet, literatura):**

- a) ano
- b) ne

**11. Slyšel/a jste jinde více o tomto onemocnění:**

- a) ano
- b) ne

**12. Vyhledal/a jste někdy pomoc alternativní medicíny:**

- a) ano, jednou
- b) ano, opakovaně
- c) ne, ale uvažuji o tom
- d) ne, tento přístup zavrhuji

**13. Jsou způsoby léčby pro Vás finančně nákladné :**

- a) ano
- b) ne
- c) nepřemýšlel/a jsem o tom

**14. Jsou zpřesněny léky pro Vás osobně určeny:**

- a) ano
- b) ne

**15. Změnilo toto onemocnění Vaš životní styl:**

- a) ano
- b) částečně
- c) ne

**16. Omezuje Vás toto onemocnění v pracovním zařazení:**

- a) ano
- b) částečně
- c) ne

**17. Vyuffil/a jste pomoci OSSZ formou nějakého příspěvku:**

- a) ano, jednou
- b) ano, pravidelně této pomoci vyuffíváme
- c) ne, nikdy
- d) nevím o tomto způsobu pomoci

**18. Pokud nevyuffíváte:**

- a) ano
- b) částečně
- c) ne

**19. Ovlivnilo zásadně onemocnění Vaše povolání:**

- a) ano
- b) ne
- c) nevím, je-li jsem o tom nepřemýšlel/a

**20. Máte z onemocnění obavy a strach:**

- a) ano
- b) ne
- c) nevím