

# Diagnostika a péče o pacienty s Duchennovou svalovou dystrofií, 3. část: primární zdravotní péče, urgentní zdravotní péče, psychosociální péče a přechody mezi druhy péče během života

*David J Birnkrant, Katharine Bushby, Carla M Bann, Susan D Apkon, Angela Blackwell, Mary K Colvin, Linda Cripe, Adrienne R Herron, Annie Kennedy, Kathi Kinnett, James Naprawa, Garey Noritz, James Poysky, Natalie Street, Christina J Trout, David R Weber, Leanne M Ward za pracovní skupinu DMD Care Considerations Working Group\**

Zlepšení funkcí, kvality života a dlouhověkosti pacientů s Duchennovou svalovou dystrofií (DMD) bylo dosaženo pomocí multidisciplinárního přístupu k péči napříč řadou lékařských oborů. Ve třetí části této aktualizace Doporučení pro péči o pacienty s DMD se zaměřujeme na primární zdravotní péči, urgentní zdravotní péči, psychosociální péči a přechody mezi druhy péče během života. Mnoho lékařů působících v oblasti primární a urgentní medicíny nemá s řešením komplikací DMD zkušenosti. Poskytujeme vodítka pro akutní i chronické zdravotní stavy, s nimiž se poskytovatelé základní zdravotní péče mohou pravděpodobně setkat. Vzhledem k prodloužené době dožití se pacienti s DMD potýkají s jedinečným souborem problémů souvisejících s psychosociálními otázkami a přechody mezi jednotlivými druhy péče. Probíráme vyšetření a intervence určené ke zlepšení duševního zdraví a nezávislosti, funkcí a kvality života v kritických oblastech života včetně zdravotní péče, vzdělávání, zaměstnanosti, mezilidských vztahů a intimity.

## Úvod

Tento text je třetí částí aktualizovaných Doporučení pro péči o pacienty s Duchennovou svalovou dystrofií (DMD).<sup>1,2</sup> V první a druhé části tohoto přehledového článku poskytujeme aktuální pokyny týkající se péče o pacienty trpící tímto závažným, progresivním nervosvalovým onemocněním napříč různými lékařskými obory. Ve třetí části představujeme doporučení pro oblast primární zdravotní péče, urgentní zdravotní péče, psychosociální péče a přechodů mezi druhy péče během života. S výjimkou psychosociální péče jde o nové aspekty doporučení pro péči, jejichž zařazení bylo motivováno zpětnou vazbou od pacientů, jejich rodin a skupin chránících zájmy pacientů s DMD.

Ve zdravotnictví je obvykle první styčnou osobou s lidmi trpícími DMD jejich poskytovatel primární zdravotní péče nebo – v akutních zdravotních situacích – místní pohotovostní služba. Vzácnost tohoto onemocnění obnáší to, že lékaři na této pozici mají mnohdy jen velmi malé zkušenosti s komplikacemi DMD, a proto je pro ně obtížné zajistit odpovídající péči. Potřeba zlepšení primární a urgentní zdravotní péče je pro pacienty s DMD naprosto zásadní.

Mnozí pacienti s DMD se nyní dožívají 30 a více let.<sup>3</sup> S ohledem na prodlouženou dobu dožití je třeba řešit řadu zcela nových otázek souvisejících s duševním zdravím, psychosociální péčí a přechodem do dospělosti. Tyto otázky pokrývají některé ze základních složek lidského naplnění a štěstí a zahrnují oblast vzdělání, povolání, zrání, nezávislosti, osobních vztahů, emocionálního zdraví a intimity. Závažnost těchto otázek odráží základní změnu v péči o pacienty s DMD – pochopení, že spolu s rostoucí dlouhověkostí je nezbytnou součástí zdravotní péče také pomoc pacientům při dosažení co nejlepší kvality života.

Metoda „Appropriateness Method“ korporace RAND na Kalifornské univerzitě v Los Angeles (RAM) popsaná v první části zahrnuje víceúrovňové hodnocení klinických scénářů z hlediska jejich vhodnosti a nutnosti, prováděné skupinou odborníků. Vzhledem k nedostatku relevantní odborné literatury byl proces RAM považován za nevhodný u tří témat třetí části: u primární zdravotní péče, urgentní zdravotní péče a u přechodů mezi druhy péče během života. U čtvrtého tématu (psychosociální péče) byla použita upravená metoda RAM, ať už proto, že důkazy v odborné literatuře se od roku 2010 výrazně nezměnily, nebo že panel odborníků dosáhl včas jednomyslné shody ohledně dílčích témat, která byla předmětem diskuse. Doporučení pro péči tak ve třetí části do značné míry odrážejí názorový konsenzus členů odborného panelu vycházející z přenosu ojedinelých poznatků z odborné literatury do klinické praxe. Úplný popis metod je uveden v první části a v příloze. Obr. 1 v první části tohoto přehledového článku poskytuje stručný přehled vyšetření a intervencí napříč všemi tématy seřazený podle jednotlivých stadií onemocnění. Měl by posloužit jako samostatný „kapesní průvodce“ celkovou péči.

## Primární zdravotní péče

Poskytovateli primární zdravotní péče jsou obvykle lékaři, zdravotní sestry nebo asistenti lékařů, kteří mají specializaci v oblasti pediatrie, praktického nebo interního lékařství a poskytují svým pacientům zdravotnické zázemí. Americká akademie pediatrií popisuje zařízení poskytující zdravotnické zázemí jako dobře přístupné, zaměřené na rodinu, poskytující nepřetržitou, komplexní, koordinovanou, soucitnou a kulturně efektivní péči.<sup>4</sup> Všichni pacienti, a zejména pak ti se speciálními potřebami, by měli těžit ze zdravotnického zázemí charakterizovaného dostupností a soustavností péče.<sup>5</sup> Panel odborníků na primární a urgentní zdravotní péči (členové komise jsou uvedeni v první části tohoto přehledového článku)

velice podporuje koncept zdravotnického zázemí pro pacienty s DMD nebo ekvivalentní modely primární zdravotní péče, jako je model praktického lékaře ve Velké Británii. Tito poskytovatelé by měli pracovat ve spolupráci s pacientovým specialistou na nervosvalová onemocnění.

Poskytovatel primární zdravotní péče je často prvním odborníkem ve zdravotnictví, který se dozví o obavách rodiny ohledně svalové slabosti jejich dítěte a zahájí proces vedoucí ke stanovení diagnózy DMD. Průvodce hodnocením zpoždění neuromotorického vývoje dítěte lze nalézt v první části tohoto přehledového článku. Další informace se nacházejí na internetových stránkách ChildMuscleWeakness.org. Dítě s hypotonií a zvýšenou hladinou kreatinkinázy v séru by mělo dostat doporučení ke specialistovi na nervosvalová onemocnění. Poskytovatel primární zdravotní péče bude nicméně tím, kdo rodinu informuje o podezření na DMD. Možnost diagnózy DMD by měla být sdělována přímo, avšak soucitně, s vědomím toho, že tyto časné zdravotnické rozhovory mají tendenci nastavit způsob, jakým pacienti a členové jejich rodin reagují na tok informací v průběhu diagnostického procesu. Poskytovatel primární zdravotní péče by měl z této příležitosti vytěžit maximum, aby si s dotčenou rodinou vytvořil pevný vztah plný důvěry, který se může stát tolik potřebným zdrojem stability a podpory, když se pacienti dostanou do kontaktu s nespočtem poskytovatelů odborné zdravotní péče. Poskytovatel primární zdravotní péče by si měl být vědom významného zlepšení v době dožití, jehož bylo dosaženo pomocí současné péče o pacienty s DMD, aby rodina nemusela být vystavena přesměřování pesimistickému pohledu na prognózu svého dítěte.<sup>6</sup>

Panel 1 uvádí doporučení pro primární zdravotní péči a shrnuje úkoly poskytovatele primární zdravotní péče v rámci celého týmu ošetřujících lékařů. Cílem poskytovatele primární zdravotní péče je poskytovat prvotní zdravotní péči v případě akutních i chronických zdravotních problémů, koordinovat zdravotní péči s příslušnými specialisty, poskytovat důvěryhodné poradenství a nepřetržitou zdravotní péči po dobu celého života pacienta a optimalizovat duševní a fyzickou pohodu a kvalitu života pacienta a jeho rodinných příslušníků. Struktura zdravotní péče doporučená na základě tohoto přístupu k primární zdravotní péči o pacienty s DMD nemusí být nutně naplněna v kontextu rozdílných způsobů poskytování zdravotní péče v jednotlivých zemích. Za těchto okolností by bylo přínosné přizpůsobit cíle doporučených intervencí místnímu prostředí zdravotní péče.

### **Panel 1: Doporučení pro primární zdravotní péči o pacienty s Duchennovou svalovou dystrofií**

#### **Imunizace**

- Podávejte veškeré inaktivované vakcíny doporučené americkým Střediskem pro kontrolu a prevenci nemocí (CDC)<sup>7</sup>
- Usilujte o podávání živých vakcín před zahájením léčby steroidy; živé virové vakcíny jsou u pacientů s Duchennovou svalovou dystrofií (DMD) užívajících vysoké dávky kortikosteroidů (>20 mg prednizonu nebo ekvivalentního léku denně nebo >2 mg/kg denně) kontraindikovány
- Každoročně injekčně podávejte vakcínu proti chřipce pacientům s DMD i všem osobám, které jsou s nimi v blízkém kontaktu (nepodávejte živou nosní vakcínu, která je kontraindikována)
- Dodržujte očkovací kalendář CDC proti pneumokokovým nákazám,<sup>8</sup> a to včetně PCV13 spolu s PPSV23

#### **Výživa (viz první část tohoto přehledového článku)**

- Zajistěte, aby se pacientům s DMD dostalo nutričního poradenství k prevenci obezity a podvýživy
- Podporujte adekvátní příjem živin (zejména vápníku a vitamínu D)
- Doporučte pacienta k registrovanému dietologovi za účelem nutričního poradenství

#### **Dentální péče**

- Zajistěte, aby pacienti s DMD měli pravidelnou dentální péči
- Zajistěte, aby poskytovatel primární zdravotní péče nebo stomatolog aplikoval fluoridový lak podle protokolu<sup>9</sup>
- Zajistěte, aby byl pacientům s nefluoridovanou vodou doplňován fluorid

#### **Poradenství v otázce bezpečnosti**

- Upozorněte na to, že pacienti s DMD jsou s rozvojem svalové slabosti náchylní k pádům, a to zejména když začnou ztrácet schopnost chůze
- Konzultujte s multidisciplinárním lékařským týmem (včetně ergoterapeuta nebo fyzioterapeuta) otázku vhodných bezpečnostních opatření (např. používání invalidního vozíku a poradenství v oblasti bezpečnostních pomůcek), aby se minimalizovalo riziko pádů
- Zdůrazněte nutnost zapínání bezpečnostních pásů v motorových vozidlech za všech okolností; pacienti s DMD se špatnou stabilitou trupu mohou potřebovat speciální pomůcky pro úpravu polohy
- Zajistěte, aby pacienti s DMD, kteří sedí v motorovém vozidle na vozíku, věděli, že musí vozík vždy zajistit v souladu s pokyny výrobce

#### **Sledování adrenální nedostatečnosti (viz první část tohoto přehledového článku)**

- U pacientů s DMD užívajících kortikosteroidy:
  - Poučte rodinu, aby nevynechala žádnou dávku předepsaných kortikosteroidů a sledovala případné známky adrenální nedostatečnosti (jako je letargie) v souvislosti s horečnatým onemocněním, zvracením, chirurgickým zákrokem nebo jiným fyziologickým stresem
  - Vybavte pacienta nebo jeho rodinu stresovou dávkou steroidů pro domácí použití v případě příznaků adrenální nedostatečnosti a zajistěte, aby v případě potřeby stresové dávky okamžitě vyhledali lékařskou pomoc

#### **Psychosociální péče o pacienty a rodinné příslušníky**

- Sledujte fyzické a vývojové milníky a seznamte se s problémy v oblasti vývoje nervové soustavy a neuropsychologickými otázkami specifickými pro DMD, jako je zvýšený výskyt mentálního postižení, poruchy pozornosti s hyperaktivitou (ADHD) a poruchy autistického spektra

- V relevantních případech doporučte pacienta k psychologovi nebo k psychologickému a neuropsychologickému vyšetření a intervenci (viz hlavní text)
- Je-li podezření na opoždění vývoje řeči, doporučte pacienta k logopedovi
- Pomozte rodině se zvláštními vzdělávacími potřebami (např. v USA učební plány zahrnují individuální vzdělávací programy a plány „504“)
- Zjistěte dostupné místní zdroje, které mohou rodině pomoci v lepším fungování a zvládnání situace, jako jsou místní agentury sociálních služeb a organizace chránící zájmy pacientů
- Pomozte zahájit diskusi o přechodech mezi druhy péče
- Zajistěte, aby dospělí pacienti s DMD v relevantních případech sepsali předběžné předchozí prohlášení své vůle (tzv. advance directive) a plnou moc pro zdravotní péči

#### **Další kontrolní vyšetření**

- Provádějte podle obvyklého plánu standardní kontrolní vyšetření, jako je kontrolní vyšetření sluchu a zraku, kontrolní vyšetření poruch nálady a zneužívání návykových látek
- Provádějte kontrolní vyšetření ke zjištění rizikových faktorů kardiovaskulárních chorob, jako je hypertenze a hypercholesterolemie

### **Urgentní zdravotní péče**

Místní pohotovostní služba nemusí mít dostatečné zkušenosti se zdravotní péčí o pacienty s DMD. Mají-li pacienti dosahovat optimálních výsledků, musí mít poskytovatelé zdravotní péče dobré znalosti v problematice relevantní právě pro urgentní zdravotní péči o pacienty s DMD. Panel 2 uvádí přehled klíčových otázek souvisejících s urgentní zdravotní péčí o pacienty s DMD a měl by posloužit jako užitečný „kapesní průvodce“ pro poskytovatele urgentní zdravotní péče, lékaře poskytující primární zdravotní péči a specialisty na nervosvalová onemocnění. Tento panel je také zdrojem informací pro pacienty, kteří si mohou tohoto „průvodce“ vzít s sebou, budou-li urgentní zdravotní péči potřebovat.

Podrobný rozbor urgentní zdravotní péče je uveden v příloze. V druhé části tohoto přehledového článku lze dále nalézt podrobnosti o respirační, kardiologické, ortopedické a chirurgické péči (včetně zlomenin, anestezie a sedace). V první části je podrobně rozebráno používání glukokortikoidů a adrenální nedostatečnost vyvolaná nedostatkem steroidů. Pro podávání stresových dávek steroidů doporučujeme protokol P. J. Nicholoffa.<sup>10</sup>

#### **Panel 2: Klíčové otázky související s urgentní zdravotní péčí o pacienty s Duchennovou svalovou dystrofií\***

##### **Předběžné předchozí prohlášení vůle, anamnéza a kontakty**

- Stanovte, zda existují omezení resuscitace
- Požádejte o pacientovu kartičku se základními zdravotními informacemi pro případ nouze („emergency card“) a výsledky výchozích testů včetně výsledku EKG
- Seznamte se se stručnou anamnézou se zaměřením na výchozí respirační a kardiologický stav včetně používání příslušných pomůcek a léků
- Zjistěte, zda se pacient léčí pomocí chronické terapie steroidy
- Kontaktujte pacientova specialistu na nervosvalová onemocnění

##### **Dýchací obtíže**

- Zeptejte se na respirační příznaky a domácí vybavení
- Monitorujte úroveň saturace krve kyslíkem (SpO<sub>2</sub>) měřenou pulzním oxymetrem; dokonce i mírná hypoxemie (SpO<sub>2</sub> <95 % vzduchu v místnosti) je problém; v případě potřeby analyzujte krevní plyny
- Řešte pomocí neinvazivní ventilace a častého používání zařízení pro asistované odkašlávání (nebo manuálně asistovaného odkašlávání, pokud není zařízení k dispozici); použijte domácí vybavení pacienta, je-li k dispozici
- Nechte udělat rentgenový snímek hrudníku pomocí přenosného zařízení
- Včas konzultujte odborníka na léčbu respiračních onemocnění a pneumologa

##### **Kardiologické problémy**

- Zeptejte se na kardiologické příznaky
- Monitorujte srdeční frekvenci a rytmus
- Nechte udělat EKG (obvykle je abnormální, lze očekávat Q vlny) a rentgenový snímek hrudníku pomocí přenosného zařízení
- Změřte hladinu natriuretického peptidu typu B nebo troponinu I v krvi, příp. obou – dle indikace
- Zvažte zhoršující se kardiomyopatii, kongestivní srdeční selhání a arytmie
- V případě potřeby nechte udělat echokardiogram
- Včas konzultujte kardiologa

##### **Endokrinní problémy**

- Stanovte, zda je nutné podávat stresové dávky steroidů
- V případě závažné adrenální nedostatečnosti podávejte nitrožilně nebo nitrosvalově hydrokortizon: 50 mg dětem mladším 2 let; 100 mg dětem ve věku 2 let a více a dospělým
- V méně kritických situacích postupujte podle protokolu P. J. Nicholoffa pro podávání steroidů<sup>10</sup>
- Včas konzultujte endokrinologa

##### **Ortopedické problémy**

- Vyšetřete pacienta z hlediska zlomenin dlouhých kostí nebo obratlů – dle indikace
- Přezkoumejte v případě potřeby kritická opatření týkající se sedace a anestezie (viz text)

- Pokud trpí pacient dušností nebo má narušený duševní stav, zvažte syndrom tukové embolie
- Včas konzultujte ortopeda

#### **Dispozice po propuštění z urgentní zdravotní péče**

- Buďte si vědomi toho, že většina pacientů vyžaduje hospitalizaci (např. k zahájení nebo zintenzivnění respirační nebo kardiologické léčby nebo k léčbě zlomenin)
- V časném stadiu ve spolupráci s pacientovým specialistou na nervosvalová onemocnění zahajte urgentní transport kvalifikovanými pracovníky do střediska specializovaného na zdravotní péči o pacienty s Duchennovou svalovou dystrofií

\*Podrobnější informace viz příloha.

### **Panel 3: Součástí klinické psychosociální péče o pacienty s Duchennovou svalovou dystrofií**

#### **Koordinace péče**

- Koordinátor péče je styčnou osobou pro pacienty s Duchennovou svalovou dystrofií (DMD) a jejich rodinné příslušníky; měl by jím být zdravotník s dostatečným proškolením nebo zkušenostmi v oblasti klinické péče o pacienty s DMD
- Úlohou koordinátora péče je poskytovat informace, koordinovat (a případně časově plánovat) návštěvy u lékařů a usnadňovat komunikaci s lékaři všech specializací

#### **Pravidelná kontrola duševního zdraví**

- Při každé návštěvě kliniky pro nervosvalová onemocnění by mělo být zkontrolováno duševní zdraví a kvalita života pacienta
- Kontrola může být vedena neformálním způsobem a není k ní potřeba komplexní vyšetření
- Pro pacienty v dětském věku je vhodným nástrojem dotazník Strengths and Difficulties Questionnaire;<sup>26</sup> pro dospělé pacienty je vhodný devítipoložkový dotazník pro stanovení míry deprese (PHQ-9)<sup>27</sup> a sedmipoložkový generalizovaný dotazník pro stanovení míry úzkosti (GAD-7)<sup>28</sup>; pro rodiče dětí ve věku 5–17 let je k dispozici škála Personal Adjustment and Role Skills Scale (PARSIII)<sup>29,30</sup> (škála i hodnotící program jsou dostupné na webové stránce občanského sdružení Parent Project Muscular Dystrophy)
- Kontrolu může provést sociální pracovník nebo odborník na duševní zdraví, případně jiný klinický pracovník s dostatečným proškolením nebo zkušenostmi v této oblasti (např. zdravotní sestra nebo ošetřující lékař)
- V případě zjištění obtíží by měl být pacient doporučen k psychologovi a psychiatrovi za účelem dalšího vyšetření nebo léčby
- Každé zdravotnické zařízení by mělo mít plán pro zjišťování a zvládání sebevražedných myšlenek či jiných akutních bezpečnostních problémů
- Měly by být sledovány emoční změny u pečovatelu a v případě potřeby by jim měla být nabídnuta intervence nebo podpora
- Sourozencům pacientů s DMD by měla být poskytnuta příležitost kontaktu se sourozenci jiných pacientů s DMD a v případě potřeby by měli mít k dispozici služby odborníků na duševní zdraví

#### **Psychologická péče**

- U všech pacientů s DMD by se mělo očekávat, že budou vést bohatý a plnohodnotný život, a pokud netrpí psychologickými obtížemi nebo problémy v oblasti vývoje nervové soustavy, mohou své onemocnění zvládat do značné míry samostatně. Všichni pacienti a jejich rodinní příslušníci však mohou potřebovat psychosociální podporu
- V týmu poskytujícím nervosvalovou péči by měl být i odborník na duševní zdraví (tj. psycholog nebo psychiatr), který byl proškolen a má zkušenosti s hodnocením a léčbou psychiatrických stavů ve spojitosti s chronickými zdravotními obtížemi nebo problémy v oblasti vývoje nervové soustavy
- V případě zjištění obtíží v oblasti duševního zdraví by měl příslušný odborník pacienta s DMD a jeho rodinné příslušníky vyšetřit podrobněji a zahájit léčbu pomocí kognitivních nebo behaviorálních intervencí
- U pacientů, kteří potřebují formálnější péči o duševní zdraví, by měly být používány standardní postupy založené na důkazech
- Neuropsychologické hodnocení by mělo být provedeno, pokud je zpožděn kognitivní vývoj, pacient obtížně zvládá své emoce a chování nebo existují obavy ohledně jeho sociálních dovedností; hodnocení by se mělo opakovat každé 2–3 roky, aby bylo možné sledovat pokrok ve vývoji a reakce na intervence
- Neuropsychologické hodnocení by mělo být zvaženo v prvním roce od stanovení diagnózy, aby bylo možné určit výchozí stav, případně při přechodu do dospělosti, pokud by byla pro pacienta nutná státem poskytovaná asistence na podporu jeho funkční nezávislosti

#### **Farmakologické intervence**

- V týmu poskytujícím nervosvalovou péči by měl být i psychiatr nebo jiný lékař, který byl proškolen a má zkušenosti s předepisováním léků na obtíže v oblasti chování a emocí ve spojitosti s chronickými zdravotními obtížemi nebo problémy v oblasti vývoje nervové soustavy
- Měly by být dodržovány běžné postupy pro předepisování léků
- Na depresi, úzkosti a obsedantně kompulzivní poruchu by měly být předepisovány selektivní inhibitory zpětného vychytávání serotoninu
- Na agresivitu a hněv či emoční dysregulaci by měly být předepisovány agonisté  $\alpha$ -adrenoceptorů (přípravky první volby) nebo atypická antipsychotika (přípravky druhé volby)
- Na poruchu pozornosti s hyperaktivitou (ADHD) by měla být předepisována stimulancia nebo agonisté  $\alpha$ -adrenoceptorů

### **Psychosociální péče**

Komplexní péče o pacienty s DMD by měla zahrnovat sledování a zvládání psychosociálního vlivu onemocnění po dobu celého života, která se nyní u řady pacientů prodlužuje až do pokročilejší dospělosti. Mnoho lidí s DMD se svému zdravotnímu stavu a okolnímu světu dokáže dobře přizpůsobit a vede nezávislý plnohodnotný život. Pro zvládání života s chronickým onemocněním a přizpůsobování se změnám, které onemocnění provázejí, jsou však zapotřebí příslušné strategie a dovednosti, jakož i soustavná emoční podpora. Stále častěji se uznává, že u lidí s DMD hrozí riziko opožděného kognitivního a sociálního vývoje. Komplexní psychosociální péče by se proto měla zaměřit na sociální a kognitivní vývoj,

kvalitu života a na faktory, které ovlivňují fungování daného pacienta jeho rodiny v různých prostředích, mj. doma, ve škole nebo v práci.

Od vydání Doporučení pro péči z roku 2010<sup>1,2</sup> bylo prokázáno, že exprese dystrofinu v mozku se u pacientů s DMD liší v závislosti na genetické mutaci.<sup>11,12</sup> V rámci studie využívající magnetickou rezonanci pro porovnání pacientů s DMD se zdravými subjekty byl rovněž prokázán menší celkový objem mozku, menší objem šedé hmoty, nižší hodnota frakční anizotropie bílé hmoty a vyšší hodnota průměrné i radiální difuzivity bílé hmoty.<sup>13</sup> Největší rozdíl v objemu šedé hmoty byl v této studii zjištěn v podskupině pacientů s DMD s chybějícím isoformem Dp140. Z funkčního pohledu zřejmě závažnost opožděného kognitivního vývoje pacienta závisí na umístění mutace dystrofinového genu a na vlivu dané mutace na dystrofinové isoformy v pacientově CNS.<sup>14–17</sup> V neuropsychologických profilech pacientů s DMD lze pozorovat dobře známý vzorec silných a slabých stránek kognitivního vývoje,<sup>18–20</sup> což může potvrdit diagnózu komorbidní poruchy vývoje nervové soustavy nebo neuropsychiatrické poruchy. U lidí s DMD byla hlášena vysoká četnost intelektuálního postižení (17–27 %), poruch učení (26 %), poruch autistického spektra (15 %), poruch pozornosti s hyperaktivitou (32 %) a úzkostí (27 %).<sup>17,21–23</sup> Co se týče problémů s učením, u této populace jsou rovněž častější problémy související s jazykovými dovednostmi, např. se čtením.<sup>24</sup> Větší pozornost se také klade na průběh emočního a sociálního fungování u pacientů s DMD v průběhu života.<sup>25</sup> Doporučení pro péči byla aktualizována, aby se zdůraznily vhodné kontrolní metody a vyšetření pro zjištění takových obtíží a aby se diskutovalo o intervencích, jež mohou být pro pacienty s DMD nezbytné.

Psychosociální podpora by měla být rozvíjena a poskytována po celou dobu života způsobem, který podporuje přemýšlení nad budoucností a předpokládá, že se pacienti budou na péči a každodenních činnostech aktivně podílet. Hlavní součástí péče potřebné k podpoře psychosociálního zdraví pacientů a jejich rodinných příslušníků jsou uvedeny v panelu 3 a podrobněji popsány níže v textu. Doporučení pro psychosociální péči uvedená v tomto panelu jsou navíc rozdělena po jednotlivých stadiích onemocnění na obr. 1.

	Chodící fáze nebo dětství	Časná nechodící fáze, dospívání nebo raná dospělost	Pozdní nechodící fáze nebo dospělost
Vyšetření	<ul style="list-style-type: none"> <li>Zvážit posouzení výchozího stavu v prvním roce po diagnóze</li> <li>V případě obav ohledně sociálního nebo emočního chování nebo v případě opožděného vývoje provést posouzení vývoje (u pacientů mladších 4 let) nebo neuropsychologického stavu (u pacientů starších 5 let)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>V případě obav ohledně školního prospěchu provést neuropsychologické vyšetření za účelem zjištění problémů v oblasti kognitivního vývoje nebo učení</li> <li>Při přechodu do dospělosti provést neuropsychologické vyšetření, aby bylo možné posoudit, zda pacient může potřebovat státem poskytovanou asistenci</li> </ul>	Pokud existují obavy ohledně změn ve fungování nebo schopnosti zvládat každodenní činnosti, provést neuropsychologický posudek
	U dětí s podezřením na opožděný vývoj řeči nebo jazykový vývoj provést logopedické vyšetření		U pacientů se ztrátou nebo poškozením schopnosti funkční komunikace, se žvýkacími potížemi nebo obtížným polykáním provést logopedické vyšetření
	Provést hodnocení sociálním pracovníkem při stanovení diagnózy a dále dle potřeby	Provést hodnocení sociálním pracovníkem za účelem zjištění potřeb pacienta a jeho rodiny	
Intervence	Pokud u pacienta nebo jeho rodinných příslušníků existují obavy ohledně duševního zdraví, doporučit je k psychoterapeutickému nebo psychofarmakologickému vyšetření, <b>případě oběma</b>		
	Provést formální úpravy ve školním prostředí pro zajištění zdraví, bezpečnosti a přístupnosti; vytvořit plán pro absence ze zdravotních důvodů		Při dalším vzdělávání, odborné přípravě a rozšířeném přechodovém vzdělávání pomáhat pomocí individuálních učebních plánů do věku 22 let
		Stanovit cíle pro budoucí vzdělávání a povolání	Pomoci s úpravami nezbytnými ke zvládnutí pracovních požadavků
	Poskytnout rodičům zdroje pro vzdělání učitelů, školních psychologů a dalšího školního personálu v oblasti DMD		
	Poskytnout rodičům a pacientům zdroje pro vzdělání pacientových vrstevníků v oblasti DMD		
	V případě potřeby doporučit pacienta k psychologovi za účelem návratu sociálních dovedností		
	Podporovat pacienty a jejich rodinné příslušníky, aby zůstali aktivní a motivovaní		
	Podporovat samostatné rozhodování a nezávislost pacienta		
			V případě ohrožení zdraví pacienta, kdy není možné ve stávajícím prostředí zajistit dostatečnou péči, zařídit služby domácí zdravotní péče
		Informovat pacienty a jejich rodinné příslušníky o dostupnosti paliativní péče	
	Pomáhat pečovateltům se zajištěním odlehčovací péče	Pacientům na konci života umožnit hospicovou péči	

**Obr. 1: Doporučení pro psychosociální péči o pacienty s Duchennovou svalovou dystrofií**  
DMD = Duchennova svalová dystrofie.

### Psychologická péče

U pacientů a jejich rodinných příslušníků existuje zvýšené riziko deprese a úzkostí, zejména v okamžicích zásadních přechodů mezi druhy péče kvůli progresi onemocnění. V týmu poskytujícím nervosvalovou péči by měl být i odborník na duševní zdraví (tj. psycholog, psychiatr, sociální pracovník nebo psychiatrická sestra), který byl odborně proškolen a má zkušenosti s poskytováním asistence osobám s chronickými zdravotními obtížemi nebo problémy v oblasti vývoje nervové soustavy a jejich rodinným příslušníkům. Při každé návštěvě kliniky pro nervosvalová onemocnění by mělo být zkontrolováno duševní zdraví a kvalita života pacienta. Pro pacienty v dětském věku je vhodným nástrojem dotazník Strengths and Difficulties Questionnaire,<sup>26</sup> který je k dispozici ve více jazykových verzích. Pro dospělé pacienty se doporučuje devítipoložkový dotazník pro stanovení míry deprese (PHQ-9)<sup>27</sup> a sedmipoložkový generalizovaný dotazník pro stanovení míry úzkosti (GAD-7)<sup>28</sup>. Pro rodiče dětí ve věku 5–17 let se pak doporučuje škála Personal Adjustment and Role Skills Scale (PARSIII) (škála i hodnotící program jsou dostupné na webové stránce občanského sdružení Parent Project Muscular Dystrophy).<sup>29,30</sup> V případě zjištění obtíží by měl být o podrobnější vyšetření požádán odborník na duševní zdraví. Každé zdravotnické zařízení by mělo mít přinejmenším plán pro zvládnutí sebevražedných sklónů. Rovněž se doporučuje

každoročně provést formální vyšetření odborníkem na duševní zdraví za účelem posouzení psychologické pohody pacienta a jeho rodičů a sourozenců. Je-li nutné psychologické obtíže léčit formálním způsobem, měly by být používány standardní postupy založené na důkazech, nejlépe takové, jaké se používají u populací s chronickým onemocněním.

V případech léčby středně závažných až závažných psychiatrických příznaků nebo mírnějších příznaků, na něž však neúčinkují nefarmakologické intervence, by měla být zvažena psychofarmakologická léčba. Měly by být dodržovány běžné postupy a doporučení pro předepisování léků, přičemž by se mělo vždy přihlížet k celkovému zdravotnímu stavu pacienta. V závislosti na věku pacienta a stavu jeho onemocnění by se měla v případě potřeby věnovat zvláštní pozornost kardiologickému stavu, interakcím léků a vedlejším účinkům (např. váhovému přírůstku) v případě souběžného užívání léků se stávající medikací. Zásadní je komplexní vyšetření, které by mělo zpravidla zahrnovat i neuropsychologické testování, a to vzhledem k prevalenci problémů s učením a četnosti komorbidit, které mohou diagnózu komplikovat (např. poruchy pozornosti s hyperaktivitou v kombinaci s úzkostmi a poruchami učení).

Pacienty se doporučuje pečlivě sledovat a pravidelně kontrolovat, protože psychiatrické projevy i příslušné zdravotní problémy se mohou v průběhu času měnit (např. postupná ztráta pozornosti se vzrůstajícími nároky při vzdělávání nebo rozvoj srdečního onemocnění). Především progresse srdečního onemocnění může mít vliv na rozhodování ohledně užívání stimulantů, atypických antipsychotik a některých antidepresiv. Aby se dalo pacientům a jejich rodinám při zvažování rizik a přínosů dané léčby pomoci, je nezbytně třeba úzké spolupráce se zdravotními specialisty (kardiology a neurology). U dětských pacientů (ve věku 2–18 let) mohou lékaři pro sledování kvality života v závislosti na zdravotním stavu zvážit použití dotazníku Pediatric Outcomes Questionnaire (dostupného na webové stránce Americké akademie ortopedických chirurgů).

### **Neuropsychologická hodnocení**

Doporučení pacienta ke specialistovi, který provede neuropsychologické hodnocení, by mělo být zvaženo již při stanovení diagnózy, zcela nezbytné je však v případě, že vzniknou obavy ohledně pokroku ve vývoji. Neuropsycholog je klinický psycholog, který byl speciálně vyškolen a má zkušenosti s formálním hodnocením kognitivních a psychologických funkcí. Pomocí pozorování a provedení standardizovaných testů dokáže neuropsycholog posoudit kognitivní vývoj dítěte, jeho studijní předpoklady (příp. připravenost na školní docházku u mladších dětí), fungování ve společnosti, emoční změny a schopnost regulace chování. V USA často podobné testy provádějí jednotlivé školní obvody, jejich rozsah je však obvykle užší než u testů prováděných neuropsychology a jejich výsledky nemusí být interpretovány s náležitým přihlédnutím ke zdravotnímu stavu. Komplexní vyšetření umožňuje poskytnutí cílených doporučení a neuropsychologové by měli s rodinami spolupracovat na vytvoření plánů intervencí, které lze provádět v domácím a školním prostředí. Hodnocení by se mělo opakovat každé 2–3 roky, aby se dal sledovat pokrok ve vývoji dítěte a jeho reakce na intervence, často je však vyžadáno, pokud dojde k nějaké akutní změně ve fungování pacienta, objeví se nové problémy nebo dojde k významnější změně v domácím nebo školním prostředí.

### **Podpora při vzdělávání**

Onemocnění DMD ovlivní schopnost studujících pacientů soustavně docházet do vzdělávací instituce. Měly by být provedeny takové úpravy, aby dítě bylo schopno v maximální míře normálně fungovat se svými vrstevníky. Za podpory ergoterapie a fyzioterapie může být nezbytné upravit vzdělávací aktivity a služby podle fyzického stavu dítěte. Individuálně by se rovněž mělo přistupovat k častým absencím ze zdravotních důvodů. U dětí se speciálními kognitivními potřebami nebo potřebami v oblasti chování nebo výuky by měly být zvaženy další služby, například logopedie, aplikovaná behaviorální analýza nebo specializované vzdělávací zařízení. Poskytování a cíle těchto služeb by měly být formalizovány. V USA je dostupnost speciálních úprav a služeb při vzdělávání stanovena federální legislativou na základě zákona o vzdělávání osob s postižením, který vyžaduje formální vzdělávací plán. Tento plán by měl být každý rok aktualizován, aby odrazil měnící se potřeby a pokrok ve vývoji dítěte.

### **Přechody mezi jednotlivými druhy péče v průběhu života**

Pacienti s DMD potřebují získat v souvislosti s přechody mezi jednotlivými druhy péče v průběhu svého života příslušné informace a podporu. Zvláště jsou potřebné strategie pro podporu pacientů s DMD při zvládnání přechodu z období dospívání do dospělého života. Ve věku, kdy dospívající a mladí dospělí mají obecně touhu po větší nezávislosti, se pacienti s DMD často potýkají s rostoucími zdravotními potřebami a zvyšující se závislostí na ostatních při provádění každodenních úkonů. To může pro úspěšný přechod do dospělého života představovat problém. Často je složité identifikovat zdroje pro naplnění těchto potřeb, ať už finanční, tak i vybavení a personál, mohou být k dispozici v omezeném množství, případně mohou být obtížně získatelné. Někteří mladí pacienti s DMD mohou trpět psychosociálními obtížemi nebo neurokognitivními poruchami, které autonomie a nezávislost ovlivňují. U většiny pacientů by nicméně plná účast na plánování budoucnosti a přijímání rozhodnutí měla být při stanovení a zajištění odpovídající opory a zdrojů považována za samozřejmou.

Doporučení pro péči z roku 2010 se přechody mezi jednotlivými druhy péče konkrétně nezabývala. Přechodem pacientů s DMD do dospělého života se zabývalo shrnutí několika konferencí a workshopů, průzkumy týkající se zkušeností pacientů s DMD poukázaly na nedostatky v doprovázení pacientů během přechodů mezi jednotlivými druhy péče a jejich plánování.<sup>31–35</sup> Výzkum týkající se úspěšných přechodů mezi druhy péče a jejich výsledků je ale omezený. Při přípravě stávajících Doporučení pro péči o pacienty s DMD přezkoumal panel expertů zabývajících se přechody mezi jednotlivými druhy péče následující materiály: zveřejněná stanoviska k přechodům mezi druhy péče, literaturu týkající se dospívajících

a mladých pacientů s DMD a nástroje pro přechody mezi druhy péče vydané podpůrnými skupinami, soukromými organizacemi a státními agenturami.<sup>36-40</sup> Přehled plánování přechodů mezi jednotlivými druhy péče je uveden na obr. 2.

## **Mladý dospělý s DMD**

### **Bydlení**

- Zhodnotit možnosti bydlení (doma vs. jinde)
- Upravit bydlení z hlediska dostupnosti a bezpečnosti
- Používat podpůrné technologie

### **Doprava**

- Podporovat nezávislé řízení upraveného vozidla
- Upravit rodinné vozidlo
- Prozkoumat dostupné možnosti nabízené veřejnou dopravou

### **Zdravotní péče**

- Přechod od pediatrické péče ke zdravotní péči pro dospělé
- Změnit komunikaci s poskytovateli péče zaměřenou na rodinu na komunikaci zaměřenou na pacienta
- Prodiskutovat změny v dávkách na zdravotní péči související s věkem
- Zhodnotit potřebu trvalé plné moci pro zdravotní péči

### **Každodenní činnosti**

- Prozkoumat možnosti financování a dávek na péči
- Naučit se najímat a školit asistenty osobní péče
- Zajistit odlehčovací péči pro pečovatele z řad rodinných příslušníků
- Zvážit potřebu poručnictví nebo opatrovnictví

### **Vzdělávání nebo zaměstnání**

- Plánovat včas budoucí povolání
- Zvážit on-line výuku v porovnání s návštěvou školy
- Kontaktovat školní programy pro studenty s postižením
- Zapsat se k plánování zaměstnání nebo povolání

### **Vztahy s ostatními**

- Rozvinout dovednosti k navazování vztahů s ostatními a zajištění vlastních záležitostí (např. společenské akce, návštěvy u lékařů)
- Pracovat na dosažení žádoucí úrovně autonomie a nezávislosti

## **Obr. 2: Součásti období rané dospělosti, které je třeba zvážit při plánování přechodů mezi druhy péče u pacientů s Duchennovou svalovou dystrofií**

DMD = Duchennova svalová dystrofie.

### **Načasování přechodů mezi jednotlivými druhy péče**

Již od raného dětství by poskytovatelé péče, pedagogové a rodiče měli usilovat o to, aby se mladí s DMD své péče a plánování budoucnosti účastnili. V souladu s doporučeními Americké akademie pediatričů (American Academy of Pediatrics), Americké akademie rodinných lékařů (American Academy of Family Physicians) a Americké asociace lékařů (American College of Physicians) by pacienti a jejich rodiny měli být informováni o plánech na přechody mezi jednotlivými druhy péče v době, kdy je pacientovi 12 let, s tím, že diskuse a plánování přechodů začne ve věku 13–14 let.<sup>36</sup> Tento plán by měl zahrnovat služby, které je třeba poskytovat, poskytovatele těchto služeb a informace o způsobu jejich financování. Plán by měl být založen na potřebách, přáních a hodnotách pacienta s DMD a jeho rodiny. Plán by měl být každoročně revidován a aktualizován.

V Anglii se od roku 2014 pro mladé ve věku do 25 let se speciálními vzdělávacími potřebami nebo s postižením používají plány pro vzdělávání, zdraví a péči (Education, Health and Care – plán EHC). Plány EHC jsou vypracovávány místními úřady s přispěním daných jednotlivců a jejich rodin a zahrnují výsledky v oblasti vzdělávání nebo zaměstnání, nezávislého způsobu života, zdraví a sociálního začlenění.

### **Koordinace péče**

Za plánování přechodů mezi jednotlivými druhy péče by měl být odpovědný koordinátor péče nebo sociální pracovník, bez jejichž účasti může být péče roztříštěná a často dochází k přehlížení jednotlivých doporučení, takže potřeby pacienta nejsou naplňovány.<sup>29</sup> Koordinátor péče může sloužit jako centrální zdroj informací pro zodpovězení dotazů, může zprostředkovat komunikaci mezi poskytovateli péče a rodinou, pomoci se zorientovat v nárocích na dávky, pomoci získat předepsané vybavení, identifikovat agentury poskytující péči, poskytnout podporu studentům ve školách, zajistit předání lékařské dokumentace, identifikovat a chránit finanční zdroje a zapsat se k podpoře ze strany systému sociální péče, který zahrnuje organizace poskytující služby, specializované kliniky a skupiny chránící zájmy pacientů s DMD (např. občanské sdružení rodičů dětí se svalovou dystrofií Parent Project Muscular Dystrophy, asociace muskulárních dystrofií Muscular Dystrophy Association [MDA], organizace Action Duchenne, Muscular Dystrophy UK a DMD Pathfinders).

## Zdravotní péče

Plánování přechodů mezi druhy péče by mělo zahrnovat pokračování pediatrické zdravotní péče (primární péče a specializovaná péče) až do doby zahájení zdravotní péče pro dospělé. Na základě místní dostupnosti poskytovatelů péče se může složení zdravotnického týmu lišit, nicméně i během dospělosti by měla být zachována multidisciplinární péče.<sup>41</sup> Koordinátor přechodů mezi jednotlivými druhy péče by měl dospívajícího pacienta podpořit ve schopnostech samostatného řízení zdravotní péče, pomoci mu s doporučeními k příslušným poskytovatelům péče pro dospělé a zajistit předání lékařské dokumentace.

Pacienti s DMD od mládí vědí, že žijí s progresivní chorobou, a měli by být do debat o zdravotní péči zapojeni. Ve chvíli, kdy pacient jeví zájem a je schopen se v nejrůznějších prostředích obhájit, kdy se účastní diskusí o své péči a potřebách, je vhodné přejít od komunikace zaměřené na rodinu ke komunikaci zaměřené na pacienta.<sup>38,42</sup> Nejméně jednou ročně by se měl mladý pacient s DMD, jeho lékaři a pečovatelé sejit k diskusi o dlouhodobých cílech péče, která bude odpovídat úrovni jeho zralosti. Samostatné interakce alespoň s jedním poskytovatelem by měly začít na počátku období dospívání. Mezi příslušné nástroje patří tzv. Mapa k nezávislosti asociace muskulárních dystrofií (MDA Roadmap to Independence),<sup>43</sup> která nabízí předběžné informace o konceptech souvisejících se zdravím v pozdějších fázích DMD.

Dospělí pacienti s DMD vyjádřili obavy, že se o tématech jako je zdravotní prognóza, délka života a příprava na rozhodování o lékařské péči nehovoří včas a dostatečně často.<sup>35</sup> Lidé, kteří znají očekávaný vývoj DMD, mohou vnést svůj vklad do rozhodnutí o zdravotní péči, která jsou většinou s postupem onemocnění spojena, jako je intenzivní péče v případě onemocnění, možnosti ventilace a léčba srdečního selhání. Zásadní fyzické změny – včetně ztráty schopnosti chůze, rozvoje skoliózy a zhoršení respirační nebo srdeční funkce – by měly být důvodem přehodnocení cílů péče. Poskytovatelé péče by měli pacienty a jejich rodiny připravit na očekávané komplikace, tak aby potenciální zákroky byly zváženy předem, než dojde k akutním stavům a krizím. Tyto předběžné debaty mohou být pro pacienty posilující a mohou na základě osobních hodnot a cílů péče podpořit jejich nezávislost.

Konzultace o paliativní péči mohou být přínosné v různých obdobích života pacienta s DMD: při stanovení diagnózy, v době zásadních rozhodnutí o typu léčby, během život ohrožujících událostí a v konečné fázi péče.<sup>44</sup> Principy pediatrické paliativní péče zapojuje do péče o pacienty s DMD dokument Vision of Hope.<sup>45</sup> Pokud je cílem péče pohodlí a důstojná smrt, měly by být pacientům a jejich rodinám nabídnuty služby hospice, který jim zajistí emocionální podporu i fyzickou péči.

Předběžné plánování péče zahrnuje rozhodnutí o péči, kterou by pacient chtěl obdržet, pokud nebude schopen se sám vyjádřit, a to na základě osobních hodnot a preferencí.<sup>46</sup> Toto plánování je v případě DMD obzvláště důležité, neboť klinický průběh onemocnění je charakterizován střídáním období stability, která jsou přerušována epizodami zdravotních krizí.<sup>46</sup> Existují nástroje pro předběžné plánování péče, které umožňují pacientům s DMD vyjádřit, jak by chtěli, aby o ně bylo pečováno, jakou podporu si přejí, jak by s nimi mělo být nakládáno a jak by na ně mělo být vzpomínáno. Zákony se sice mohou lišit, ale v mnoha zemích se formulování předběžného předchozího prohlášení vůle pacienta mohou účastnit i nezletilí. Všichni pacienti starší 18 let by měli mít plnou moc pro zdravotní péči. Poskytovatelé péče by měli pro tyto diskuse poskytnout podmínky buď přímo ve svém zařízení nebo poskytnout doporučení ke specialistům na předběžné plánování péče.

## Vzdělávání, zaměstnání, získání povolání

Schůzky týkající se vzdělávání by měly být zahájeny v době, kdy je pacientovi s DMD zhruba 13 let, a měly by se konat alespoň jednou ročně. Tyto schůzky by se měly zaměřovat na potřeby a cíle daného studenta, hodnocení jeho osobních silných stránek a zájmů a posouzení fyzických překážek ve školním prostředí. K těmto překážkám většinou patří nutnost obstarat si potřebné vybavení a technologie, úpravy z hlediska dostupnosti, úpravy dopravního prostředku a vytvoření plánu, který vyváženým způsobem zahrnuje zdravotní potřeby a praktické otázky spojené se školní docházkou.

Příklady doplňkových zdrojů pro plánování otázek spojených se vzděláváním při přechodech mezi jednotlivými druhy péče jsou uvedeny v příloze. Mezi tyto zdroje patří státní agentury a služby dostupné ve vzdělávacích zařízeních, případně prostřednictvím zaměstnavatele. Skupiny chránící zájmy pacientů s DMD (např. program pro mladé dospělé asociace muskulárních dystrofií<sup>48</sup>) rovněž nabízejí plánovací strategie, praktické rady vrstevníků, moderovaná on-line diskusní fóra, podpůrné sítě a webové stránky.

Ne všichni pacienti s DMD se chtějí vzdělávat nad rámec střední školy a je třeba vždy pro každého z nich konkrétně posoudit obecné cíle přechodu k dospělým rolím.<sup>49</sup> Je nutné zaznamenat speciální silné stránky a schopnosti každého pacienta a vytvořit program smysluplných a naplňujících denních činností. Jakýkoli životaschopný plán musí brát v úvahu potřebnou podpůrnou infrastrukturu, včetně dostupnosti příslušných finančních, komunitních, vzdělávacích nebo profesních, technologických a pečovatelských zdrojů. Pro pacienty s mentálním postižením mohou být k dispozici pracovní místa dotovaná státem nebo soukromými organizacemi. V případě mladých, kteří nejsou připraveni nebo schopni se plně zapojit do dospělého života, může rodina potřebovat poradenství v otázkách poručnictví nebo opatrovnictví.

## Bydlení, doprava a pomoc s každodenním životem

Ve chvíli, kdy dospívající pacienti s DMD vstupují do dospělosti, by měli mít podporu k tomu, aby zvážili možnosti nezávislého bydlení. Budou potřebovat dostupné bydlení a zřejmě pomoc s každodenním životem. Na autonomii a nezávislosti pacienta, možnosti zaměstnání, vzdělávání a společenský život mají vliv otázky spojené s dopravou. Poskytovatelé zdravotních služeb by měli s pacientem probrat možnost bezpečné dopravy, včetně samostatného řízení speciálně upraveného vozidla, úprav rodinného vozidla a využívání veřejné dopravy. Otázky spojené s bydlením, dopravou a péčí jsou shrnuty v příloze.



I když je často nejdůvěryhodnějším pečovatelem člen rodiny, jeho únava, zvyšující se věk a změny v dynamice rodinných vztahů představují důvody pro to, aby počínaje dospíváním byli najati osobní asistenti a byl sestaven plán odlehčovací péče.<sup>50</sup> Bez odlehčovací péče může u pečujících členů rodiny dojít k omezení osobního života, koníčků a společenských kontaktů.<sup>51,52</sup> Při předjímání odlehčovací péče a pro případ nutnosti urgentní podpory musí být v denních rutinách a správných technikách pro přesun pacienta vyškoleni i další pečovatelé.<sup>53</sup>

Vzhledem k roztržité povaze systému dávek pro postižené pacienty musí mít dospělí s DMD k dispozici značné finanční zdroje. Rodiny dospívajících a mladých dospělých s DMD se musí seznámit s podrobnostmi svého soukromého pojištění, státních nebo místních programů a celostátních systémů sociální podpory. Zdravotní péče pro dospělé a služby s ní spojené jsou často nedostačující, a proto existuje celá řada iniciativ, jejichž prostřednictvím se mnoho organizací snaží nedostatečné zdroje pro dospělé pacienty s DMD kompenzovat.

## Vztahy s ostatními

Sociální vztahy jsou pro zdraví, pohodu a kvalitu života zásadní. Poté, co mladí lidé opouštějí střední školu, se zavedené skupiny vrstevníků často rozpadají a zároveň se pro pacienty s DMD stává větším problémem fyzická mobilita. Přirozených příležitostí k osobním kontaktům a sociálním interakcím ubývá a stávají se pro mladé pacienty s DMD vzácností.<sup>53</sup> V příloze jsou uvedeny navrhované kroky k vytváření a udržování společenských vztahů prostřednictvím sociálních skupin a volnočasových aktivit. Ačkoli se to děje běžně, odborníci se shodují, že přehnaně dlouhý čas věnovaný hraní počítačových her může u mladých mužů s DMD způsobovat sociální izolaci, neboť vede k tomu, že zůstávají doma a omezují své styky s rodinou a přáteli.

Mezi témata s vysokou prioritou patří u mužů s DMD navazování intimních vztahů a sexualita. Poskytovatelé zdravotních služeb by měli iniciovat debaty o těchto tématech v souladu se zralostí pacienta (viz příloha). Domácí rozhovory o vztazích, intimních vztazích, sexuální orientaci a manželství jsou pro mladé dospělé s DMD v souvislosti s jejich závislostí na fyzické péči ze strany ostatních členů rodiny složité a potenciálně nepříjemné. Proto by těmto debatám měli napomáhat poskytovatelé zdravotních služeb a iniciovat je i během návštěv u lékařů. Mezi možná témata k rozhovoru patří masturbace, sexuální styk s partnerem a početí dětí. Je běžné, že pacienti s pokročilejším kardiopulmonálním onemocněním nebo s křehkými kostmi v anamnéze budou mít v souvislosti s intimními styky obavy týkající se změn srdečního rytmu, krevního tlaku, dýchání a zranění. V některých případech je vhodné pacienta doporučit k odpovídající konzultacím a následně péči mimo kliniku, neboť ne všechna zdravotnická zařízení nabízejí pro tyto debaty bezpečné a pohodlné prostředí.

## Závěry a směřování do budoucna

Nově byly k Doporučení pro péči o pacienty s DMD doplněny části věnované primární zdravotní péči, urgentní zdravotní péči a přechodům mezi jednotlivými druhy péče v průběhu života. Lékaři primární a urgentní zdravotní péče, kteří by se zajímali zvláště o DMD, jsou výjimkou a tyto oblasti péče nejsou dostatečně prozkoumány. V důsledku toho jsou doporučení pro péči v těchto oblastech založena primárně na konsenzu členů odborného panelu. Popis nejlepších postupů v primární a urgentní zdravotní péči by kvalitu péče zlepšil a pro pacienty s DMD by byl velmi prospěšný. K dosažení tohoto cíle bude třeba více se věnovat školení lékařů a podpoře příslušných klinických sítí, iniciativ a výzkumu.

Stále častěji jsou za běžnou součást DMD považovány komplikace rozvoje nervového systému a neuropsychiatrické obtíže, jejich prevalence a optimální léčba však není důkladně popsána. Doufáme, že díky formálnímu propojení psychosociální a neuromuskulární péče bude těmto tématům věnována účinnější pozornost a že jim poskytovatelé klinické péče lépe porozumí. Je nutný další výzkum rozvoje, hodnocení a používání nástrojů pro psychosociální vyšetřování a léčbu pacientů s DMD, tak aby bylo možné definovat nejlepší postupy založené na důkazech. Zlepšení psychosociální péče by mohlo pomoci snížit komplikace spojené s onemocněním, zlepšit kvalitu života pacientů a zmírnit nároky kladené na pečovatele.

Je třeba klást větší důraz na pomoc pacientům s DMD při získávání odpovídajících úrovní vzdělání, nalézání zaměstnání a dosažení nezávislého a naplňujícího způsobu života, včetně plnohodnotného zapojení do společnosti. Podobně jako v případech jiných závažných chronických onemocnění čelí i dospívající a dospělí s DMD při plnohodnotném zapojování do celé řady aspektů každodenního života obtížím. Otázka přechodů mezi druhy péče vyžaduje daleko podrobnější prostudování a mělo by jít být věnováno více lékařských, psychosociálních a společenských zdrojů. Až budou stanoveny nejlepší postupy pro přechody mezi jednotlivými druhy péče, je třeba zpřístupnit i příslušné zdroje, aby z nich pacienti a jejich rodiny mohli vytěžit maximum.