

ZÁPADOČESKÁ UNIVERZITA V PLZNI
FAKULTA ZDRAVOTNICKÝCH STUDIÍ

DIPLOMOVÁ PRÁCE

2017

Bc. Andrea Hrkalová

FAKULTA ZDRAVOTNICKÝCH STUDIÍ

Studijní program: Ošetrovatelství N5341

Bc. Andrea Hrkalová

Studijní obor: Ošetrovatelství ve vybraných klinických oborech 5341T014

**SPECIFIKA OŠETŘOVATELSKÉ PÉČE O PACIENTA
S AMYOTROFICKOU LATERÁLNÍ SKLERÓZOU**

Diplomová práce

Vedoucí práce: PhDr. Mgr. Jiří Frei, Ph.D.

PLZEŇ 2017

ZÁPADOČESKÁ UNIVERZITA V PLZNI
Fakulta zdravotnických studií
Akademický rok: 2016/2017

ZADÁNÍ DIPLOMOVÉ PRÁCE

(PROJEKTU, UMĚLECKÉHO DÍLA, UMĚLECKÉHO VÝKONU)

Jméno a příjmení: **Bc. Andrea HRKALOVÁ**
Osobní číslo: **Z15N0006P**
Studijní program: **N5341 Ošetřovatelství**
Studijní obor: **Ošetřovatelství ve vybraných klinických oborech - CHIR**
Název tématu: **Specifika ošetřovatelské péče o pacienta s amyotrofickou laterální sklerózou**
Zadávací katedra: **Katedra ošetřovatelství a porodní asistence**

Z á s a d y p r o v y p r a c o v á n í :

- Zpracovat seznam odborné literatury na vybrané téma.
- Stanovit cíl kvalifikační práce.
- Zpracovat teoretickou a praktickou část dle požadavků FZS.
- Popsat metodiku praktické části.
- Vypracovat diskuzi a závěr kvalifikační práce.
- Dodržet formální úpravu kvalifikační práce dle požadavků FZS.
- Dodržet citační normu.
- Dodržet předepsaný minimální počet konzultací a vedoucím práce.

Rozsah grafických prací:

Rozsah kvalifikační práce:

Forma zpracování diplomové práce: **tištěná/elektronická**

Seznam odborné literatury:

- **AMBLER, Zdeněk. Základy neurologie. 7. vyd. Praha: Galén, 2011. ISBN 978-80-7262-707-3.**
- **SEIDL, Zdeněk. Neurologie pro studium i praxi. 2. vyd. Praha: Grada, 2015. ISBN 978-80-247-5247-1**
- **BERLIT, Peter. Memorix neurologie. 1. vyd. Praha: Grada, 2007. ISBN 978-80-247-1915-3.**
- **AMBLER, Zdeněk. Amyotrofická laterální skleróza. Neurologie pro praxi. Olomouc: Solen, s.r.o., 2006(1), ISSN 1213-1814.**
- **KITTNAR, Otomar. Lékařská fyziologie. 1. vyd. Praha: Grada, 2011, ISBN 978-80-247-3068-4.**
- **GREENSTEIN, Ben. Color atlas of neuroscience: neuroanatomy and neurophysiology. New York: Thieme, c2000. ISBN 31-310-8171-6.**

Vedoucí diplomové práce:

PhDr. Mgr. Jiří Frei, Ph.D.

Katedra ošetrovatelství a porodní asistence

Datum zadání diplomové práce: **31. ledna 2016**

Termín odevzdání diplomové práce: **31. března 2017**

Doc. PaedDr. Ilona Mauritzová, Ph.D.
děkanka



PhDr. Mgr. Jitka Krocová
vedoucí katedry

V Plzni dne 1. února 2017

Prohlášení

Prohlašuji, že jsem diplomovou práci vypracovala samostatně a všechny použité prameny jsem uvedla v seznamu použitých zdrojů.

V Plzni dne

.....

vlastnoruční podpis

Poděkování

Děkuji PhDr. Mgr. Jíří Freiovi, Ph.D. za odborné vedení práce, poskytování rad a materiálních podkladů.

Anotace

Příjmení a jméno: Hrkalová Andrea

Katedra: Katedra ošetrovatelství a porodní asistence

Název práce: Specifika ošetrovatelské péče o pacienta s amyotrofickou laterální sklerózou

Vedoucí práce: PhDr. Mgr. Jiří Frei, Ph.D.

Počet stran – číslované: 108

Počet stran – nečíslované (tabulky, grafy): 21

Počet příloh: 6

Počet titulů použité literatury: 74

Klíčová slova: Amyotrofická laterální skleróza, nemoc motoneuronu, progresivní neurodegenerativní onemocnění.

Souhrn:

Diplomová práce se věnuje problematice amyotrofické laterální sklerózy (ALS). Práce shrnuje základní informace o problematice ALS s užším zaměřením na problematiku poskytování specifické ošetrovatelské péče. V rámci praktické části jsou zpracovány získané údaje pomocí základních statistických metod a regresní analýzy.

Annotation

Surname and name: Hrkalová Andrea

Department: Department of nursing and midwifery

Title of thesis: Specifics of nursing care of patients with amyotrophic lateral sclerosis

Consultant: PhDr. Mgr. Jiří Frei, Ph.D.

Number of pages – numbered: 108

Number of pages – unnumbered (tables, graphs): 21

Number of appendices: 6

Number of literature items used: 74

Keywords: Amyotrophic lateral sclerosis, motor neurone disease, progressive neurodegenerative disease.

Summary:

The diplomant thesis deals with (focuses on) the issue amyotrophic lateral sclerosis (ALS). The thesis summarizes basic information about ALS with a narrower focus on the issue by providing specific nursing care. The practical part focused on analysis of the collected data using basic statistical methods and regression analysis.

OBSAH

ÚVOD.....	11
1 AMYOTROFICKÁ LATERÁLNÍ SKLERÓZA.....	12
1.1 První historické zmínky o ALS a slavné osobnosti spojované s touto nemocí	12
1.2 Neuropatologie ALS	13
1.3 Neuropatogeneze ALS	14
1.4 Epidemiologie – incidence, prevalence a mortalita ALS.....	17
1.5 Klasifikace; Formy amyotrofické laterální sklerózy.....	19
1.5.1 Dělení dle světové neurologické federace	19
1.5.2 Dělení ALS dle výskytu	21
1.6 Klinické projevy ALS	24
1.7 Komorbidita ALS	26
1.8 Vliv environmentálních faktorů na ALS	27
1.9 Diagnostika ALS.....	28
1.10 Diferenciální diagnóza ALS.....	30
1.11 Prognóza a progrese ALS.....	31
1.12 Terapie ALS	32
2 SPECIFIKA OŠETŘOVATELSKÉ PÉČE U PACIENTŮ S AMYOTROFICKOU LATERÁLNÍ SKLERÓZOU	35
2.1 Řeč a polykání	35
2.1.1 Dysartrie	35
2.1.2 Dysfagie.....	37
2.2 Výživa a nutriční terapie	40
2.3 Fyzioterapie a rehabilitační péče pacientů s ALS.....	41
2.4 Respirační terapie	43
2.5 Psychosociální péče	45
2.6 Etické aspekty nemoci ALS.....	49
3 FORMULACE PROBLÉMU	51
4 CÍL VÝZKUMNÉHO ŠETŘENÍ.....	52
5 METODOLOGIE VÝZKUMNÉHO ŠETŘENÍ	55
6 ANALÝZA ÚDAJŮ	57
6.1 Kazuistika pacientky s amyotrofickou laterální sklerózou	57
6.1.1 Anamnéza:	57
6.1.2 Katamnéza:	59
6.1.3 Souhrnný záznam neurologických vyšetření paní M.	70

6.1.4	Analýza vybraných dat pacientky.....	74
6.2	Základní grafické zpracování datového souboru	78
6.2.1	Pohlaví respondentů	78
6.2.2	Nejčastější forma ALS u dotazovaných respondentů.....	78
6.2.3	Věk respondentů při projevu prvního příznaku.....	79
6.2.4	Projev prvního příznaku ALS.....	81
6.2.5	Čas od projevu prvního příznaku k diagnostikování.	82
6.2.6	Projev určitého příznaku od projevu prvního příznaku.	84
6.2.7	Absolutní četnosti výskytu příznaků dle formy.....	85
6.3	Testování hypotéz	90
6.4	Regresní analýza pacientů	96
	DISKUSE	98
	ZÁVĚR.....	107
	LITERATURA A PRAMENY	109
	SEZNAM ZKTRATEK.....	117
	SEZNAM TABULEK	119
	SEZNAM GRAFŮ	120
	SEZNAM OBRÁZKŮ	122
	SEZNAM PŘÍLOH	123
	PŘÍLOHY	124

ÚVOD

V diplomové práci se budu zabývat specifiky ošetrovatelské péče o pacienta s amyotrofickou laterální sklerózou (ALS).

Amyotrofická laterální skleróza je závažné progresivní neurodegenerativní onemocnění, jež je charakterizováno ztrátou mozkových a spinálních motoneuronů. Pacient postupem času ztrácí možnost ovládat svaly a jejich pohyby, stává se tak zcela závislý na pomoci druhých. Prognóza jedince s diagnostikovanou ALS je velmi špatná, doposud není známa kauzální terapie tohoto onemocnění. Pacient umírá velmi brzy, nejčastěji se hovoří o úmrtí do 2 až 4,3 let od počátku prvního příznaku. Většina pacientů s ALS zůstává v péči nejbližších příbuzných. Na pečující osoby jsou s progresí onemocnění kladeny po všech stránkách čím dál větší nároky. V pokročilém stádiu onemocnění zajišťují nemocnému komplexní péči, mnohdy nad rámec jejich vzdělání. Proto je velmi důležité věnovat čas nejen nemocnému, ale i jeho nejbližším. Základem je poskytnout nemocnému a jeho nejbližším dostatek kvalitních informací, neboť tyto informace budou promítnuty do kvality poskytované péče a mohou zkvalitnit poslední chvíle života nemocného.

Diplomová práce je rozdělena na teoretickou a výzkumnou část. Teoretická část práce shrnuje problematiku ALS se zaměřením na specifika poskytování ošetrovatelské péče u těchto pacientů.

Praktická část je pro ucelený pohled rozdělena na dvě části. Pro názornost je první část práce zpracována formou kazuistiky, která si klade za cíl bližší rozbor problematiky konkrétního pacienta s ALS. Hlavním cílem kazuistiky je popsat vývoj ALS na konkrétním případě a názorně identifikovat některá specifika ošetrovatelské péče. Druhá část empirické části práce je tvořena analýzou získaných dat pacientů s amyotrofickou laterální sklerózou. Díky těmto datům je možné objektivně stanovit a popsat progresi onemocnění v jednotlivých jejích aspektech.

1 AMYOTROFICKÁ LATERÁLNÍ SKLERÓZA

Amyotrofická laterální skleróza (ALS) známá jako LouGehrigova nemoc, Charcotova choroba či nemoc motoneuronu je progresivní neurodegenerativní onemocnění, jež je charakterizováno úbytkem mozkových a spinálních motoneuronů s výjimkou extraokulárních a sfinkterových svalů. (1, s. 9)

Již samotný název této nemoci nám popisuje její patofyziologii. Název nemoci pochází z řečtiny a doslovně ho můžeme přeložit jako: „*Žádná výživa svalů v postranní oblasti s následným zatvrdnutím*“. A (ne) – myo (svalová) – trofická (výživa) laterální (postranní, boční – označuje oblast míchy, kde se nacházejí hlavní neuropatologické změny) a slovo skleróza značí patologické ztvrdnutí tkáně. (2)

Manifestace tohoto onemocnění je nejčastější v šesté a sedmé dekádě, dřívější výskyt ale není výjimkou. Onemocnění se většinou projevuje jako přechodná slabost či dysfunkce určitých svalových skupin. Předpokládá se, že klinické příznaky manifestují až při ztrátě 40 % předních rohů míšních. Onemocnění se častěji vyskytuje u mužů v poměru 1,2–1,6:1. V ojedinělých případech (5 %) dochází k dysfunkci frontotemporálních neuronů. Výrazná dysfunkce frontotemporálních neuronů se projevuje jako frontotemporální demence (FTD), zatímco mírnou dysfunkci je možno prokázat pouze speciálními testy. Při FTD dochází k výrazně negativnímu ovlivnění prognózy nemocného. Průměrný věk nástupu ALS se pohybuje od 50 do 65 let s průměrným věkem počátku 64 let. Pouze 5 % případů se projeví do 30 let věku. (1, s. 9)

1.1 První historické zmínky o ALS a slavné osobnosti spojované s touto nemocí

První zmínky o Amyotrofické laterální skleróze se objevují již od roku 1830 a to v zápisech renomovaných lékařů jako sir Charles Bell, Francois Aran či Amand Duchenne.

Pravděpodobně nejstarší zaznamenaný případ je z roku 1853. Pacientem byl 30 – ti letý Prosper Lecomte, majitel cirkusu. V září roku 1848 začal Lecomte pociťovat slabost pravé ruky, v červenci se k těmto obtížím přidaly i problémy s dolními končetinami, na něž o dva měsíce déle navázaly i problémy s levou rukou a artikulací. Během následujících třech let se jeho symptomy plynule stupňovaly, až do 12. února 1853, kdy Lecomte zemřel. (3, s. 4)

ALS byla poprvé popsána před více než 100 lety. Jean-Marie Charcot (1825–1893) společně s Alexem Joffroyem (1844–1908) poprvé v roce 1874 popsali a diagnostikovali první případy ALS jako neurologické onemocnění s výraznou patologií. K dalšímu posunu ve výzkumu ALS došlo až v roce 1990, kdy byla u pacientů prokázána zvýšená hladina glutamátu. (3, s. 4)

První větší pozornosti se ALS dostalo až v roce 1939, kdy onemocněl slavný hráč baseballu Lou Gehrig (1903–1941). Během své kariéry byl Gehrig pro mnohé symbolem nezničitelnosti, byl přezdíván „*železný muž*“. Lou Gehrig svou osudovou bitvu prohrál dva roky po diagnostikování ALS, což byla velká ztráta pro mezinárodní baseballový svět. (3, s. 4)

Ze slavných osobností trpících ALS můžeme, kromě Lou Gehriga, jmenovat také Ezzarda Charlese (1921–1975), amerického profesionálního boxera v těžké váze. Ve svých 50 – ti letech zemřel na tuto nemoc i slavný profesionální hráč baseballu James Augustus Hunter (1946–1999), známý pod přezdívkou Jim nebo sumec Hunter. K počtě tomuto skvělému hráči baseballu složil v roce 1976 Bob Dylan a Jacques Levy píseň „*Catfish*“. (4)

Z dalších slavných osobností, kterým byla diagnostikována ALS, můžeme zmínit senátora Jacoba K. Javitse (1904–1986), hudebníky Dmitrij Šostakoviče (1906–1975) a Charlese Minguse (1922–1979). Nejznámější osobností nynější doby spojovanou s amyotrofickou laterální sklerózou je bezesporu fyzik Stephen Hawking (*1942). (4)

Z českých osobností touto chorobou trpěl např. Československý brankář Ing. Bohumil Modrý (1916–1963), překladatelka Dana Gálová (1960–2015), či bývalý český premiér Stanislav Gross (1969–2015). V roce 2014 byla diagnostikována ALS i přednímu českému fotbalistovi Mariánu Čišovskému, který s touto nemocí stále bojuje.

1.2 Neuropatologie ALS

S progresí nemoci dochází k postupnému hubnutí, úbytku podkožního tuku a následné kachexii jedince. Neuropatologie ALS se dále vyznačuje atrofií kosterního svalstva postihující zejména svaly končetin, interkostální svaly, svaly jazyka a bránice.

Makroskopické vyšetření poukazuje na atrofii míchy zejména v oblastech intumescencí. Přední motorické kořeny mají hnědé zbarvení a dochází u nich k většímu postižení atrofií než u zadních sensorických kořenů. K projevům atrofie může docházet

i u nervů hlavových, zejména u n. hypoglossus. Při dlouhodobém průběhu se atrofie rozvíjí v gyruspraecentralis.

V histopatologii pozorujeme degenerativní změny zejména v motorické oblasti s dominancí numerické atrofie velkých motoneuronů – jader hlavových nervů v mozkovém kmeni a předních rohů míšních. Postižení bývá znatelné i u Betzovy pyramidy v primární motorické kůře. Následkem ztráty motoneuronů dochází v příčně pruhovaných svalech k chronické denervační, neurogení atrofii s tukovou pseudohypertrofií. Histochemický průkaz myelinu poukazuje na zřetelné změny v oblasti předních rohů, kde je popisována výrazná atrofie, reaktivní astroglóza, zřetelné projasnění, skleróza anterolaterálních provazců a atrofie předních kořenů.

Velmi důležitým diagnostickým znakem je výrazná početní atrofie velkých motorických neuronů předních rohů míšních, zejména v cervikální a lumbální intumescenci. Ostatní místa neurální struktury podléhají regresivním změnám, dochází u nich ke svrašštění, přítomnosti depozita lipofuscinu v cytoplasmě a centrální chromatólyze v jádrech.

U postižených neuronů je možné najít různé typy inkluzí. Malé eozinofilní granulární inkluze neboli Buninova tělíska se vyskytují v cytoplasmě a dendritech postižených motorických neuronů. V imunohistochemickém vyšetření jsou pozitivní v reakci s protilátkou proti cystatinu C. Tato Buninova tělíska se pro ALS jeví jako velmi diagnosticky specifická. Další typy inkluzí lze prokázat pomocí protilátky proti ubikvitinu či proteinu P62. Bývá popisována inkluze protaženého či vláknitého tvaru tzv. „skeinlike“ v perikariu neuronů a světle eozinofilní kulaté hyalinní inkluze, jejichž součástí jsou depozita proteinu TDP – 43. Hyalinní inkluze podobné Lewyho tělískům jsou pozorovatelné v cytoplasmě a vyskytují se u specifických forem familiární ALS. (5)

1.3 Neuropatogeneze ALS

Jednou z nejrozšířenějších teorií klinického výzkumu patogeneze ALS je teorie selektivní léze motoneuronů. Na selektivní lézi se podílí řetězec mechanismů jako oxidativní stres, poruchy kalciové homeostázy, dysfunkce neurofilament a mitochondrií či působení excitačních toxinů. Důležitou roli hraje i apoptóza motoneuronů a protizánětlivé cytokiny. (6, s. 772)

Při apoptóze dochází k fyziologické, programově řízené smrti buněk, při níž dochází k bobtnání cytoplazmatické membrány. Na rozdíl od nekrózy zůstává u apoptózy integrita

membrány neporušena, nedochází tak k následnému narušení vnitřní rovnováhy buňky, jejímu rozpadu a poškození okolních struktur. Apoptóza je fyziologický, celoživotní proces sloužící k eliminaci poškozených, zmutovaných, infikovaných či zanikajících buněk. V průběhu apoptózy se zmenšuje velikost buňky, dochází ke kondenzaci a specifické fragmentaci jaderného chromatinu, přičemž se vytvářejí apoptická tělíška. Tělíška jsou fagocytována tkáňovými makrofágy, obsahují buněčné organely a části jaderného chromatinu, jejich ohraničení tvoří plazmatická membrána. V důsledku poruch apoptózy vzniká celá řada onemocnění, mezi nimiž můžeme jmenovat autoimunitní choroby, nádorové bujení či právě ALS. (6, s. 772–773)

Cytopatologický obraz opakovaně prokazuje částečné zduření neurofilament, proximální části nervových axonů. U těchto neurofilament dochází buďto k primární nebo sekundární abnormální fosforylování.

Ubiquitin je bílkovina obsažena v neurofilamentech. Pomocí protilátek této bílkoviny byly hledány důkazy o abnormální degeneraci proteinů. U ALS byly prokázány tyto protilátky v neurofibrilách a inkluzích neuronů.

Mutace v genech kódujících tyto proteiny se nacházejí v podskupině pacientů s ALS. I přes jasné důkazy, že agregace proteinů je zásadní pro patologii ALS, zůstává mnoho otázek ohledně role, formování a mechanismu působení proteinových agregátů u ALS. Průlomem bylo dosaženo v roce 2006 s identifikací TDP – 43 jako hlavní součásti ubiquitiní inkluze v FTLD a ALS.

Důsledkem jejich relativního nadbytku dochází ke zvýšené zranitelnosti buněk. Tento patologický proces je příčinou i jiných degenerativních poruch, příkladem můžeme uvést Parkinsonovu nemoc. (7, s. 272)

Dalším činitelem podílejícím se na selektivní lézi motoneuronů je oxidační stres. Oxidační stres můžeme vysvětlit jako nerovnováhu mezi kyslíkovými radikály a antioxidační obranou organismu, jehož následkem je poškození buněčných struktur, jako je DNA, cytoskelet či buněčná membrána. Důležitou součástí obrany organismu proti oxidačnímu stresu jsou tzv. antioxidační enzymy, příkladem můžeme uvést: superoxiddismutázu, katalázu, glutathion peroxidázu a glutathion reduktázu.

Superoxiddismutáza (SOD) katalyzuje přeměnu superoxidu na peroxid vodíku, jež může být dále rozkládán katalaktázou. Existují tři formy SOD: SOD1 se vyskytuje

v cytoplazmě buněk, SOD2 se nachází v mitochondriích a SOD3 je součástí extracelulárního prostoru. SOD1 za normálních okolností odbourává volné radikály, ale v důsledku mutace není schopen plnit svou funkci a tak dochází k poškození membrán buněk. Přesný mechanismus mutace SOD1 není znám, předpokládá se vliv excitotoxicity či genetická predispozice. (8; 9, s. 53–56; 10, s. 519–529)

Glutamát je jedním z excitačních toxinů, jemuž se přisuzuje poškození motoneuronu. V nervovém systému patří mezi nejrozšířenější neurotransmitery. Neurony obsahující glutamát se nacházejí především v mozkové kůře, amygdale a v bazálních gangliích. Většina glutamátu je produkována z glutaminu, jenž má původ v astrocytu. Glutamát se uvolňuje do synaptické štěrbině a po jeho uvolnění je excitační signál zachycován a odstraňován na glutamátových transportních proteinech (tzv. transportéry excitačních aminokyselin EAAT1 a EAAT2). Včasné odstranění glutamátu je nezbytné neboť, excitotoxicita je způsobena nadměrnou a porušenou regulací aktivace právě glutamátových receptorů. Glutamát v neuronech je 10krát vyšší, než jeho extracelulární koncentrace. V důsledku poškození neuronu je glutamát vyplaven do extracelulárního prostředí a dochází k poškození sousedních neuronů. V důsledku nadměrného působení vysoké koncentrace glutamátu dochází u membrány neuronu k excesivní simulaci a prolongované excesivní depolarizaci. Nitrobuněčná koncentrace Ca^{2+} se zvyšuje, iontová a energetická homeostáza je porušena a dochází k aktivaci lytických enzymů. Dochází k produkci volných radikálů a buněčné lýze. V konečném důsledku nastává buněčná smrt. Souvislost mezi hladinou glutamátu a ALS byla zjištěna již v roce 1990. U pacientů byla prokázána vyšší hladina glutamátu v mozkomíšním moku a séru. (5, s. 272; 6, s. 774–775; 11)

Hypotéza autoimunitního mechanismu nemoci je založena na čtyřech předpokladech. Prvním je existence experimentálního zvířecího modulu ALS. Přítomnost aktivovaných T-lymfocytů tvoří druhý předpoklad. Třetím předpokladem je depozit Ig v šedé hmotě míšni a motorické kůře. Posledním předpokladem je přítomnost protilátek proti Ca^{2+} kanálům. (6, s. 775)

Existuje mnoho důkazů o vlivu genetiky na vznik ALS. Již několik let je známa role SOD1 v patogenezi ALS, avšak až v posledních letech došlo k rychlému pokroku v rozpoznání genů. Ve většině případů bývá genetická mutace spojována s familiární ALS, pouze v některých případech dochází k poškození genu, bez rodinné predispozice. Jedná se tedy o sporadickou ALS, ačkoli příčina je genetická. (6, s. 773)

Předpokládá se, že familiární ALS se vyskytuje v 5–10 % z toho u 20 % je identifikována změna v mutaci CuZn superoxiddismutázy. Rok 1993 sebou přinesl identifikaci genu SOD1, jenž je kódem pro měď/zinek superoxiddismutázy. V současnosti existuje více než 160 zaznamenaných mutací v tomto genu, avšak způsob mutace není znám.

Přes 60 genových mutací je identifikováno na chromozomu 21, tyto změny vedou k tvorbě SOD1 a vzniku ALS. Některé mutace jako například mutace Ala4Val mají atypický průběh. V tomto případě je značně negativně ovlivněno přežití jedinců. Naopak mutace D90A CuZn – SOD se vyznačuje pomalou progresí s průměrným přežitím až 12 let. Další mutace vyznačující se pomalejší progresí je mutace His46Arg. (26, s. 410)

Studie na myších poukazují, že onemocnění není způsobeno sníženou funkcí proteinu. Nyní se sleduje SOD1 v souvislosti s toxickým působením, prozatím nebyla žádná z udávaných teorií potvrzena.(12)

Pokrok identifikace genu je znázorněn na obrázku 1 (viz Příloha 1). Obrázek zobrazuje rok identifikace genu (osa y) a výsledek zapojení genů v ALS nebo FTLD (osa x). Velikost kruhu představuje úroveň výzkumu genů. (12)

Další geny uváděné v souvislosti se vznikem ALS zobrazuje tabulka 3 (viz Příloha 2). Tabulka kromě genetických podtypů ALS a jim odpovídajících genů uvádí i informace o nejčastějším období vzplanutí, informace o možné dědičnosti, klinickém obrazu a dalších nemocech, jež může gen způsobovat.

Obrázek 2 (viz Příloha 3) znázorňuje zjištěné genetické vady u ALS, základní genetické mechanismy příčin a patogenezi onemocnění.

1.4 Epidemiologie – incidence, prevalence a mortalita ALS

S několika málo výjimkami má ALS v posledních 50–60 letech rovnoměrné rozložení ve světě a to navzdory klimatu, geografii, rase, kultuře či stravě. Svou incidencí lehce převažují muži nad ženami v poměru 3 : 2. Výjimečně se v některých částech světa objevují oblasti, kde dochází k častějšímu výskytu ALS. Jedna z těchto oblastí leží v západním Pacifiku, kde se na třech ostrovech zvýšil výskyt tohoto onemocnění. V roce 1975–1983 bylo ALS diagnostikováno u šesti obyvatel města Two Rivers ve Wisconsinu. K dalšímu shluku onemocnění došlo v bytovém domě v Monteralu, kde onemocněli 3 aškenázští židé v období 18 měsíců. Další podobný případ se stal v Burlingtomu v severní Karolíně, kde onemocněli tři muži žijící v jednom bytovém bloku. (3, s. 27–28)

Epidemiologické studie poukazují na zvýšené riziko ALS u fotbalistů. V období 1970–2001 bylo zkoumáno 7325 italských profesionálních fotbalistů. Celkem bylo identifikováno 18 profesionálních fotbalistů, u kterých se vyvinula amyotrofická laterální skleróza. Výsledky studie potvrzují zvýšení rizika ALS u profesionálních hráčů fotbalu s průměrným věkem nástupu o 20 let nižším, než je průměrný věk nástupu udávaný v retrospektivních epidemiologických studiích. Dále byla prokázána souvislost mezi délkou aktivního hraní a výskytem ALS. Mezi italskými fotbalisty byl zjištěn častější bulbární nástup onemocnění v poměru 3:2 ve srovnání s údaji z italských ALS registrů. (14)

Další epidemiologická studie poukazuje na dvakrát vyšší výskyt ALS u veteránů americké armády než u běžné populace. Riziko vyššího výskytu ALS není podmíněno místem nasazení, odborností služby ani výkonem služby na mírových či válečných misích. (15)

Zvýšený výskyt byl prokázán zejména u vojáků, kteří sloužili ve válce v Perském zálivu od 2. srpna 1990 do 31. července 1991. Studie zjistila, že z přibližně 2,5 milionů vojáků byla ALS diagnostikována 107 vojákům. Z toho 28 vojáků se účastnilo operace Pouštní bouře. Během tohoto válečného konfliktu byli vojáci vystaveni mnoha toxickým látkám. Negativní dopad působení těchto toxických látek je spojován s komplexem závažných onemocnění, souhrnně označovaným jako Syndrom války v Zálivu. (16, s. 742–749; 26, s. 411)

Incidence ALS se udává kolem 2/100 000 obyvatel/ rok, zatímco prevalence je 6–8/100 000 obyvatel / rok. Přepočteme-li incidenci na Českou republiku, která má přibližně 10 553 848 (2016) obyvatel, vyjde nám, že každý rok onemocní 211 občanů České republiky amyotrofickou laterální sklerózou. (24)

Nejčastěji se ALS vyskytuje mezi 60. a 70. rokem života jedince a průměrná doba přežití je tři roky. V délce onemocnění jsou pozorovány významné rozdíly, při nichž svou roli hrají jak rizikové faktory, tak i typ onemocnění. Mezi rizikové faktory zkracující dobu přežití patří vyšší věk, bulbární počátek a rychlá ztráta tělesné váhy. Nižší incidenci ALS hlásí Mexiko, Polsko a Itálie. (3, s. 28; 25, s. 225)

Na základě údajů zaznamenaných Českým statistickým úřadem byl vypracován graf, jež znázorňuje mortalitu ALS za období 2000–2014. Na grafu 32 můžeme pozorovat rostoucí počet zaznamenaných úmrtí zaznamenaných v souvislosti s ALS. (viz Příloha 4)

1.5 Klasifikace; Formy amyotrofické laterální sklerózy

1.5.1 Dělení dle světové neurologické federace

Světové federace neurologie (WFN) dělí ALS na formu: klasickou, progresivní svalovou atrofii, progresivní bulbární obrnu, primární laterální sklerózu, monomelickou muskulární atrofii a brachiální amyotrofickou diplegii. (2, s. 9; 26, s. 412; 6, s. 771)

1.5.1.1 Klasická forma ALS

Klasická forma amyotrofické laterální sklerózy se vyznačuje postižením centrálního i periferního motoneuronu. Vyskytuje přibližně u 65 % jedinců s ALS. (2, s. 9)

1.5.1.2 Progresivní svalová atrofie

Progresivní svalová atrofie (PMA) se vyznačuje převážně postižením periferního motoneuronu. PMA se vyskytuje přibližně u 5 – 8 % jedinců s ALS ve věku pod 50let s častějším výskytem v mužské populaci. V průběhu onemocnění může dojít k rozvoji centrálních příznaků. Při pomalé progresi onemocnění u nemocného dochází k rozvoji bulbárních příznaků a postižení dýchacích svalů až za delší dobu. (28, s. 424)

1.5.1.3 Progresivní bulbární obrna

Progresivní bulbární obrna je charakterizována bulbárními a pseudobulbárními příznaky. Výrazná je zejména porucha řeči a polykání. Masetterový reflex je zvýšen. Onemocnění se vyskytuje přibližně u 20–25 % jedinců s častějším výskytem u starších žen. (26, s. 411; 28, s. 424)

1.5.1.4 Primární laterální skleróza

Primární laterální skleróza (PLS) je vzácné onemocnění motoneuronu s velmi pomalou progresí, je charakterizováno pouze postižením centrálních motorických neuronů a rozvojem spasticity. Tato forma je velmi vzácná vyskytuje se přibližně u 1:10 000 000 obyvatel/rok. (26, s. 412; 6, s. 780)

PLS se projevuje zejména postižením DK, postižení HK a bulbárních svalů je méně časté. Klinické postižení je omezeno především na pyramidovou dráhu. Svalová síla a dechové funkce bývají postiženy mírněji než u rozvinuté ALS. Postupem času může dojít buďto k progresivnímu rozvoji PLS, bez zkrácení délky života, nebo k rozvoji plné formy ALS. Rusina a kol. uvádějí diagnostická kritéria, jež jsou založena na pěti kombinacích viz níže. (25, s. 230; 26, s. 412)

1. Příznaky postižení horního motorického neuronu
2. Příznaky končetinového nebo bulbárního postižení
3. Doba trvání minimálně čtyři roky
4. Progresivní průběh s počátkem příznaků > 20 let
5. Příznaky močových obtíží

Další známá diagnostická kritéria pro PLS byla navržena v roce 1992 Pringelem a spol. Diagnostika dle těchto kritérií probíhá na základě klinické a laboratorní části, kdy laboratorní část napomáhá především k vyloučení jiných diagnóz. (6, s. 780)

A. Klinická kritéria

1. Spastická kvadruparéza s plíživým počátkem na DK
2. Rozvoj onemocnění přibližně v 5. dekádě života
3. Délka onemocnění > 3 roky
4. Průběh onemocnění s postupnou progresí
5. Deficit rodinné anamnézy
6. Klinické nálezy odpovídají kortikospinální dysfunkci
7. Těžká spasticko bulbární paréza, vznikající na podkladě symetrického rozložení

B. Laboratorní kritéria

1. Biochemické vyšetření v normě
2. Serologické testy na lymeskou boreliózu, lues a HLTV – 1 a 2 jsou negativní
3. Liktor v normě
4. EMG nejeví známky spontánní aktivity
5. Kompresivní léze krční páteře, míchy a foramen magnum jsou neprůkazné
6. Nepřítomné vysoko signální léze na MR mozku a míchy (6, s. 780; 29, s. 25–26)

PLS je diagnostikována na základě klinického a elektrofyziologického nálezu, zejména MEP. Terapie je symptomatická, je zaměřena především na rehabilitaci a fyzikální terapii. Důležitou roli hraje i psychologická podpora. (6, s. 780; 29, s. 25–26)

1.5.1.5 Monomelická muskulární atrofie

Monomelická muskulární atrofie je známá pod názvem Hirayamova nemoc. Postihuje mladší jedince přibližně od 15 do 18 let. Svalová slabost a atrofie se postupně šíří od akrálních částí HK. Šíření atrofie probíhá do 5 let od vzniku slabosti. Po počáteční progresi se stav stabilizuje, na končetině zůstává trvalý reziduální nález. Čítí a šlachookkosticové reflexy jsou bez změn. (26, s. 412; 6, s. 780)

1.5.1.6 Brachiální amyotrofická diplegie

Brachiální amyotrofická diplegie je popisována jako sporadické onemocnění motoneuronu. Tento typ ALS se vyznačuje zejména dlouhodobou manifestací slabosti a atrofiemi, zpočátku zasahujícími pouze horní končetinu. Atrofie vyskytující se u svalů pletence ramenního vedou ke vzniku habitusu, též známého jako „*man in the barrel*“ syndrom. Progrese onemocnění probíhá zpočátku rychleji a postupně se zpomaluje, až stabilizuje. Postupem času dochází k postupnému postižení DK a manifestaci bulbárních příznaků. Brachiální amyotrofická diplegie svým průběhem může přecházet v monomelickou svalovou atrofii. (6, s. 780; 26, s. 412)

1.5.2 Dělení ALS dle výskytu

Na základě výskytu můžeme ALS dělit na sporadickou, familiární a západní pacifickou formu.

1.5.2.1 Sporadická ALS

Většina případů ALS (90–95%) se vyskytuje sporadicky, tzn. že není prokázána souvislost s rodinou anamnézou či západní pacifickou formu ALS. Etiologie a patogeneze sporadické amyotrofické laterální sklerózy (SALS) je do značné míry neznámá. (17, s. 5)

FALS a SALS jsou klinicky nerozeznání. Nicméně je popisováno několik zajímavých rozdílů, jako například rozdíl v průměrném věku při nástupu onemocnění, kdy u familiárních případů je nástup onemocnění průměrně ve 46 letech, zatímco u sporadické ALS je to o 10 let více. Dalším zajímavým rozdílem je poměr mužů a žen, kdy

studie zjistily, že poměr u SALS je o 0,5 vyšší ku prospěchu mužů než u FALS, kdy je udáváný poměr 1:1. (17, s. 5; 30, s. 962–963)

1.5.2.2 Familiární ALS

Přibližně 10 % případů amyotrofické laterální sklerózy můžeme považovat za dědičnou – familiární ALS (FALS). Tento typ může být dědičný autosomálně dominantním, autozomálně recesivním nebo X – spojeným způsobem. Nejčastěji je popisována dědičnost na autozomálně dominantním podkladě. Nastala otázka, zda se FALS vyskytuje jen v první linii pokrevní příbuznosti nebo i ve vzdálenějších liniích. Pokud se narodí dítě jednomu z rodičů, u něhož se projevila FALS, je šance 1 : 2, že se u něho onemocnění neprojeví. (17, s. 5)

Existuje celá řada různých typů familiární ALS. Vyznačují se různou genetickou příčinou, různým věkem vzplanutí a různou délkou progresse. Familiární ALS je klasifikována jako ALS 1 – 10. Vědci identifikovaly genetické mutace, způsobující ALS typu 1, 2, 4 a 8. Typy 1 a 8 jsou charakterizovány pozdním nástupem příznaků. Příznaky typu 1 se projevují nejčastěji mezi 40. a 60. rokem. Jejich progresse se vyvíjí na základě genetické mutace, v tomto případě může být pomalá i rychlá. Příznaky typu 8, se manifestují mezi 25. a 44. rokem a vyznačují se velmi pomalou progresí. Typy FALS 2–4 jsou charakterizovány velmi časným začátkem, obvykle začínají již v raném dětství či dospívání, jejich progresse se rozvíjí velmi pomalu, v rozmezí 10. – 15. let. Příznaky ALS typu 4 se začínají objevovat spíše před dosažením 25. roku života a jsou charakterizovány velmi pomalou progresí, až přes několik dekád.

Další typy FALS zatím nebyly dostatečně popsány. Je známo, že ALS3, ALS4, ALS6, ALS7 a ALS8 se dědí autonomně dominantním způsobem, zatímco ALS2 a ALS5 se dědí autosomálně recesivním způsobem. Familiární ALS s nástupem v dětství a dospívání (juvenilní ALS), se přenáší jako autosomální recesivní (ALS1:21_{q22}; ALS3:18_{q21}). (27, s. 7–8)

1.5.2.3 Západní pacifická forma ALS

Západní pacifická forma byla zjištěna ve třech lokalitách. V západním Pacifiku na ostrovech Guam, na Japonském poloostrově KII a v Západní Papue v Indonésii. Tyto lokality znázorňuje obrázek 5 (viz Příloha 5). Západní pacifická forma ALS byla poprvé popsána u domorodého obyvatelstva ostrova Guam. Tento ostrov se nachází v severozápadní části Tichého oceánu a je nejjižnějším a zároveň největším ostrovem ze souostroví Mariany.

V roce 1898 byl po prohře ve španělsko-americké válce postoupen Spojeným státům americkým. Další nalezenou lokalitou je Japonský poloostrov KII, který je jedním z největších poloostrovů na ostrově Honšú. Poloostrov KII vybíhá na jižní straně do Tichého oceánu a na jeho západní straně se rozprostírá Vnitřní moře. Poslední zjištěná lokalita výskytu západní pacifické formy ALS je u obyvatel Auyu a Jakai v Západní Nové Guineji. (17, s. 9; 18, s. 74)

Po druhé světové válce byla incidence, prevalence, a mortalita ALS/PDC (Parkinson–dementia complex) v populaci Chamorrů na ostrově Guam 50 až 100 krát vyšší, než u SALS v jiných částech světa. V určité době byla ALS nejčastější příčinou mortality. (19)

Poměr mužů a žen byl 2:1 a medián věku při propuknutí byl 44. V posledních letech dochází k poklesu, avšak četnost výskytu je stále vyšší než na ostatních kontinentech. Výsledky výzkumného šetření poukazují na expozici toxinu. Hlavním kandidátem způsobující ALS byla látka beta-N-methyl-L-alaninu (BMAA), jež je obsažena v semenech *Cycascircinalis*. Tato semena jsou běžně používána domorodými obyvateli k výrobě tortill. Nicméně, toto zjištění je sporné, neboť koncentrace BMAA v mouce ze semen je považována za příliš nízkou pro vyvolání onemocnění. (20)

Cox a Banack postavili výzkum na zvýšené konzumaci létajících lišek, které byly dříve oblíbenou součástí jídelníčku domorodého obyvatelstva. Kůže létajících lišek obsahovala vysokou koncentraci BMAA. S poklesem populace létajících lišek, dochází k poklesu výskytu ALS/PDC mezi domorodým obyvatelstvem. Z důvodu vymizení létajících lišek zkoumali Cox a Banack množství BMAA na muzejních exemplářích. (21)

V posledních několika letech se počet nových případů se v těchto oblastech trvale snižuje a svou incidencí se začínají blížit zbytku světa.

Někteří odborníci na ALS zmiňují i tzv. manželskou formu ALS. Výskyt Manželské formy ALS byl hlášen u dvou manželských párů (nesouvisejících) v Itálii a Spojených státech. Další dva případy ALS u manželského páru, byly zaznamenány ve Francii. Mezi francouzskými páry byla zjištěna možnost působení genetických predispozicí či možných faktorů z prostředí, oba dva manželské páry pocházely z oblasti Languedoc-Roussillon. (3, s. 27)

1.6 Klinické projevy ALS

Progresivní průběh amyotrofické laterální sklerózy vede ke stále se měnícímu spektru potřeb péče o pacienty. Znalost prognostických faktorů může zlepšit klinickou prognózu a vést k vhodnějšímu načasování potřebných intervencí. První příznaky ALS se mohou projevat velmi pozvolna, což může vést k jejich přehlížení. (27, s. 3)

Při ALS dochází k vytrvalé degeneraci horních (UMN) a dolních (LMN) motoneuronů. Nejčastěji se popisuje fokální začátek s postižením primární specifické skupiny svalů, postupně dochází k rozšiřování degenerace na další svaly. Slabost se nejprve vyvíjí na jedné končetině, postupem času přechází na končetinu protilehlou, ve stejné spinální úrovni. Onemocnění postupuje po míšních segmentech. ALS má příznaky centrální i periferní slabosti. Centrální příznaky se jeví jako spastické příznaky – svalová slabost, spasticita a hyperreflexie. Jako příznaky periferní označujeme výraznou svalovou slabost, svalovou hypertrofii a fascikulace. Mezi bulbární příznaky řadíme dysartrii, atrofii jazyka, dysfagii, hypersalivaci a fascikulaci jazyka. Postižení kortikobulbárních drah má za následek zvýšení polykacího reflexu, výskyt zvýšeného maseterového reflexu a emoční labilitu. V některých případech je popisován i výskyt laryngospasmu. (2, s. 9; 26, s. 411)

Další příznaky bývají popisovány na základě místa postižení. Popisujeme postižení horního a dolního motoneuronu u čtyř oblastí. Mezi tyto oblasti řadíme mozkový kmen, krční, hrudní a bederní míchu.

Pokud dojde k zasažení dolního motoneuronu mozkového kmene, zaznamenáváme u pacienta dysartrii, atrofii a fascikulaci jazyka. Při zasažení horního motoneuronu mozkového kmene se objevuje: spastická dysartrie, zvýšený polykací reflex, zvýšený maseterový reflex, laryngospasmus, zvýšené axiální reflexy a pseudobulbární smích a pláč. (26, s. 411)

Zasažení dolního motoneuronu krční míchy vede k atrofiím a fascikulaci u svalů HK krku a bránice. Hoffmanův a Trömnerův příznak se projevuje u postižení horního motoneuronu krční míchy. (26, s. 411)

Postižení dolního motoneuronu hrudní míchy se projevuje jako fascikulace v zádových svalech a svalech břicha. Postižení horního motoneuronu hrudní míchy není popsáno. (26, s. 411)

Poslední popisovanou oblastí s příznaky porušení horního a dolního motoneuronu je bederní mícha, jako příznaky poruchy dolního motoneuronu jsou uváděny fascikulace ve svalech dolní části zad a DK s přítomností atrofie. U postižení horního motoneuronu jsou popisovány extensní pyramidové příznaky. (26, s. 411)

Jsou popsány tři hlavní formy počátku ALS. První je nástup končetinový, jenž se vyskytuje v 60–85 %. Nástup ALS na horní končetině je udáván u 50–60 % případů, zatímco nástup příznaků na dolní končetině je popisován pouze u 25–30 % případů. Motorický deficit končetin se projevuje spíše distálně.

V souvislosti s manifestací na HK si nemocní stěžují na neobratnost ruky při běžných činnostech, jako je například zapínání knoflíků, odemykání atd. ALS s manifestací na DK se projevuje jako oslabení dorzální flexe nohy tzv. foot drop, což se u jedince projevuje zakopáváním. V některých případech se může fokální počátek onemocnění jevit jako mononeuropatie či radikulopatie. Další možností primární manifestace je ochabnutí šíjových svalů s přepadáváním hlavy do anteflexe tzv. head drop. Velmi vzácně je pak popisována ALS s počátečním oslabením torakolumbálního svalstva.

Bulbární počátek amyotrofické laterální sklerózy je popisován u 20–30 % případů, přičemž jako první příznak bývá popisována dysartrie. Dále je popisována atrofie či fascikulace jazyka, dysfagie a hypersalivace. Pokud dojde k současnému postižení kortikobulbárních drah dochází ke zvýšení polykacího reflexu, masseterového reflexu a emoční lability.

Poslední a nejméně běžná forma nástupu ALS je respirační, při níž dochází k postupnému ochabování respiračních svalů. Tento forma se nejčastěji manifestuje jako dyspnoe, noční hypoventilace či respirační insuficience. (2, s. 9; 26, s. 411)

Postižení autonomního systému není popisováno jako výrazné, ale byly prokázány subklinické kardiovaskulární, subdomotorické, gastrointestinální dysfunkce a poruchy regulace u slzných a slinných žláz. Předpokládána je i porucha sympatiku a parasympatiku. Mezi další projevy ALS řadíme fascikulace, krampy, únavu a úbytek hmotnosti. (28, s. 427)

U nemocného se mohou projevit i některé příznaky, které bychom primárně u této nemoci nečekali. Mezi tyto atypické příznaky řadíme autonomní poruchy, depresi, demenci, komplex ALS – parkinsonismus – demence a senzitivní příznaky.

Dříve se předpokládalo, že ALS je výhradně onemocnění motorického systému, avšak v posledních letech se s tímto onemocněním spojují kognitivní poruchy převážně frontotemporální. Tyto poruchy se mohou rozvinout až do obrazu těžké demence. TDP – 43 pozitivní inkluze jsou častým nálezem u pacientů trpících ALS spojenou s demencí. Pro ALS spojenou s demencí je v literatuře nejčastěji používán název FTLD – MND – TDP (frontotemporal lobar degeneration with motor neuron disease and TDP – 43). Klinický obraz FTLD-MND-TDP je různý, od mírných kognitivních příznaků až po těžký frontální syndrom se změnami osobnosti a chováním. Velmi často se objevují poruchy řeči, perseverace, afektivní poruchy a afázie. Postižení motorického systému může demenci předcházet nebo se projevit až po jejím vzplanutí. Častěji bývá kognitivní postižení spojováno s bulbární formou. V některých případech se mohou u pacientů s ALS projevit behaviorální varianty frontotemporální demence (bvFTD) nebo naopak se u pacientů s bvFTD objeví příznaky ALS. Rozvinutí ALS a bvFTD není obvyklé. (25, s. 233)

U pacientů s ALS může mít kognitivní postižení čtyři formy:

Behaviorální forma se vyznačuje výraznými poruchami chování, u nichž se může projevit pouze relativně mírný nález neuropsychologických testů. Druhá forma je spojována s kognitivním postižením. V průběhu neuropsychologického vyšetření pacient selhává. V klinickém obrazu převládá dysexekutivní syndrom s apatií, při postižení dorzolaterálního a mediálního frontálního kortexu se přidávají projevy desinhibice. Třetí skupinu tvoří rozvinutý obraz FTLD s ALS. U pacientů se vyskytuje apatie s těžkou anosognózií a poruchy chování. Tato forma se rozvíjí v důsledku FTLD-MND-TDP. Rozdíl mezi FTLD a bvFTD je v nepřítomnosti bludů a halucinací. Studie posledních let potvrzují spjitost mezi ALS a Alzheimerovou nemocí. Spojení ALS a Alzheimerovy nemoci je považováno za čtvrtou možnou formu kognitivního postižení. (25, s. 235)

1.7 Komorbidita ALS

Retrospektivní kohortové studie poukazují na nestejněmý výskyt některých onemocnění ve srovnání běžné populace a pacientů ALS. U pacientů s ALS byl prokázán nižší výskyt arteriální hypertenze než u zdravé populace v poměru 31,5 % vs. 47,2 %. Dále byl prokázán nižší výskyt koronárních onemocnění (8,6 % vs. 9,3 %), infarktu myokardu (6,4 % vs. 7,0 %), diabetu mellitu (7,2 % vs. 10,6 %), a hypercholesterolemie (17,9 % vs. 65,6 %). Naopak u pacientů s ALS byl prokázán vyšší výskyt neurologických poruch. U pacientů s ALS byla častěji zaznamenána deprese (22,8 % vs. 11,6 %), demence (5,8 %

vs. 1,3 %), Parkinsonova choroba (1,8 % vs. 0,1–0,2 %) a epilepsie (1,6 % vs. 0,45–1 %). Zajímavým zjištěním bylo, že u pacientů trpících ALS a zároveň Parkinsonovou nemocí, byla snížena progresa onemocnění.(22; 23)

1.8 Vliv environmentálních faktorů na ALS

Epidemiologické studie poukazují, že svou roli v příčině vzniku ALS můžou mít toxiny, jimž bylo lidské tělo vystaveno. Byla zkoumána souvislost mezi ALS a zemědělskými chemikáliemi, těžkými kovy, rozpouštědly, působením magnetických polí, typu stravy, prachem, kouřením a fyzickou aktivitou.

Bylo zjištěno, že těžké kovy v cigaretovém kouři vyvolávají zánětlivou reakci organismu, oxidační stres a neurotoxicitu. Riziko vzniku ALS je úměrné době a intenzitě kouření. Předpokládá se, že kouření cigaret je nejvíce rizikový negenetický faktor.

Dále je prokázán vyšší výskyt ALS mezi sportovci, oproti běžné populaci, avšak fyzická aktivita sama o sobě jako vyvolávající činitel nebyla prokázána. Předpokládá se, že za vysoké riziko výskytu ALS u sportovců můžou jejich genetické profily.

Zkoumána byla i souvislost s expozicí zemědělských chemikálií, jako jsou pesticidy, hnojiva, herbicidy, insekticidy a formaldehyd. Prokázalo se zvýšené riziko u lidí, jež jsou vystaveni pesticidům s dobou působení delší než 4 roky. U pesticidů nebyl prokázán vztah mezi úmrtností a množstvím expozice. Další látka zvyšující riziko ALS je formaldehyd. Při delší expozici touto látkou, byla úmrtnost dvakrát vyšší oproti populaci, jež nebyla vystavena působení této organické látky.

Olovo je nejvíce ze všech kovů spojováno s ALS. První provedené studie tento vztah prokázaly, vyšší výskyt ALS byl zjištěn zejména u svářečů. Avšak během navazujících studií tato souvislost potvrzena nebyla.

Pomocí laboratorních studií bylo prokázáno, že in vitro působící nízkofrekvenční elektromagnetické vlny způsobují zvýšené množství buněčného reaktivního kyslíku, což vede k oxidačnímu stresu. Rovněž působením elektromagnetického pole dochází k poškození DNA vlákna v buňkách mozku, což vede k jejich smrti. V současných studiích nebylo potvrzeno spojení mezi těmito tvrzeními a vznikem popřípadě vývojem ALS.

Starší studie uvádějí jako rizikový faktor konzumaci velkého množství glutamátu a tuku. Nadměrná stimulace glutamátových receptorů vede k vysoké intracelulární

koncentraci vápníku, což může iniciovat selektivní smrt (zničení) neuronů, jejíž mechanismus je podobný jako u ALS. Naopak ochranná funkce je připisována omega-3 mastnými kyselinami a vitamínu E. Při konzumaci omega-3 mastným kyselinám a vitamínu E bylo popsáno snížení rizika vzniku ALS až o 60 %. (35)

1.9 Diagnostika ALS

Pokud se u pacienta objevují progresivní generalizované příznaky v bulbární a končetinové oblasti je diagnostika přímočará. Diagnostika nemoci v raném stádiu, kdy jsou symptomy omezeny pouze na jeden či dva regiony, je obtížná. (31, s. 361)

V dnešní době není znám všeobecný algoritmus pro diagnostikování ALS, který by se dal aplikovat na všechny pacienty. Diagnostika ALS probíhá na bázi přítomnosti pozitivních a negativních příznaků. Mezi pozitivní příznaky řadíme postižení periferního a centrálního motoneuronu se symptomatickou progresí. Progrese se projevuje regionálně s kontinuálním postupem. Mezi negativní diagnostická kritéria řadíme nepřítomnost elektrofyziologických, zobrazovacích, a patologických známek jiné choroby, jež by mohly být původcem daného příznaku. Mezi symptomy ALS nepatří poruchy sfinkterů a očních bulbů. (2, s. 10; 31, s. 362–363)

Velkou pozornost je nutno věnovat vyloučení nemocí, jež mohou mít podobné příznaky. Praxe ukazuje, že přibližně 5 až 8 % pacientů, jimž byla diagnostikována ALS, trpí jiným onemocněním, jež může být až v 50 % léčitelné. Diagnostika ALS je závislá na mnoha faktorech. Atypické symptomy a nedostatečná progrese typických symptomů naznačují alternativní diagnózu. (31, s. 362–363)

Pro standardizaci diagnostiky ALS byla v roce 1990 na zasedání v El Escorial (Španělsko) stanovena kritéria El Escorial. Tato kritéria jsou založena na základě klinického postižení v oblasti mozkového kmene, krční, hrudní a bederní míchy. Výsledkem je určení suspektní, možné, pravděpodobné a jisté diagnózy. V roce 1998 byla tato kritéria přezkoumána, revidována a přejmenována dle Airle House ve Warringtonu (Virginia) na Airlie House kritéria. K původním kritériím byla přidána úroveň klinicky pravděpodobná–laboratorní ALS. Tato kritéria byla označena jako příliš restriktivní a nevhodná pro použití v rutinní klinické praxi. Z tohoto důvodu proběhla v roce 2006 na ostrově Awaji (Japonsko) další revize. Cílem této revize bylo zpřesnit diagnostická kritéria ALS, neboť se na základě dat z irské studie prokázalo úmrtí až deseti procent pacientů před dosažením úrovně pravděpodobné ALS. V letech 2012 až 2015 byla provedena prospektivní

multicentrická studie 416 pacientů, jejímž cílem bylo srovnat diagnostickou přesnost Awaji a kritérií El Escorial v souladu se standardy vykazování diagnostické přesnosti kritéria. Výsledky jednoznačně poukazují na vyšší citlivost u Awaji kritérií a zároveň stejnou specifitu jako u kritérií El Escorial při identifikaci pacientů s ALS. (34, s. 95–97)

Proces diagnostiky zahrnuje získání anamnézy, provedení důkladného vyšetření, odpovídající laboratoř, elektrodiagnostické a neurologického vyšetření, popřípadě genetické testování. (35)

Neexistuje jediný či absolutní test potvrzující ALS. Diagnostika se provádí pomocí různých diagnostických vyšetření, na jejichž podkladě můžeme vyloučit různé diferenciální diagnózy. Mezi tato vyšetření řadíme elektrofyzilogické vyšetření, magnetickou rezonanci, pozitivní emisní tomografii a laboratorní testy.

Za pomoci elektromyografie (EMG) by měla být prokázána klinicky zjevná periferní či latentní léze. Další úlohou EMG je vyloučení jiné etiologie.

Neurografie (kondukční studie) by měla prokázat normální senzitivní vedení s možností nízké amplitudy sumačních motorických potenciálů a lehce zpomalené vedení při postižení velkých motoneuronů. Spontánní aktivitu a fascikulace lze pozorovat u atrofických, v některých případech i u klinicky nepostižených svalů v průběhu jehlového EMG vyšetření. Vysoká amplituda je popisována už během potenciálu motorických jednotek, jež jsou popisovány jako polyfázické s přítomností pozdních komponentů. Metoda SFEMG (Single-fiber electromyography) je vyšetření jednotlivých vláken. Během tohoto vyšetření je v souvislosti s ALS prokázána zvýšená hodnota jitteru a densitu vláken. Vyšetření MakroEMG, zachycuje velké regenerační motorické jednotky, jejichž počet ve svalu lze zjistit za pomoci metody MUNE. Tato metoda je významná svou velmi dobrou korelací s onemocněním, avšak nepřináší nové informace ke zpřesnění diagnózy. Pro vyšetřování svalů je velmi důležitý jejich správný výběr. Pro potvrzení či vyvrácení elektrofyzilogické diagnózy ALS jsou využívána kritéria stanovené Lambertem. U těchto kritérií musíme brát v potaz nepřesné stanovení počtu motorických a senzitivních neurogramů a neurčení přesného počtu vyšetřovaných svalů, jež je třeba vyšetřit. Mezi hodnocená kritéria patří senzitivní neurogram, vedení motorické rychlosti, přičemž může dojít ke zpomalení maximálně o 30 % u těžce postižených svalů. Dále sem patří přítomnost spontánní aktivity ve všech svalech a redukce potenciálů motorických jednotek s přítomností vysoké amplitudy a prodloužení. (26, s. 413–414)

Magnetická rezonance se podílí na vylučování strukturálních lézí, jako je například roztroušená skleróza, nádor mozku, Arnold–Chiariho malformace, arteriovenózní malformace, multiinfarktové postižení mozku a aneurysma. Onemocnění motoneuronu je spojeno s projevem hyperintenzivního signálu v oblasti kortikospinálního traktu, popřípadě lze popsat i hypointenzivní signál v gyrus precentralis. Metoda zobrazování pomocí difúzního trezoru a magnetizační transfer je schopna zachytit lézi kortikospinální dráhy již před vznikem klinických příznaků.

Postižení prefrontálního kortexu, jež je popisováno u ALS pacientů s kognitivním postižením, lze prokázat pomocí pozitivní emisní tomografie. Dysfunkce thalamofrontální dráhy může být patrna u pacientů bez demence.

Mezi laboratorní vyšetření řadíme vyšetření zánětlivých parametrů (FW, CRP), hladinu tyroxinu a hladinu vitamínu B₁₂. (26, s. 413–414)

Další možnou použitou diagnostickou metodou, jež nám může pomoci v objasnění pacientových problémů je spirometrie. Snížená vitální kapacita plic podporuje diagnózu ALS. (17, s. 28)

Zvláštním doprovodným diagnostickým vyšetřením je genetické testování, které může odhalit příčinu FALS, tedy mutaci genu. Tuto možnost primárně nevyužívá nemocný sám, ale testování je určeno spíše jeho rodinným příslušníkům. Je možné identifikovat až 50 % mutací v genu. Tento postup je znám zejména v USA, kdy si rodina testování sama hradí. Plošné testování všech zjištěných mutací vyjde přibližně na 6 000\$, což je k dnešnímu kurzu přibližně 144 000,- Kč. Pokud je mutovaný gen známí, je hodnota testování nižší a pohybuje se okolo 400\$, což odpovídá 9 600 Kč. Obdobné genetické testování se v souvislosti s ALS v ČR standardně neprovádí. (38)

1.10 Diferenciální diagnóza ALS

Diferenciální diagnostika ALS zahrnuje spektrum vyšetřovacích metod, které slouží k vyloučení onemocnění napodobující ALS. Mezi onemocnění napodobující ALS patří metabolické a toxické postižení, strukturální postižení a poranění, záněty a poruchy imunity, hereditární onemocnění a infekce.

Mezi metabolické a toxické postižení napodobující ALS patří zejména hyperthyreóza, hyperparathyreóza, intoxikace těžkými kovy a lathyrismus.

Jako strukturální postižení a poranění napodobující ALS můžeme uvést cervikální spondylogenní myelopatii, Arnold – Chiari malformace, úrazy elektrickým proudem, postradiační postižení, tumory CNS, syringomyelie a syringobulbie.

Záněty a poruchy imunity napodobující ALS jsou paraneoplastický syndrom, myositody, myastenia gravis, roztroušená skleróza, chronická demyelizační polyneuritida a multifokální motorická neuropatie.

Mezi hereditární onemocnění napodobující ALS řadíme deficit kyselé maltázy, adrenomyeloneuropatii, okulofaryngeální dystrofii, spinocereberální ataxii, hereditární spastickou paraplegii s amyotrofií, X vázanou spinobulbární atrofií (také známou jako Kennedyho nemoc) a deficit hexosaminidazy A.

Jako infekce napodobující ALS jsou známy HTLV – I myelopatie, HIV myelopatie, Creutzfeldt – Jakobova nemoc a lues. (7, s. 414 – 415)

1.11 Prognóza a progrese ALS

Míra progrese ALS, je vysoce variabilní. Heterogenita progrese onemocnění je hlavní matoucí faktor klinických hodnocení. Identifikace klíčových faktorů, jež ovlivňují průběh nemoci, je velmi důležitá zvláště pro efektivní načasování lékařských intervencí. Řada měření poskytuje informace pouze o částečném vývoji onemocnění. (17, s. 34)

Na základě epidemiologických studií je průměrná délka trvání onemocnění od dvou do čtyř let. Přibližně 25 % jedinců s ALS přežije více než 5 let a 8–16 % přežije 10 let od projevu prvních příznaků. Výzkumná šetření zjistila, že doba přežití a progrese onemocnění není závislá pouze na typu ALS, ale i na dalších faktorech jako je pohlaví a věk. (28, s. 433)

Mezi celosvětově známé škály vyhodnocující progresi onemocnění patří ALS Funkční ratingová stupnice – ALSFRS, ALS Severity Scale, Appel stupnice, Norris měřítko a Honda scale. Některé z těchto škál silně korelují s přežitím pacientů.

Mezi další škály zmiňované v souvislosti s ALS můžeme zařadit ALS Health State Scale, global clinical impression, Sadoul and Borg scales and the Epworth score. (36)

Nejčastěji je uplatňovaná škála je ALSFRS – R, kdy průměrné skóre dosahuje poklesu 0,4–0,8 bodů za měsíc. Tato škála poskytuje lékaři informace o progresi postižení u pacientů. Revidovaná verze ALSFRS – R na rozdíl od své předchozí verze obsahuje i posouzení

dušnosti, ortopnoe, a potřebu ventilační podpory. Tento dotazník zaznamenává fyzický stav při provádění činností každodenního života pacientů s ALS. (17, s. 34)

ALSFRS-R skóre významně koreluje s kvalitou života, stanovenou pomocí Sickness Impact Profile, což ukazuje, že kvalita funkce je silným faktorem kvality života u ALS.

Původní ALSFRS obsahovala deset otázek o fyzickém stavu pacienta. Každá úloha je hodnocena na pětistupňové škále od 0 (nemůže dělat) do 4 (normální schopnosti). Jednotlivá skóre položek se sčítají. Rozpětí skóre je mezi 0 = nejhorší a 40 = nejlepší. V revidovaném ALSFRS – R byly připojeny dvě otázky zaměřené na dechové problémy. Rozpětí skóre se tedy posunulo na 0 = nejhorší a 48 = nejlepší.

Funkční vyšetření plic je nejvýznamnějším ukazatelem dechových poruch, které jsou nejčastější příčinou smrti u pacientů s ALS. Není jednoznačně určena hranice kapacity plic předpovídající nutnost ventilační podpory pacienta. V souvislosti s ALS je pro zavedení ventilační podpory u pacienta nutno brát v potaz nejen ventilační kapacitu plic, ale i rychlost progresu onemocnění a další aspekty. (37, s. 121–123)

1.12 Terapie ALS

Onemocnění ALS je v současné době nevléčitelné. Sdělování nepříznivé diagnózy je pro lékaře jeden z nejtěžších úkolů. Nesprávné sdělení diagnózy může mít fatální vliv na další vývoj vztahu lékaře a pacienta. Je zjištěno, že více než polovina pacientů nebyla spokojena s podáním diagnózy. Diagnózu by měl sdělovat lékař, jež má již utvořený vztah s pacientem a je podrobně obeznámen s jeho stavem. Sdělení diagnózy by měly předcházet pravidelná sezení s lékařem a seznamování pacienta s výsledky vyšetření spolu s plánem pro další časové období. Pro sdělení diagnózy by měl lékař zajistit vhodné klidné prostředí a dostatek času. Minimální časová dotace pro sdělování diagnózy by se měla pohybovat okolo 45 minut. Je důležité, aby byl nemocnému poskytnut dostatek času pro zpracování sdělené zprávy a případné dotazy. Během rozhovoru je vhodná přítomnost blízkého člověka. Lékař nemůže dát pacientovi naději na vyléčení, ale může mu dát jistotu, že na svou nemoc nebude sám a bude mu poskytována profesionální péče na té nejvyšší úrovni. Léčba ALS je zaměřena na zmírnění symptomů a udržení co nejvyšší kvality života. Pacient je v péči multidisciplinárního týmu, jež spolu s ním a lékařem pravidelně vyhodnocuje stav a rozhoduje o dalším vývoji poskytované péče. Každé 3–4 měsíce je pacient zván na pravidelné kontroly, při nichž se hodnotí změny jeho funkčních schopností. Během těchto návštěv by se u pacienta měl pravidelně vyhodnocovat Funkční Rating Scale-Revised (ALSFRS-R) a spirometrie.

Léčba ALS je zaměřena na zmírnění symptomů a udržení co nejvyšší kvality života. V současné době je znám pouze jeden preparát, jež je indikován k prodloužení života nebo období bez nutnosti mechanické ventilace. Rilutek (Riluzol) s obsahem léčivé látky riluzolum je benzothiazolový derivát inhibující presynaptické uvolňování glutamátu. Z 97 % se váže na bílkoviny, zejména na sérový albumin a lipoproteiny, ale přesný mechanismus účinku není zcela znám.

Klinická studie prokazuje signifikantně delší dobu přežívání při užívání Riluzolu oproti pacientům léčeným placebem. Medián přežití při léčbě Riluzolem byl 17,7 měsíců oproti 14,9 měsícům u placeba. Výsledky studie, jež měla za cíl stanovit vhodné dávkovací rozmezí, poukazuje na fakt, že u pacientů léčených Riluzolem v dávce 100 mg/den bylo přežití výrazně delší oproti pacientům léčeným placebem. Podání Riluzolu v dávce 50 mg/den se neprokázalo jako statisticky významné oproti podávanému placebo a navýšení účinné látky na 200 mg/den nepřineslo žádné výrazné zlepšení oproti podávané dávce 100 mg/den.

Doporučené dávkování je stanoveno na podání 50 mg po 12 hodinách (tzn. 100 mg/den). Podávání vyšších než doporučených dávek nemá vliv na zlepšení účinku.

Léčba Riluzolem je kontraindikována při hypersenzitivitě na jakoukoli látku obsaženou v léku a při jaterních onemocnění či zvýšených hodnotách jaterních testů nad trojnásobek horní hranice. Během léčby je nutné pečlivě sledovat hodnoty jaterních testů, v případě zvýšených hodnot je nutné podávání léku přerušit. Dále je během podávání nutno monitorovat výskyt neutropenie, intersticiálního plicního onemocnění, poruchu renálních funkcí a možné nežádoucí účinky. (59, s. 1–7)

V současné době probíhá mnoho studií zkoumající účinky dalších vhodných látek, jež by mohly být klíčem k léčbě ALS. Mezi zkoumané látky je zařazena látka ozanezumab, jež má ochraňovat nervosvalová spojení. Další zkoumané látky působí na bázi imunitního systému, kde se snaží zamezit zánětlivé reakci neuronů. Do této skupiny patří například látka Neuraltus Pharmaceuticals NP001. (45)

Quality Standards Subcommittee of the American Academy stanovil doporučení ohledně postupu poskytování lékařských a ošetrovatelských intervencí. Tato doporučení byla rozčleněna do pěti oblastí. První z těchto oblastí obsahuje pokyny – doporučení ke sdělování diagnózy, druhý bod zahrnuje symptomatickou léčbu, na níž navazuje nutriční a ventilační podpora. Posledním bodem je seznámení se specifiky paliativní péče. (31, s. 360–375)

Vzhledem k prognóze onemocnění a neexistující kauzální léčbě se často pacienti uchylují k hledání pomoci za hranicemi klasické medicíny. Na téma alternativní medicíny by lékař neměl zapomínat. Je vhodné pacienty upozornit na některé alternativní metody, jež mohou být zdravotně nebezpečné (podávání hadích jedů atd.). Většina lékařů nemá námitky, pokud si pacient přeje podstoupit některou z prověřených a schválených metod alternativní medicíny i za předpokladu, že to nepřinese kýžené zlepšení stavu. V souvislosti s alternativní medicínou je dobré pacienta upozornit na možné vysoké finanční náklady za využití alternativních metod bez záruky zlepšení zdravotního stavu. Je vhodné a žádoucí poskytnout pacientům množství kvalitních edukačních materiálů a eliminovat tak možnost, že se pacient bude spoléhat na rady podvodníků a šarlatánů.

K diskutovaným oblastem léčby, které však zatím nepřinesly žádné větší výsledky či prodloužení života pacientů s ALS patří v posledních letech i oblast terapie kmenovými buňkami.

Amyotrofická laterální skleróza je onemocnění představující psychickou i materiální zátěž pro nemocného i jeho rodinu. Během terminálního stádia onemocnění se pacient stává zcela závislý na péči druhých osob. Péče o pacienta vyžaduje znalosti o postupech paliativní medicíny. V ČR prozatím není zaveden systém multidisciplinární paliativní péče zaměřující se výhradně na pacienty s ALS.

2 SPECIFIKA OŠETŘOVATELSKÉ PÉČE U PACIENTŮ S AMYOTROFICKOU LATERÁLNÍ SKLERÓZOU

Specifika ošetrovatelské péče pacientů s amyotrofickou laterální sklerózou vychází z podstaty průběhu onemocnění. Následně rozpracovaná specifika jsou v souladu s doporučenými postupy (guidelines) pro řízení klinického managementu pacienta s ALS.

2.1 Řeč a polykání

Polykání a mluvení v našem životě považujeme za samozřejmost. Lidé s ALS mají často obtíže s řečí a polykáním. Přibližně u 20 % jedinců se bulbární příznaky nemoci prezentují jako první příznak onemocnění.

2.1.1 Dysartrie

Dysartrie je skupina řečových poruch vznikajících na základě kontroly svalové síly anebo koordinace řečového mechanismu na podkladě poškození centrálního či periferního nervového systému.

Postižení horního motoneuronu se projevuje spastickou (pyramidovou) dysartrií, zatímco postižení dolního motoneuronu způsobuje chabou (bulbární) dysartrií. Nejčastější forma dysartrie u lidí s ALS je smíšená, kdy dochází k poruše obou motoneuronů s převahou jednoho typu poruchy. Spastická dysartrie bývá spojována s hyperaktivními reflexy a zpomalenými napjatými pohyby obličeje se zkreslením samohlásek. Tato porucha se vyznačuje setřelou, explozivní mluvou, spastickou výslovností, slova jsou vyslovována jakoby ze zadní části úst. Hlas zní jako tlačенý a dyšný. Ochablá neboli bulbární dysartrie se projevuje sníženými reflexy a atrofiemi. Řeč je huhňavá, nejasně artikulovaná až nesrozumitelná. Srozumitelnost řeči vždy zhoršuje únava. (17, s. 64–67; 39, s. 31–32)

Srozumitelnost řeči je jedním z parametrů, kterým lze sledovat postup funkčních změn v souvislosti s ALS. Bylo zjištěno, že dochází k výrazným změnám v rychlosti mluvení, před snížením srozumitelnosti. Pokud se rychlost mluvy sníží přibližně na polovinu své původní rychlosti (přibližně 125 slov za minutu), můžeme očekávat velmi rychlé zhoršení srozumitelnosti. (17, s. 66)

Přibližně u 75 % všech lidí s diagnózou ALS se projeví potíže s komunikací. V retrospektivní studii bylo u 100 pacientů v době úmrtí zaznamenáno 28 % pacientů ve fázi

anarthrie, 47 % ve fázi těžké dysartrie a jen 25 % pacientů bylo schopno v průběhu terminálního období srozumitelně komunikovat. (42)

Dysartrii je možné hodnotit pomocí Clinical Bulbar Scale (CBS), jež slouží k objektivnímu posouzení bulbárního postižení. Další možností pro hodnocení dysartrie je Center for Neurological Studies bulbar Function Scale (CNS-BFS). CNS-BFS se skládá ze tří domén (polykání, řeč a slinění). Každá doména má sedmi stupňovou škálu, na které pacient vybírá variantu věty, jež prezentuje nejvěrněji jeho stav. V České republice se můžeme setkat s 3F testem, jež se využívá k hodnocení síly a rozsahu řečové poruchy pacienta postiženého dysartrií. (17, s. 66–67)

Pokud budeme komunikovat s člověkem trpícím poruchou řeči, měli bychom se držet několika jednoduchých zásad. První zásadou je udržování přímého čelního kontaktu, kdy kromě řeči budeme vnímat i mimiku a gestiku jedince. Zároveň je vhodné zvolit klidné místo s dobrým osvětlením. Mluvení je pro jedince s poruchou řeči velmi vysilující, proto se mu snažme komunikaci co nejvíce ulehčit. (40, s. 22–24)

Existuje mnoho pomůcek a metod, jež mohou dopomoci ke zkvalitnění komunikace. Tyto metody můžeme dělit na metody s využitím či bez využití pomůcek. Metody bez využití pomůcek zahrnují gesta, řeč těla, znakovou a prstovou řeč. Metody s využitím pomůcek můžeme ještě dále rozdělit na metody technické a netechnické. Mezi netechnické metody komunikace řadíme například komunikační tabulky a komunikační knihy. Technické metody jsou pak různé tablety, počítače, alternativní myši, alternativní klávesnice, hlavová ukazovátka, ústní tyčinky, tužky atd.

Velkou pomocí pro ALS pacienty je rozvoj nových bezkontaktních technologií, díky nimž mohou za pomoci pohybu očí efektivně komunikovat se svým okolím.

Příkladem takovéto technologie je IRISBOND PRIMMA jeho výhodou je kompatibilita jak s počítači, tak s tablety. Může být dokonce využíván na více počítačích několika lidmi. Lidé díky této technologii mohou nejen komunikovat se svým blízkým okolím, ale aplikace vysoce je kompatibilní s jinými aplikacemi, takže mohou surfovat po internetu, ovládat televizi či světlo v místnosti.

Hernán Castro, trpící ALS napsal pomocí IRISBOND PRIMMA, svou druhou knihu. První kniha popisující jeho živost s ALS, vznikla za pomoci jeho otce a abecední tabule. Napsání knihy mu zabralo 8 měsíců. (44)

Výběr správného komunikačního zařízení pro pacienta s ALS je velmi individuální, neboť nezávisí pouze na pacientových schopnostech v danou chvíli, ale musíme brát v úvahu i progresi onemocnění. Proto je vhodné nákup či zapůjčení pomůcky probrat s odborníkem. Výhodou je také možnost si danou pomůcku před zakoupením zapůjčit a vyzkoušet. V dnešní době existuje velké množství kompenzačních řečových pomůcek pro pacienty s ALS.

2.1.2 Dysfagie

Dysfagie neboli porucha polykání, může vzniknout ze tří příčin. První příčinou je poškození horního motoneuronu, jež má za následek pseudobulbární obrnu. Druhým mechanismem vzniku dysfagie je poškození dolního motoneuronu. Zapojení jader hlavových nervů v prodloužené míše a Varolově mostu inervují svaly čelisti, obličeje, jazyka, hltanu a hrtanu. Je postiženo žvýkání, polykání, tvorba řeči a hlasu s následnými bulbárními symptomy. Motorické neurony spinální míchy mohou vést k dysfagii, v důsledku progresivní respirační dysfunkce.

Polykačí akt je komplexní děj, skládají se z fáze volní a reflexní. Z anatomického hlediska do fáze volní spadá polykačí fáze orální, přípravná a transportní, zatímco do fáze reflexní řadíme faryngeální a ezofageální fázi. Porucha polykání během orální fáze se projevuje sníženou schopností manipulovat se soustem jídla, často je proto nutné odstranění zbytků jídla prstem. Jako nejvíce obtížné se jeví konzumace potravin hustých a těžkých (např. steak, vepřové kotlety), tyto potraviny vedou k rychlejší únavě při žvýkání. V průběhu této fáze polykání se u pacientů mohou vyskytovat fascikulace.

Dalším problémem při polykání je možná exspirace a aspirace sousta. Aspirace vzniká v důsledku patrové ochablosti, potravina je regurgitována zpět do nosohltanu. Exspirace potraviny vzniká v důsledku zpomaleného uzavření epiglottis. Proto je doporučováno zahušťovat tekuté potraviny. (17 s. 72–73; 41, s. 96)

ALS je příčinou degenerace motorických neuronů, přičemž má jen nepatrný vliv na jejich smyslovou funkci. To je výrazné plus, neboť pacient dokáže vycítit přibližné místo, kde se sousto nachází. Tichá aspirace není u ALS běžná. (17 s. 73)

Hospic v St Christopher's provedl šetření u 124 pacientů v souvislosti s poruchou polykání u pacientů s ALS. Z šetření vyplývá, že pouze 21 % pacientů je schopno spolknout všechny potraviny, 42 % pacientů spolkne pouze polotuhé potraviny a 27 % pacientů

je odkázáno na potraviny tekuté. Zbytek pacientů přijímalo potravu pomocí perkutánní endoskopické gastrostomie – PEG. (41, s. 96)

Při vyšetření pacienta s dysfagií je velmi důležitý odběr anamnézy. Zjišťujeme nutriční stav pacienta, aktuální dietní plán, hydrataci a podrobnosti o příjmu potravy. Zaměřujeme se na zjištění subjektivních a objektivních potíží, na potíže s příjmem určité konzistence stravy, délku příjmu potravy atd. (17 s. 73)

Na základě vyhlášky 55/2011 Sb. může všeobecná sestra provádět jednoduché fyzikální vyšetření, do něhož spadá i screening dysfagie. Hodnotí se příjem tekutin, kašovitě a tuhé stravy. Jako první se podávají čtyři čajové lžičky zahuštěné tekutiny, následuje podání čtyř čajových lžiček nezahuštěné tekutiny a nakonec se hodnotí polykání nezahuštěné tekutiny vypitím 60 ml z hrnečku. Testování je okamžitě ukončeno při prvních příznacích kaše, dávení či vytékání tekutin z úst. (17 s. 73–75; 41, s. 99)

Gugging Swallowing Screen (GUSS) je vyšetření schopnosti polykání. Tento test slouží zejména sestrám pro vyhodnocení stupně dysfagie a rizika aspirace. Je rozdělen do dvou částí: na nepřímý test polykání a přímý test polykání, kdy pacient polyká stravu ve třech různých konzistencích. (44)

Dysfagii můžeme hodnotit také dle vyšetření FOIS – Functional Oral Intake Scale. Tato stupnice nám poskytuje informace o funkčním stavu stravování pacienta. Pro zhodnocení kvality života pacienta s dysfagií slouží SWAL-QOL a SWAL-CARE. (41, s. 105–106)

Mezi speciální vyšetření zabývající se dysfagií řadíme například: videoendoskopii (transnasálně), flexibilní endoskopii (FEES), artikulografii, sonografii, RTG, videofluoroskopii (VFS) a EMG. K hodnocení FEES a VFS slouží Rosenbekova penetračně-aspirační škála, jež slouží ke stanovení míry penetrace a aspirace polykaného sousta. (17 s. 74–75)

Ošetrovatelská péče o pacienta s dysfagií je založena na správné edukaci o kompenzačních a terapeutických technikách. Mezi kompenzační techniky řadíme posturální techniky, zvyšování senzitivity dutiny ústní, stimulaci polykání, úpravu konzistence stravy a modifikaci velikosti soust. Mezi terapeutické techniky patří: cvičení rozsahu pohybů, manipulace bolu v ústech, cvičení na zlepšení neuromuskulární kontroly, nácvik polykání slinotoku, nácvik polykání tekutin a potravin různé konzistence.

Posturální techniky mění rozměry faryngu a směr toku bolusu. Základem je správné polohování hlavy při jídle. Využitím různých poloh jako je rotace, úklon, předklon a záklon hlavy snižuje riziko aspirace.

Existuje několik kompenzačních technik, které mohou pomoci snížit riziko vdechnutí, jako je například technika supraglotického polykání, mendelsonův manévr a manévr energetického polykání.

Neexistují žádné zvláštní studie prokazující, že cvičení na pomoc při polykání je pro pacienty s ALS přínosem, zároveň však není prokázáno, že v důsledku cvičení dochází pouze k unavení bulbárního svalstva. (17, s. 100–101)

V důsledku snížené polykací frekvence dochází ke zvýšené orální sekreci. Při potížích se sliněním se doporučuje vynechání dráždivých jídel, výplachy úst nálevem z heřmánku či šalvěže. Další doporučovanou možností jsou speciální zubní pasty a ústní vody. Z hlediska farmakologie lze množství slin snížit za pomoci transdermální náplasti scopolaminu, atropinových kapek pod jazyk, Glycopyrrolate, Propantheline, Amitriptyline a Nortriptyline HCL. Pokud slinění nereaguje na medikamentózní léčbu, je možné přistoupit k lokální aplikaci botuloxinu do příušní nebo podčelistní slinné žlázy. (17, s. 36; 41, s. 105)

Velmi vzácně je možné provést krikofaryngeální myotomii. Tato alternativa by měla být pečlivě zvážena a provedena pouze v některých případech. Míra perioperační mortality u pacientů s ALS je velmi vysoká a chirurgické trauma může přispět k neuronální smrti a progresi onemocnění. (41, s. 105)

Odstranění nahromaděného sekretu je možné provádět použitím odsávacího systému – odsávačky. Pokud pacient nemá zavedenou tracheostomii, můžeme odsávat nahromaděný sekret dutinou ústní. Pro pacienta je tento výkon velmi nepříjemný, neboť při zavádění odsávací cévky se pohybujeme ve vysoce reflexogenní zóně. Pohyb v této zóně vyvolává dráždění a spouští ochranné reflexy, jako je reflex dávicí, kašlací a kýchací.

Další přístrojovou možností odstranění nahromaděného sekretu je mechanická insuflace/exsuflace pomocí přístroje CoughAssist. Tato neinvazivní přístrojová terapie se využívá pro podporu efektivní expektorace u pacientů za pomoci pozvolné aplikace pozitivního tlaku do dýchacích cest a následné rychlé změny na tlak negativní. U pacienta dochází ke stimulaci přirozeného procesu kašle a čištění pomocí bronchiální sekrece. (57)

2.2 Výživa a nutriční terapie

Cílem optimální výživy u pacientů s ALS je udržet energetickou bilanci. U 70 % pacientů byl zjištěn nižší energetický příjem ve srovnání s jejich energetickou potřebou. Studie poukazují na zjištění, že energetický výdej je u pacientů s ALS zvýšen o 10 % oproti zdravému jedinci. Nástup bulbární slabosti se negativně projevuje na žvýkání a polykání. Nechutenství, únava, sialorrhoea, změny chuti, zácpa a dýchací problémy negativně energetickou bilanci ještě zhoršují. Podvýživa urychluje svalovou ztrátu, což může způsobit zvýšenou slabost končetin, pokles respiračních funkcí a oslabení imunitního systému. Redukce jednoho kg /m² z normální hmotnosti bylo spojeno s 20 % rizikem smrti. (17, s. 81–84)

Příjem energie by měl odpovídat měnícím se požadavkům pacientů během progresu onemocnění. U zdravého jedince by strava měla obsahovat 50–55 % sacharidů, 18–20 % bílkovin, 30–35 % tuků, minerální látky a vitamíny. (47, s. 45)

Onemocnění ALS je doprovázeno výraznějším úbytkem tělesné hmotnosti, což je jeden z nepříznivých prognostických faktorů. Proto je důležité dbát na nutričně bohatou a dobře vyváženou stravu. Z počátku onemocnění je možné menší příjem potravy vyvážit speciální nutriční vysokoenergetickou výživou. Příkladem možné vysokoenergetické výživy mohou být tzv. nutridrinky. Tento potravinový nutričně kompletní doplněk je k dostání v tekuté či krémové formě. Velkou výhodou je kromě podávání tzv. formou sipping i možnost jeho dalšího zpracování. Přímo na stránkách výrobce jsou uvedeny recepty pro přípravu jídel a nápojů s využitím těchto přípravků. Pomoci může i dodržování několika obecných zásad během stravování. Pacient by měl mít na jídlo dostatek času, bez přítomnosti rušivých elementů a potraviny by měly být esteticky naservírované, tak aby se zvýšila chuť k jídlu. Pokud se při jídle projevuje únava je vhodné pokrmy rozdělit a podávat několik malých jídel denně, neboť pomalé stravování vyvolává dřívější pocit sytosti. (41, s. 101–104)

Dietní modifikace potravin má za cíl udržet co nejdéle perorální příjem potravy pacienta. Zpočátku onemocnění je vhodné přejít na měkčí stravu, jež nebude tolik zatěžovat žvýkací ústrojí. V pozdější fázi onemocnění, však může tekutá strava způsobovat aspiraci. V tomto období je vhodné zvážit používání instantních prášků určených k zahušťování nápojů a potravin. Při nedostatečném perorálním příjmu a riziku aspirace pacientů je nutné zvážit nutnost alternativního stravování v podobě perkutánní endoskopické gastrostomie (PEG).

Zavedení nazogastrické sondy (NGS) k dlouhodobé nutriční podpoře není preferováno. (41, s. 101–104)

PEG je doporučován zavést v okamžiku, kdy dojde ke snížení hmotnosti o více než 10 % oproti výchozímu stavu a před zavedením plicní ventilace, tedy před poklesem vitální kapacity plic (FVC) pod 50 %. (41, s. 102–104)

Studie 150 pacientů od roku 2000 do roku 2007 potvrdily pozitivní dopad na nutriční stav a přežití pacientů po zavedení UPV. Z celkového počtu 150 pacientů s dysfagií, byl PEG zaveden u 76 z nich. U pacientů se zavedeným PEG, nebyly pozorovány žádné závažné komplikace. Celková střední doba přežití od nástupu příznaků byla pro pacienty se zavedeným PEG 38 měsíců, pro pacienty bez zavedení PEG byla střední doba přežití kratší o 6 měsíců. (46)

Kromě neadekvátní energetické bilance jedinci s ALS často nesplňují ani optimální příjem tekutin za den. Příjem tekutin může být omezen v důsledku problémů s polykáním či z důvodu zhoršené sebekpěče při vyprazdňování. Omezení tekutin zvyšuje hustotu slin a negativně ovlivňuje polykání. Dalším problémem v důsledku dehydratace je obstipace. Pacientům s ALS je doporučováno vypít 6–9 šálků tekutin denně spolu s výběrem potravin s vysokým obsahem vody.

U pacienta s ALS je velmi důležité sledovat nutriční stav, proto je vhodné navštívit nutričního terapeuta, jenž by posoudil stav nemocného a doporučil vhodné intervence. Pro zhodnocení nutričního stavu můžeme využít například škálu Mini Nutritional Assessment (MNA). Posouzení nutričního stavu v klinické praxi se skládá z: klinického vyšetření, nutriční anamnézy, antropometrických měření, laboratorních testů a měření energetického výdeje. (47, s. 47–50)

2.3 Fyzioterapie a rehabilitační péče pacientů s ALS

Fyzioterapie hodnotí nemocného z pohledu jeho postižení, způsobeného aktivní patologií. V případě pacienta s amyotrofickou laterální sklerózou je pacientova aktivní patologie degenerace motorického neuronu. Příznaky a progresse ALS se významně liší v závislosti na místě a rozsahu poškození motorických neuronů v nervovém systému jedince. Řízení fyzioterapie musí být přizpůsobeno specifickým potřebám každého jednotlivce. (17, s. 105; 41, s. 187)

Hodnocení je zaměřeno na pohybový aparát s ohledem na délku svalů, sílu, tonus a rozsah pohybu. V úvahu musíme brát i respirační funkce, hladinu aktivity a únavu. Na základě prvotního posouzení fyzioterapeutem se stanoví cíle a směr rehabilitačního programu. V počátečních stádiích nemoci je terapie zaměřena na optimalizaci pohybové funkce a podporu samostatnosti jedince. V důsledku progresu nemoci se cíle mění, fyzioterapie se více soustřeďuje na udržení funkční pohyblivosti, délky svalů a maximalizaci kvality života. (41, s. 187–188)

Fyzioterapie hraje významnou roli v prevenci sekundárních komplikací. V důsledku progresivní slabosti pacienta nedochází jen ke snížení jeho mobility, ale dochází i k projevům sekundárních komplikací, jako jsou spasticity, kontraktury, dekubity, pády, respirační komplikace a snížená kvalita života. V souvislosti se spasticitou a kontrakturami si pacienti mohou stěžovat na bolest. (17, s. 109)

Spasticita je zvýšení tonického napínacího reflexu, jež je projevem poškození centrálního nervového systému. Nefarmakologická léčba spasticity je založena na sérii protahovacích cviků, polohovacích technik, použití protetických pomůcek (např. dlahování), elektrostimulaci, aplikaci tepla, chladu a ultrazvuku. Farmakologicky lze spasticitu ovlivnit baklofenem, sirdaludem, tizanidinem, diazepamem apod. V důsledku porušeného rozsahu pohybu vznikají kontraktury. (49, s. 946–947)

Bolest je častou komplikací ALS. Patologický proces u ALS není primární příčinou bolesti. Bolest v souvislosti s ALS vniká až v důsledku kontraktur a svalových křečí. Prevencí bolesti je pravidelné cvičení, polohování a správné používání kompenzačních pomůcek. Další možnou terapií bolesti je její farmakologické ovlivnění. (17, s. 114–115; 41, s. 198)

V počátečních stádiích nemoci je pacientům doporučováno vytrvalostní, posilovací a aerobní kondiční cvičení. Mezi tato cvičení řadíme například chůzi, jízdu na kole, plavání atd. Tato cvičení jsou doporučována provádět do submaximální intenzity, bez opakovaných odporových cviků na postižených svalech. Cvičení je doporučeno provádět v několika kratších blocích, celkový čas cvičení by neměl překročit 1 hodinu denně. V důsledku progresu onemocnění se schopnost fyzické aktivity bude snižovat, je velmi důležité během edukace pacienta klást důraz na důležitost ukončení cvičení při prvních známkách projevu svalové slabosti, bolesti, fascikulací či křečích. Ke zkvalitnění cvičení je možné použít i speciální rehabilitační pomůcky. (48, s. 40–43)

Progrese onemocnění s sebou přináší nutnost využití kompenzačních pomůcek, tzn. nástrojů usnadňujících každodenní činnosti. Kompenzační pomůcky mají za úkol podporovat oslabené svalstvo, zlepšit mobilitu pacienta a působit preventivně a léčebně při kontrakturách. (48, s. 40–43)

Mezi kompenzační pomůcky podporující pohybový aparát řadíme různé typy holí, berlí, chodítek, rolátorů a vozičků.

V raných fázích ALS jsou vhodné hole, poskytující jen minimální podporu. Berle jakož to kompenzační pomůcka pro pacienty s ALS nejsou doporučovány z důvodu zvýšených nároků na koordinaci a energii. Další možností pomůcek podporující stabilitu jsou chodítka a rolátory. Jejich společnou výhodou je široká základna a možnost sezení při únavě (pouze u nízkých typů rolátorů a chodítek). Nevýhodou chodítka oproti rolátoru je nutnost zvedání chodítka při přesunu, v důsledku toho dochází k většímu namáhání horních končetin. Vyšší energetické nároky vedou k rychlejší únavě nemocného. S postupem progrese onemocnění je důležité brát v potaz i zajišťování dalších pomůcek. Včasným zajištěním invalidního vozíku se vyhneme komplikacím s rychle se měnící mobilitou jedince. Spolu se zajištěním vozíku musíme brát v úvahu i dispoziční řešení domácnosti, jež musí odpovídat manévrovacím možnostem vozíku. K bezbariérovému řešení domácnosti můžeme využít i pomůcek jako jsou nájezdové rampy, schodišťové sedačky, plošiny, různé typy zvedáků atd. (17, s. 111–115; 41, s. 194–195)

2.4 Respirační terapie

Respirační selhání je nejčastější příčinou úmrtí u pacientů s ALS. Primární příčinou respiračních potíží je degenerace centrálních a periferních motoneuronů. Postižení kosterní svaloviny negativně ovlivňuje mechaniku dýchání. Zpočátku se během inspiria rozvíjí torakoabdominální oblast bez aktivity akcesorních respiračních svalů. S progresí onemocnění dochází ke změně mechaniky dýchání v důsledku postupného ochabování inspiračních, expiračních a glotických svalů. (50, s. 337)

Pro zajištění dostatečné ventilační funkce plic, dochází během klidového dýchání k aktivaci inspiračních a akcesorních respiračních svalů. Ve snaze kompenzovat oslabení bránice dochází ke kontrakci abdominálních svalů během inspiria. Tento stav označujeme jako tzv. paradoxní dýchání. (51, s. 47)

Rozeznáváme dušnost při nádechu (inspirační) a při výdechu (expirační). V důsledku oslabení inspiračních svalů dochází ke zvýšení elastického zatížení hrudního koše, což vede ke zvýšení dechové práce. Nejdůležitější inspirační komponentou je bránice. V klidu přispívá až 70 % objemu za minutu. Za oslabení bránice je odpovědná degenerace buněk v předních rozích míšních (C3–5). Ke změně funkční reziduální kapacity dochází až v pozdějších fázích, kdy jsou prokázány značné změny poddajnosti plic a hrudní stěny. (41, s. 64; 50, s. 337; 51, s. 47)

Oslabení expiračních svalů se u pacienta s ALS projevuje hromaděním sekretu v hltanu a neefektivními pokusy o jeho odstranění. Tento stav je zapříčiněn porušením expektorace a kašle. V důsledku snížení bronchiálního clearance dochází k rozvoji mikroatektáz a atelektáz. (41, s. 64; 50, s. 337)

Změněná mechanika dýchání vede k větší dechové práci a zvýšeným nárokům na ventilaci, respirační svalstvo není schopno zajistit adekvátní ventilaci. Svalové oslabení a neadekvátní plicní ventilaci vnímá pacient z počátku pouze jako námahovou dušnost. Postupem času tato dušnost progreduje do klidových fází jako tzv. klidová dušnost. Riziko hrozí při výskytu dušnosti během spánku. V průběhu REM fáze dochází fyziologicky ke generalizovanému poklesu svalového tonu kosterních svalů.

V důsledku patologie ALS, dochází k oslabení bránice, což vede ke snížené aktivitě interkostálních a akcesorních svalů spolu s manifestací hypoventilace. Během terminálního stádia nemoci dochází k rozvoji hypoventilace, hypoxémie a hyperkapnie. Může dojít až k rozvinutí hyperkapnického selhání a úmrtí pacienta. Opakované probouzení a fragmentace spánku vede k hypersomnolenci a únavě během dne. (50, s. 338)

Nástup příznaků respirační insuficience se u pacienta projeví, jakmile se hodnota usilovné vitální kapacity přiblíží k 50 %. Rychlost další progresy poklesu usilovné vitální kapacity se pohybuje od 1–5 % za měsíc. (41, s. 138)

U pacientů trpících ALS je velmi důležité pravidelně hodnotit stav respirace a monitorovat progresi. Mezi vyšetření monitorující plicní funkce patří: spirometrie, bodypletysmografie, měření síly respiračních svalů, laboratorní testy a další speciální vyšetření. Mezi speciální vyšetření řadíme: jehlovou a povrchovou elektromyografie, inspirační tlak během sniffového manévru, jícnový tlak během sniffového manévru, transdiafragmatický tlak během sniffového manévru, tlak v oblasti žaludku vyvolaný

stimulací kořene nervus thoracicus inferiora a transdiafragmetický tlak při stimulaci nervus frenicus. (50, s. 339)

V období manifestace noční dechové insuficience je možné pacientu nabídnout možnost neinvazivní ventilační podpory. Studie prokazují pozitivní vliv na přežití pacientů. Ventilační režim BiPAP prodlužuje přežití o 9,6 měsíců. Neinvazivní plicní ventilace je indikována při parciálním tlaku $\text{CO}_2 > 45 \text{ mm Hg}$, saturaci $< 88 \%$ a vitální kapacitě plic $< 50 \%$. S další progresí onemocnění se v indikovaných případech přechází k tracheostomii a zavedení umělé plicní ventilace (UPV). (52, s. 25)

Indikací k zahájení UPV je krom dalších kritérií podstatná oxygenace PaO_2 pod 70 torr při $\text{FiO}_2 0,4$. Dále hodnoty $\text{PaO}_2/\text{FiO}_2 < 200 \text{ mm Hg}$, $\text{PaCO}_2 > 55 \text{ mm Hg}$, dechová frekvence nad 35 dechů/min, vitální kapacita pod 15 ml/kg a maximální inspirační podtlak pod 25 cm H_2O . (33, s. 63)

Velmi důležité je poskytnout pacientovi a jeho rodině dostatečné množství informací o možnosti využití domácí plicní ventilace a dalších pomůcek, jež mohou pomoci zmírnit obtíže související s poruchou respirace. Žádost zdravotnického zařízení o realizaci domácí umělé plicní ventilace (DUPV) a podmínky podání jsou dostupné na stránkách Ministerstva zdravotnictví ČR. Žádosti o DUPV se podstupují ke schválení komisi pro realizaci domácí umělé plicní ventilace. (60)

2.5 Psychosociální péče

Psychosociální péče se zabývá psychologickou a emocionální pohodou pacienta a jeho rodiny. Jejím cílem je pomoci přizpůsobit se nemoci, jejím následkům, podporuje komunikaci a sociální fungování vztahů. Psychosociální péče je odpovědnost a zároveň výzva pro ošetřující personál. Praxe psychosociální péče je založena na pevném základně znalostí, dovedností a hodnot. Péče zahrnuje předávání špatných zpráv, respektování a rozvíjení strategií zvládnání, práci se strachem a obavami i podporu pacienta a jeho rodiny. (17, s. 163; 41, s. 145)

Sociální intervence je u pacientů s ALS velmi důležitá, vede ke zvýšení informovanosti, což pozitivně ovlivňuje nejen emocionální zvládnání nemoci, ale napomáhá i správně naplánovat péči, ať už po stránce finanční či materiálové. ALS není onemocnění postihující pouze fyzickou funkci, ale jde o onemocnění ovlivňující všechny aspekty psychosociálního fungování. Psychické zdraví, finanční zabezpečení, zaměstnanost,

fungování rodiny, vztahy a víra jsou postiženy a vyžadují stejnou intenzivní pozornost jako problematika tělesného zdraví. (17, s. 163; 41, s. 145)

Pro pacienty a jejich blízké je velmi důležité mít dostatečné množství kvalitních informací, na jejichž podkladě pak mohou učinit důležitá rozhodnutí. Edukace musí být uzpůsobena tak, aby splňovala individuální potřeby pacienta / rodiny. Mnohdy se stává, že pacient nebo rodina má zkreslené představy o onemocnění a jeho progresi. Edukace vede pacienta k samostatnému rozhodování o své péči. V některých případech může nastat situace, kdy pacient odmítá informace o nemoci. Takové rozhodnutí musíme plně respektovat. U většiny pacientů je naopak zájem o dostatek informací velký. Problém nastává u laické veřejnosti, která nedokáže plně rozlišit kvalitu poskytovaných informací. Ze zkušenosti víme, jaké škody mohou tyto mylné informace napáchat. Proto je u této nemoci kladen důraz na kvalitní edukaci pacienta edukaci pacientů lékaři a zdravotnickým personálem. Pacienti by měli mít k dispozici základní údaje o nemoci, diagnostická kritéria, přehled obecných symptomů, možnosti léčby a prognózu onemocnění. Informace může pacient čerpat z pravidelných diskusí s poskytovatelem zdravotní péče, z brožur, knih, webových stránek či videí. Pacient a jeho rodina by měli být vedeni k čerpání informací z ověřených informačních zdrojů a měli by být upozorňováni na „nebezpečné“ či zavádějící informace. V ČR je vzhledem k incidenci onemocnění těchto kvalitních informačních zdrojů nedostatek a kromě několika málo publikací a jednoho oficiálního webu se pacienti v oblasti získávání kvalitních informací spoléhají nejčastěji na lékaře. (17, s. 163–164)

Vzhledem k progresi ALS, je velmi důležité, aby pacienti byli neustále vzdělávání o změnách, jež přicházejí a o možných strategiích jejich zvládnutí. Je nanejvýš důležité, aby pacient od počátku nemoci navázal kvalitní vztah s lékařem a dalším personálem. Edukující osoba si musí být vědoma možného dopadu informací na pacientovu psychickou a emocionální stránku. Diagnóza ALS je velmi traumatizující pro pacienty a jejich rodinu, velmi důležité je nalezení správné rovnováhy mezi sdělením reality a zachováním naděje. (17, s. 164 – 165)

ALS pro pacienta znamená silný zásah do života a jeho sociálních vztahů. To jak bude novou náročnou životní situací zvládat a prožívat úzce souvisí s kvalitou a množstvím informací. Reakce nemocného na závažnou diagnózu závisí na mnoha faktorech, od věku přes progresi a prognózu onemocnění k jeho rodinnému zázemí. V první fázi pacient prožívá šok, jenž plynule přechází v usebrání, stažení se ze hry a tvorbě programu k řešení krize. M Moos

a Schaefer uvádí následující přehled změn, s nimiž se pacient musí s příchodem nemoci vyrovnat. Pacient se musí vyrovnat se změnou osobní identity, rolí a změnou prostoru, v němž se pohybuje. Mezi další změny patří změna sociálních kontaktů a změna předpokladů a očekávání od budoucnosti. Změny v důsledku nemoci se netýkají pouze nemocného, ale i jeho rodiny a nejbližších přátel. (55, s. 36–37)

Manželé, partneři, děti, rodiče, rodina a přátelé pacienta s diagnózou ALS mohou využívat různých podpůrných poradenských zdrojů. Nejvíce jsou ovlivněny vztahy mezi nejbližšími rodinnými příslušníky. Podpora manžela (ky) / partnera (ky) by měla být zaměřena zejména na řešení problémů spojených se změnami rolí, zvláště při rozhodování a přijímání pečovatelských povinností. Nejen dospělí jsou zasaženi změnou rodinných vztahů a rolí. Děti tyto změny vnímají velmi citlivě a komunikace s nimi vyžaduje velmi trpělivý, vnímavý a citlivý přístup. Při komunikaci s dětmi je dobré mít na paměti, že mají dobrou paměť a bujnou fantazii. Lhaní, mlžení a zlehčování okolností o onemocnění rodiče není doporučováno. Informace o nemoci dítěti sdělujeme šetrně s ohledem na jeho věk. Rodina je komplexní systém, který se mění v průběhu času, má svou minulost a budoucnost, která vyvíjí tlak na současnost. Nároky kladené na pečovatele jsou velmi vysoké. Není jednoduché najít tu správnou rovnováhu mezi zaměstnáním, péčí o děti a péčí o nemocného. (17, s. 164–165)

Psychická zátěž či syndrom vyhoření pečovatele můžeme jednoduše definovat jako stres a napětí, které vzniká v souvislosti s poskytováním ošetrovatelské péče. Dále to jsou problémy a situace, s nimiž se pečovatel každodenně setkává, a vyžadují si jeho pozornost. Tyto problémy mohou, ale nemusí souviset s přímou ošetrovatelkou péčí. Na základě studie, jež zkoumala vliv péče na rodinu pacienta s ALS, vyplývá, že pacienti sami vnímají péči o ně jako zátěž pro rodinu a pociťují obavy z nepříznivých dopadů na jejich blízké. Na druhou stranu se však cítí klidněji, pokud je rodina podporuje a pečuje o ně. Uvádí se, že se nemocní více zajímají o problémy rodiny, než o jejich vlastní a velmi citlivě vnímají ztráty a omezení, se kterými se jejich rodina potýká. Dalším zajímavým zjištěným aspektem je rozdíl v pohledu na svůj stav u pacientů s dětmi a bez nich. Bylo zjištěno, že pacienti s dětmi častěji přijímali život udržující zásahy z pocitu povinnosti. Pacient vnímá pečovatelskou zátěž rodiny a v některých případech ji může i prožívat. (58, s. 351–357)

Rodina pacientů s ALS má hlavní úlohu při rozhodování o péči. Péče o člena rodiny má na pečovatele významný dopad, hlavně na jeho fyzickou, sociální, emocionální a finanční

stránku. V mnoha zemích / systémech, se lidé s ALS stávají závislí na své rodině, protože formální služby pokrývají jen zlomek jejich potřeb. (58, s. 351–357)

Z hlediska podpory pečující osoby je velmi důležité zajištění přístupu k edukačním materiálům a zajištění tak znalostí nejen o nemoci, ale i o možnosti využití podpůrných pomůcek souvisejících s poskytováním a ulehčením péče.

Pro pacienty, kteří v době stanovení diagnózy pracují, je otázka nezaměstnanosti velkým problémem. Pracovní místa jsou nejen zdrojem příjmů, ale mohou být i určujícím faktorem osobnostní identity.

Nárok na nemocenskou má pojištěnec, jenž byl dočasně uznán lékařem jako práce neschopný. První tři dny dočasné pracovní neschopnosti nemocní nedostávají žádnou náhradu mzdy. Od 4. do 14. dne jim náhradu mzdy vyplácí zaměstnavatel. Od 15. dne dočasné pracovní neschopnosti přechází vyplácení náhradní mzdy – nemocenské na okresní správu sociálního zabezpečení. Nemocenské dávky mohou být vypláceny maximálně po dobu 380 dní. Po uběhnutí 380 dní má nemocný dvě možnosti. První možností je podání žádosti o prodloužení nemocenské na příslušnou správu sociálního zabezpečení, což v případě této nemoci není doporučováno. Druhou a doporučovanou možností je podat žádost o uznání invalidního důchodu. Pro podání žádosti o uznání invalidního důchodu není nutné čekat do vypršení 380 denní lhůty, je vhodné tuto žádost podat již v průběhu trvání dočasné pracovní neschopnosti. Je-li žádost o invalidní důchod uznána lékařem příslušné okresní správy sociálního zabezpečení, ošetřující lékař předá písemné oznámení nemocnému. V návaznosti na zastavení výplaty nemocenské je přiznána výplata invalidního důchodu. (54)

V ČR je možné žádat o různé sociální dávky. Příspěvek je možné žádat na péči, bydlení, mobilitu a zvláštní pomůcku.

Pravidla pro získání příspěvku na mobilitu, či zvláštní pomůcku ustanovuje zákon č. 329/2011 Sb. Seznam druhů a typů zvláštních pomůcek najdeme ve vyhlášce 388/2011 Sb. Pravidla pro získání příspěvku na bydlení jsou ustanovena v Zákoně 117/1995 Sb., o státní sociální podpoře a pravidla pro získání příspěvku na péči jsou stanovena v zákoně 108/2006 Sb. (53)

Psychosociální péče hraje důležitou roli v zjištění, jak pacienti a jejich rodiny reagují na dopad nemoci. Kvalitní psychosociální péče jim může pomoci vyrovnat s nemocí a najít novou cestu k jejímu zvládnutí a snad i nový smysl života.

Dle slov McDonalda má kvalita života máloco do činění s tělesným postižením. Mnozí pacienti a jejich rodiny udržují kvalitu života na vysoké úrovni i přes různé stupně tělesného postižení a různou délkou nemoci. Klíč ke kvalitnímu životu nespočívá v peněžních hodnotách a luxusu, ale v psychosociální a duševní pohodě. (41, s. 162)

2.6 Etické aspekty nemoci ALS

Progrese onemocnění a nevléčitelnost onemocnění konfrontuje pacienta a lékaře s množstvím etických problémů a otázek. Většina pacientů se musí vyrovnat se škálou symptomů. Například pro zmírnění problémů s přijímáním potravy a dechové nedostatečnosti je posledním možným řešením zavedení PEG a připojení na UPV. Tyto metody vedou k prodlužování života. Etickým dilematem je pro odbornou veřejnost prodlužování života touto formou i za cenu velmi nízké kvality života. Zavedení perkutánní endoskopické gastrostomie k zajištění výživy je v ČR pacientem odmítnuto velmi raritně. V zahraničí se odmítnutí PEG pohybuje v řádu několika málo procent, jedná se spíše o pacienty, kteří chtějí zemřít.

Jiná situace nastává v souvislosti s UPV. Čeští pacienti s ALS nevnímají dlouhodobou plicní ventilaci jako „*situaci horší než smrt*“. Čeští pacienti s ALS doufají v časnou intervenci lékařů. Dlouhodobým napojením na UPV se snaží předejít život ohrožujícím dýchacím obtížím. V zahraničí oproti ČR bývá otázka UPV rozebírána s pacienty podrobněji. Svou roli v počtu pacientů na řízené ventilaci hraje mnoho faktorů od organizování zdravotnické a paliativní péče, zdravotního pojištění ke kulturním rozdílům daného státu. Je zaznamenáno, že podíl pacientů na řízené ventilaci ve Velké Británii je podstatně nižší než v Německu. (56, s. 15)

Další etickou otázkou v souvislosti s ALS je možnost genetického testování rodinných příslušníků. V tuto chvíli není standardní možnost nechat si provést genetické testy v souvislosti s ALS v České republice. V zahraničí je tento typ testování dostupný.

Dalším velmi palčivým etickým dilematem pro odbornou veřejnost, zejména zahraniční je účast v klinických testech. Jako eticky neadekvátní se jeví propagace některých klinických studií, od nichž pacient očekává klinický přínos. Z toho důvodu je nutné pacienty účastnící se klinické studie seznámit s rozdílem mezi klinickým výzkumem a terapeutickou péčí. Cílem klinického výzkumu je vytvářet nové poznatky, které by mohly pomoci budoucím pacientům, zatímco terapeutická péče se zaměřuje na potřeby konkrétního pacienta. S tím

souvisí i velmi citlivé téma a to ustanovení pravidel pro výběr pacientů a jejich rozčlenění do dvojité zaslepených studií a užití placebo.

Další důležitou etickou otázkou, jež bývá často spojována s amyotrofickou laterální sklerózou u nás i ve světě je otázka eutanázie neboli asistované sebevraždy. V České republice v dnešní době není euthanasie legální. (17, s. 197–211)

3 FORMULACE PROBLÉMU

Amyotrofická laterální skleróza je nevléčitelné progresivní neurodegenerativní onemocnění postihující motoneuron. Incidence tohoto onemocnění stále stoupá a nejčastěji se manifestuje po 50. roce života. Progrese tohoto onemocnění je značně variabilní. Dle několika epidemiologických studií je uváděna průměrná délka trvání amyotrofické laterální sklerózy od 2 do 4,3 let od výskytu prvních příznaků onemocnění. V tomto období se u pacientů postupně rozvíjí svalová atrofie a dochází ke ztrátě soběstačnosti. Tito pacienti se tedy postupně stávají zcela závislí na pomoci druhých – nejčastěji rodinných příslušníků. Bohužel pro tyto rodinné příslušníky a pacienty v dnešní době existuje jen minimum edukačních a vhodných informačních materiálů v českém jazyce. Proto je hlavním cílem vytvořit ucelený informativně edukační publikaci, jenž bude vyhotovena na podkladě zjištěných informací a dat z teoretické a zejména praktické části diplomové práce.

4 CÍL VÝZKUMNÉHO ŠETŘENÍ

Hlavním cílem a zároveň praktickým výstupem diplomové práce je zhotovit ucelenou informativně edukační publikaci, jež bude vyhotovena na podkladě zjištěných a získaných informací a dat z teoretické a zejména praktické části diplomové práce.

Prvním dílčím cílem je poskytnout ucelený pohled na péči o pacienta s amyotrofickou laterální sklerózou se zdůrazněním specifických ošetrovatelských problémů a popsání vlivu progresse onemocnění na ošetrovatelskou péči.

Druhým dílčím cílem je analyzovat získaná data pacientů s amyotrofickou laterální sklerózou a zhodnotit, zda existuje souvislost mezi věkem, pohlavím, formou počátku ALS, prvním zaznamenaným příznakem a délkou diagnostiky.

Třetím dílčím cílem diplomové práce je na podkladě získaných dat pacientů s amyotrofickou laterální sklerózou za pomoci regresní analýzy znázornit progresi onemocnění u jednotlivých pacientů.

Pro ucelený pohled je praktická část práce rozdělena na dvě části. Pro názornost je první část práce zpracována formou kazuistiky, která si klade za cíl bližší rozbor problematiky konkrétního pacienta s ALS. Hlavním cílem kazuistiky je popsat vývoj ALS na konkrétním případě a názorně identifikovat některá specifika ošetrovatelské péče.

Druhá část empirické části práce je tvořena analýzou získaných dat pacientů s amyotrofickou laterální sklerózou. Díky těmto datům je možné objektivně stanovit a popsat progresi onemocnění v jednotlivých jejích aspektech.

Formulace hypotéz:

Hypotéza 1: Předpokládá se rozdíl mezi věkem žen a mužů při projevu prvního příznaku ALS.

Hypotéza ověřuje, zda existuje rozdíl ve věku mužů a žen při projevu prvního příznaku ALS.

Pro potřeby statistického testování byla formulována nulová a alternativní hypotéza.

H_0 : Nepředpokládá se rozdíl mezi průměrným věkem žen a mužů při projevu prvního příznaku ALS.

1H₁: Předpokládá se rozdíl mezi průměrným věkem žen a mužů při projevu prvního příznaku ALS.

Hypotéza 2: Předpokládá se rozdíl mezi formou počátku klasické ALS a věkem nemocného při projevu prvního příznaku.

Hypotéza ověřuje, zda existuje rozdíl mezi formou počátku klasické ALS a věkem nemocného při projevu prvního příznaku.

Pro potřeby statistického testování byla formulována nulová a alternativní hypotéza.

2H₀: Nepředpokládá se rozdíl mezi formou počátku klasické ALS a věkem nemocného.

2H₁: Předpokládá se rozdíl mezi formou počátku klasické ALS a věkem nemocného.

Hypotéza 3: Předpokládá se rozdíl mezi formou počátku klasické ALS a pohlavím nemocného.

Hypotéza ověřuje, zda existuje rozdíl mezi formou počátku klasické ALS a pohlavím nemocného.

Pro potřeby statistického testování byla formulována nulová a alternativní hypotéza.

3H₀: Nepředpokládá se rozdíl mezi formou počátku klasické ALS a pohlavím nemocného.

3H₁: Předpokládá se rozdíl mezi formou počátku klasické ALS a pohlavím nemocného.

Hypotéza 4: Předpokládá se rozdíl mezi délkou období od zaznamenání prvního příznaku ALS pacientem po diagnostikování ALS a pohlavím pacienta.

Hypotéza ověřuje, zda existuje rozdíl mezi délkou období od zaznamenání prvního příznaku ALS pacientem po diagnostikování ALS a pohlavím pacienta.

Pro potřeby statistického testování byla formulována nulová a alternativní hypotéza.

4H₀: Nepředpokládá se rozdíl od zaznamenání prvního příznaku ALS pacientem po diagnostikování ALS a pohlavím pacienta

4H₁: Předpokládá se rozdíl od zaznamenání prvního příznaku ALS pacientem po diagnostikování ALS a pohlavím pacienta.

Hypotéza 5: Předpokládá se rozdíl mezi délkou období od zaznamenání prvního příznaku po diagnostiku ALS pacientem a věkem při zaznamenání prvního příznaku.

Hypotéza ověřuje, zda existuje rozdíl mezi délkou období od zaznamenání prvního příznaku po diagnostiku ALS pacientem a věkem při zaznamenání prvního příznaku.

Pro potřeby statistického testování byla formulována nulová a alternativní hypotéza.

H_0 : Nepředpokládá se souvislost mezi délkou období od zaznamenání prvního příznaku po diagnostiku ALS pacientem a věkem při zaznamenání prvního příznaku.

H_1 : Předpokládá se souvislost mezi délkou období od zaznamenání prvního příznaku po diagnostiku ALS pacientem a věkem při zaznamenání prvního příznaku.

5 METODOLOGIE VÝZKUMNÉHO ŠETŘENÍ

Praktická část diplomové práce je zpracována kombinací kvalitativního a kvantitativního výzkumného šetření.

Kazuistika byla zpracována v domácím prostředí pacienta s ALS v období 9/2015–9/2016. Data byla získávána pomocí polostrukturovaného rozhovoru s pacientem a jeho rodinou.

Rozhovor probíhal v pravidelných tříměsíčních intervalech od roku 2015 do roku 2016. Součástí výzkumného šetření byla analýza lékařské dokumentace pacienta. V rámci analýzy byly zkoumány lékařské zprávy od roku 2012, tedy od zaznamenání prvních příznaků ALS.

Na podkladě těchto získaných dat byla vypracována kazuistika. Součástí kazuistiky je grafické a tabulkové zpracování vybraných dat.

Datový soubor pro kvantitativní část výzkumného šetření byl zpracován na podkladě lékařských zpráv pacientů Neurologické kliniky FN Plzeň a pacientů, jež byli adresně osloveni mimo Neurologickou kliniku FN Plzeň z důvodu získání rozsáhlejšího vzorku respondentů. Výběr datového vzorku, byl tedy záměrný. Identifikačním znakem pro tento statistický soubor je jedinec s diagnostikovanou ALS. Datový soubor interpretuje základní informace o těchto pacientech. Rozsah statistického souboru tvoří 23 statistických jednotek – pacientů s diagnostikovanou ALS. Nižší počet statistických jednotek úzce souvisí s incidencí, rychlostí progresu a mírou mortality u tohoto typu onemocnění. Mimo neurologickou kliniku FN Plzeň bylo s žádostí o spolupráci adresně osloveno celkem 9 pacientů. Z toho jeden z adresně oslovených respondentů odmítl navázání spolupráce z důvodu již velmi špatného zdravotního stavu a další dva oslovení respondenti na žádost o spolupráci neodpověděli.

Datový soubor je vícerozměrný, skládá se z kvantitativních a kvalitativních statistických znaků. Mezi zjišťované kvantitativní statistické znaky patří rok narození, datum projevu prvotního příznaku, datum diagnostiky ALS a datové informace související s progresí onemocnění. Kromě uvedených kvantitativních statistických znaků je statistický soubor tvořen i kvalitativními statistickými znaky jako je pohlaví, typ diagnostikované ALS a prvotní

zaznamenaný příznak ALS. V datovém souboru jsou uvedeny různé hodnoty statistických znaků tzv. proměnné.

V rámci zpracování datového souboru byla nejprve zkontrolována korektnost dat. Následně byla data seskupena dle jejich podstaty a zpracována pomocí Microsoft Office Excel 2010. Data byla vyhodnocena na základě popisné statistiky a následně zpracována do grafické podoby.

V rámci zpracování dat byly použity metody matematické statistiky, jako je popisná statistika a testování statistických hypotéz. V rámci popisné statistiky byly využity metody a pojmy jako je aritmetický průměr, modus, medián a absolutní četnost.

Pro ověření stanovených hypotéz byly využity statistické metody pro analýzu metrických dat a to zejména testy o parametrech normálního rozdělení, tedy testy určené pro testování hypotéz o střední hodnotě a hypotéz o rozptylu. Dále byl pro ověření hypotéz použit Personův korelační koeficient a analýza závislosti kvalitativních znaků uspořádaných v kontingenční tabulce.

Pro lepší přehled byly využity i grafické metody zobrazení dat a to zejména v podobě dvourozměrného sloupcového grafu.

Poslední použitou metodou pro analýzu dat je progresivní modelování pomocí lineární spojnice trendu byla znázorněna progrese onemocnění.

Získaná data byla anonymizována. Kopie schválené písemné žádosti o umožnění výzkumného šetření v rámci Neurologické kliniky FN Plzeň je uvedena v příloze. (viz Příloha 6).

6 ANALÝZA ÚDAJŮ

6.1 Kazuistika pacientky s amyotrofickou laterální sklerózou

6.1.1 Anamnéza:

Paní M. je 70letá žena, vdaná, žijící s manželem v rodinném domě. Má dvě dcery, které bydlí v blízkém okolí. Dříve pracovala jako prodavačka, nyní je v plném invalidním důchodu. Nekuřačka, alkohol pije jen příležitostně.

Rodinná anamnéza: Matka paní M. prodělala karcinom (dále jen Ca) prsu a CMP v 73 letech. Otec prodělal dvakrát AIM a CMP v 75 letech. Dvě dcery zdravé. Pět vnoučat, dvě pravnoučata.

Osobní anamnéza: V roce 2003 bylo paní M. diagnostikováno vertigo a o 6 let později jí byla zjištěna esenciální hypertenze. Dále jí byla diagnostikován vertebrogenní algický syndrom, hyperurikémie a hypercholesterolemie.

Paní M. prodělala celkem 5 operačních výkonů. Přibližně před 40 lety prodělala svou první operaci a to operaci děložního čípku pro polyp, následovala operace varixů PDK (r. 1994), operace nosních polypů (r. 2000), hysterektomii dělohy (r. 2007) a parciální resekci pravého prsu (r. 2013)

Gynekologická anamnéza: Paní M. byla třikrát těhotná a třikrát porodila. Potrat je negován. Menopauza nastala v 54 letech. Přibližně před 40lety prodělala operaci děložního čípku pro polyp.

Alergická anamnéza: Mezi látky vyvolávající alergii patří penicilin, biseptol, furantoin, peří, srst, prach a roztoči.

Farmakologická anamnéza:**Tabulka 1: Farmakologická anamnéza**

DATUM	NÁZEV	SÍLA	DÁVKOVÁNÍ	INDIKAČNÍ SKUPINA	FORMA	ZPŮSOB PODÁNÍ
6/2012	Avamys	27,5 mg / vstřík	Max 110 mg /den	Glukokortikoid	Susp.	lokální
6/2012	Milurit	10mg	0 – 1 – 0	Antiuratikum	Tbl.	p. o.
6/2012	Apo – metoprolol	10mg	½ – 0 – ½	Antihypertenzivu, beta-blokátor	Tbl.	p. o.
2/2013	Rilutek	50mg	1 – 0 – 1		Tbl.	p. o.
3/2013	Vasocardin	10mg	1 – 0 – 1	Antihypertenzivu, beta-blokátor	Tbl.	p. o.
3/2013	Helicid	20mg	1 – 0 – 0	Antiulcerózika	Tbl.	p. o.
3/2013	Sertralin	50mg	1 – 0 – 0	Antidepressivum	Tbl.	p. o.
3/2013	Neurol	0,5mg	pp		Tbl.	p. o.
9/2013	Anastrozol mylan	1mg	1 – 0 – 0	Inhibitory (blokátory) aromatázy	Tbl.	p. o.
11/2013	Zoloft	50mg	1 – 0 – 0	Antidepressivum	Tbl.	p. o.
1/2014	Mirtazapin	15mg	1 – 0 – 15	Antidepressivum	Tbl.	p. o.
8/2014	Citalec	20mg	1 – 0 – 0	Antidepressivum	Tbl.	p. o.
8/2014	Tritico	150mg	0 – 0 – 1/3	Antidepressivum	Tbl.	p. o.
9/2014	Xorimax	500mg	1tbl. a 12hod	Antibiotikum	Tbl.	p. o.
11/2014	Ambrobene	7,5 mg/ml	5 ml – 5 ml – 5 ml	Expektorancium a mukolytikum	Sirup	p. o.
11/2014	Venter	1g	1 – 1 – 1 – 1	Antiulcerózum	Tbl.	p. o.
11/2014	Nutridrink	200ml	1 – 1 – 1 – 1	Potraviny pro zvláštní a lékařské účely	Tekutina	p. o.

6.1.2 Katamnéza:

První příznak ALS se u paní M projevil v únoru 2012. Paní M začala mít problémy s artikulací a obtížně se jí začala vyslovovat některá slova. Zhoršení artikulace zpočátku přisuzovala extrakci zubů a doufala v brzké srovnání. Přibližně o 3 měsíce později si při svých pravidelných procházkách v lese začala všimnout zadýchávání při chůzi. Na konci června téhož roku navštívila paní M. svého praktického lékaře z důvodu tlaku na hrudi, trvajících přibližně 14 dní. Praktický lékař jí doporučil vyšetření na interní ambulanci. Závěr interního vyšetření hovoří o atypických bolestech na hrudi muskuloskeletární etiologie, bez známek kardiální insuficience. V závěru je zmíněna i námahová dušnost a pomalá sekaná řeč. Lékař pacientce doporučuje návštěvu neurologa, ORL specialisty a echokardiografii.

Na začátku července 2012 paní M. pociťuje slabost v nohou, jež si neumí vysvětlit. Slabost se projevuje zejména při procházkách a chůzi do schodů. Na základě doporučení interního lékaře z téhož měsíce absoluuje v červenci 2012 vyšetření v kardi–echo ambulaci, kde je jí diagnostikována hypercholesterolemie a doporučena dieta. Bolest na hrudi a progredující dušnost není objasněna.

Od projevu prvních příznaků uplynulo půl roku a stav dále progreduje, k dosavadním obtížím se přidávají obtíže s polykáním a zakuckáváním během jídla. Celkový stav paní M. a její rodinu znepokojuje a přemýšlí, čím by tyto příznaky mohly být způsobené. Doufají, že jim se brzy podaří získat odpovědi na jejich otázky.

První neurologické vyšetření podstupuje paní M. v srpnu 2012. Záznam objektivního vyšetření:

O.: Levačka. Při vědomí, spolupracující.

Hlava – mozkové nervy: fyziologický nález.

Krk – šije volná.

HK – normální svalový tonus i trafika, reflexy šlachové a okosticové (rr. C5-8) normální symetrické, pyramidové jevy spastické negativní, Mingazzini příznak – bez poklesu, taxe a diadochokinesa normální.

Břicho – břišní reflexy normální, symetrické

DK – normální svalový tonus i trafika, šlachookosticové reflexy (rr. L2 – S2) normální symetrické, pyramidové jevy spastické negativní, Mingazzini příznak – bez poklesu, taxe přesná.

Stoj a chůze o širší bázi, s nejistotou při otočkách, lehké horšení zavřením očí. Čítí bez výpadů.

Závěr prvního neurologického vyšetření zní: cerebellární skandovaná řeč, lehký paleocerebellární syndrom.

Na doporučení neurologa paní M. postupně absolvuje od srpna do prosince 2012 tyto vyšetření: MRI, EEG, EMG, CT a MRI mediastina, ORL vyšetření a logopedické vyšetření. S výsledky pravidelně dochází po měsíci na kontrolu a zhodnocení.

Výsledky vyšetření MRI popisují věku odpovídající obraz nitrolebních struktur. Záznam z EEG vyšetření je fyziologický bez přítomnosti ložiskových a difúzních změn. Při logopedickém vyšetření je proveden 3F test dysartrie. Záznam logopedické zprávy z října 2012 zní: Symptomy dysartrie jsou patrné ve všech sledovaných oblastech-fonace, fonorespirace a fonetiky. Dále je zjištěna dysfagie-tekutin i tuhé stravy. Artikulace je setřelá, objevují se obtíže při výslovnosti jednotlivých hlásek. Fonace je krátkodobá, hlas chraptivý, tvořený s námahou, místy selhává. Slabý výdechový proud. Omezená a neobratná motorika mluvidel, daří se izolované pohyby, diadochokineze vážne. Melodie řeči je monotónní s omezenou intonací. Fatické funkce nejsou narušeny. ORL vyšetření: nález na hlasivkách je v normě, hybnost je zachována, t. č. bez nálezu recidivy polypózy. Sluch je v normě.

CT mediastina: větší patologická masa v zobrazeném rozsahu neprokázána, zvážit doplnění CT s kontrastní látkou. Není nalezen korelát ohledně dysfagie a dysartrie. MRI mediastina nezobrazuje patologickou masu. Na EMG je zjištěn syndrom karpálního tunelu dx., méně sin. Dále je zjištěna akutní denervační léze, avšak není upřesněno, které svaly byly vyšetřeny. Výsledky EMG jsou zhodnoceny jako MND, resp. Progresivní bulbární paralýza bez prokázané poruchy nervosvalového přenosu.

Od projevu prvních příznaků utek bezmála rok a paní M. stále nemá odpovědi, co způsobuje její potíže. Nenalezení příčiny potíží paní M. působilo velmi negativně jak na ni, tak i na její rodinu a ovlivňovalo jejich jinak celkem spokojený život.

Neustálé návštěvy lékařů, kteří neznají odpověď na otázku co je příčinou potíží a čím je zapříčiněna porucha řeči, polykání a námahová dušnost paní M. vyčerpávají. Během půl roku absolvovala paní M. minimálně jednou měsíčně nějaké vyšetření a teprve to poslední dalo věci do pohybu. Ošetřující neurolog paní M. posílá na vyšetření do Prahy. Hospitalizaci v Praze vnímá paní M. a její rodina jako klíč k jejím problémům.

Během pětidenní hospitalizace v lednu 2013 je znovu provedeno MRI a EMG vyšetření. Na kontrolním MRI vyšetření jsou patrná supratentoriálně drobná ložiska – gliosky, se sporným klinickým významem. V oblasti kmene nejsou zřetelné žádné patologické změny. Přítomny nejsou ani známky frontotemporální atrofie. Taktéž nejsou prokázány ischemické změny v zadní jámě lební.

Vyšetření EMG prokazuje postižení motoneuronu ve třech etážích. Na musculus tibialis anterior a na IDI – musculus interosseus dorsalis primus je bilaterálně patrná denervace, redukce nýboru, fascikulace a zvětšení motorické jednotky. Jazyk a sternocleidomastoideus vykazují zvětšenou část motorických jednotek a přítomnost denervační aktivity v malé míře. Z EMG vyšetření vyplývá postižení motoneuronu ve třech etážích, což je dle kritérií El Escorial klasifikováno jako definitivní ALS.

Teprve po roce se potíže paní M. podařilo správně určit. Lékař paní M. a jejího manžela seznamuje s povahou a prognózou onemocnění. Co přesněji nemoc znamená a co všechno se pro paní M. a její rodinu změní, to si v tu chvíli nikdo nedokáže představit. „*Mám nějakou nemoc na tři písmena, ale co to znamená?*“

Sdělení prvotní diagnózy pro paní M. v první chvíli znamenala úlevu na, níž navázal pocit bezmocnosti, bezvýchodnosti, smutku a strachu. „Tohle se nemůže dít, ne mně.“ „Mohlo přece dojít k chybě ve výsledcích.“ S pomocí rodiny hledá paní M. jiného specialistu, jež by mohl vyvrátit tuto diagnózu. Intenzita negativních prožitků se s příchodem nových informací stupňovala. Pro potvrzení diagnostiky byla paní M. objednána na vyšetření do centra pro nervosvalová onemocnění ve Všeobecné fakultní nemocnici v Praze. Záznam objektivního vyšetření:

Objektivně: orientovaná všemi kvalitami, dysartrie, řeč setřelá, pomalá, srozumitelná,

Hlavové nervy:

Oči: vizus a rozsah perimetru v normě, oční štěrby symetrické, zornice izokorické, fotoreakce zornic přímá i nepřímá, bulby hybné všemi směry, nystagmus negativní, diplopie negativní,

Obličej: čítí na obličejí symetrické, masseterový reflex vyšší bilaterálně, mimika symetrická, tváře slabě nafoukne, nezapíská, axiální jevy negativní, patrové oblouky symetrické, při fonaci dobře hybné, dávivý reflex bilaterálně pozitivní, jazyk plazí středem, přítomnost fascikulace.

Krk: ameningeální,

HK: pyramidové jevy iritační a zánikové negativní, stisk symetrický v normě, síla v normě, špetka vázne víc vlevo, levák, rr. C5–8 živé s převahou dx, taxe správná, pyramidové jevy negativní, svalový tonus přiměřený, atrofie negativní, fascikulace,

DK: pyramidové jevy iritační a zánikové negativní, akrálně síla symetrická v normě, flexe v pravé kyčli 4+ jinak v normě, taxe přesná, rr. L2–S2 normálně vybavný s lehkou převahou vpravo, pyramidové jevy negativní, taktilní čítí v normě, ladička DK palce 6, HK 7, dřep svede, chůze lehce nestabilní o normo bázi, po špičkách a patách s obtížemi ale zvládne, ve stoji III lehká instabilita, vyhl. L lordóza,

DC: auskultační dýchání čisté sklípkové,

Hmotnost: 81 kg

Ve Všeobecné fakultní nemocnici byla diagnóza ALS znovu potvrzena. Aktuální ALSFRS – R je 39b. Lékařka se společně s pacientkou dohodla na dalším postupu terapie. Paní M. byl nasazen SSRI a Rilutek. Na základě doporučení lékařky podstoupila paní M. spirometrické vyšetření. S výsledky: *FVC 52 %*, *FEV₁ 60 %*, *PEF 48 %*, *FEV/FVC 117 %* a *MVV 41 %*. Výsledky spirometrie byly zhodnoceny jako středně těžká restrikce a lehká obstrukce. Dalším lékařským doporučením bylo provést onkologický screening. Paní M. si během samovyšetření prsu nahmatala bulku.

Po druhém nezávislém potvrzení diagnózy se paní M. a její rodina snaží nalézt odpovědi na některé otázky. Jednou z nejpalčivějších otázek je otázka příčiny onemocnění. V minulosti rodiny se takto závažná nemoc až doposud nevyskytla. I proto se paní M. a její rodina nechce smířit diagnózou tohoto typu. Společně se snaží bojovat proti rozvoji onemocnění a hledají nové možnosti léčby. Velkou nadějí vkládají do homeopatické léčby.

Kvalita života paní M. koreluje s progresí onemocnění. I přes úskalí, jež se pojí s patologií tohoto onemocnění, se paní M. snaží vést plnohodnotný život, věnuje se rodině, zahrádce a chodí na dlouhé procházky do lesa. Při chůzi na delší vzdálenost využívá trekingové hůlky, které jí dodávají pocit jistoty. Řeč paní M. je občas nesrozumitelná. Proto musí některá slova vícekrát opakovat či nahrazovat je jinými. Celkově můžeme říci, že je komunikace pomalejší se zastřeným a chraptivým hlasem. Začínají se projevovat potíže s komunikací při chůzi. Během jídla se u paní M. projevují problémy s tekutinami. Při jejich konzumaci dochází k zakuckávání. Rozvoj onemocnění se projevuje i během spánku. Paní M. začala pociťovat zhoršující se problémy s dýcháním během spánku, zejména ve vodorovné poloze na zádech. Díky tomu se častěji budí a musí spát na bocích. Spánek je často přerušovaný a nekvalitní. Zlepšení spánku docílila paní M. pomocí zvýšené polohy hlavy za pomoci 2 až 3 polštářů.

V období mezi 11. 3 – 3. 4. 2013 se paní M. rozhodla podstoupit rehabilitaci v Rehabilitačním centru v Berouně. V rámci pobytu absolvovala RHB program se zaměřením na zlepšení motoriky orofaciální oblasti, dechové kinetiky, šetrnou kondiční iLTV, ergoterapii, logopedickou a podpůrnou psychologickou péči. Na konci rehabilitačního programu se paní M. cítí lépe. Subjektivně pociťuje zlepšení námahové dušnosti, zmírnění dysartrie a zlepšení celkové kondice.

Po příjezdu z Rehabilitačního centra je paní M. objednaná do onkologického centra kvůli bulce nahmatané při vyšetření prsu. Bohužel mamografie potvrzuje přítomnost ložiska. Z výsledků bioptického vyšetření vyplývá, že se jedná o histologicky dukální invazivní karcinom. V červnu 2013 paní M. podstupuje excissio radialis tumoris mammae l. dx., drainage sec. Redon a detectio nodi lymphatici axil l. dx.. Po ablaci prsu paní M. podstupuje chemoterapeutickou léčbu.

ALS paní M. dále progreduje. Příjem stavy je pro paní M. stále obtížnější. V důsledku zhoršení polykání je poučena a seznámena se zahušťováním tekutin a supraglottickým polykáním. Suché potraviny si před konzumací krájí na malé kousky. V poslední době jí několikrát zaskočilo. „*Měla jsem pocit dušení, slzely mi oči a nevěděla jsem, zda sousto vykašlu.*“ Paní během dne pravidelně cvičí logopedická cvičení motoriky orofaciální. Během konzumace potravy si všimla zhoršené pohyblivosti jazyka na levou stranu. Při polykání jídla se musí soustředit. Musí si manuálně kontrolovat dutinu ústní z důvodu možného zůstatku soust. Porucha konzumace potravin, delší čas při stravování a menší porce, to jsou jen některé

z příčin plynulého váhového úbytku. Při delší stravovací době klesá spolu se silou i chuť na konzumovanou stravu. Řeč paní M. se zhoršila natolik, že musí v případě nejasností použít ke komunikaci psaného slova. Spánek se prozatím nezhoršil i nadále spí na boku, popřípadě s více polštáři pod hlavou. V horních končetinách progreduje akrálně slabost s bolestí ramenních kloubů. Dle záznamu z vyšetření je v ramenních kloubech omezená hybnost. Bolest a slabost se stupňuje spolu s namáháním rukou zejména při používání berle či trekingových holí. Další patrnou progresí onemocnění jsou potíže s jemnou motorikou horních končetin. Zejména při manuální činnosti v kuchyni či na zahrádce paní M. zaznamenává poruchu pinzetového neboli bidigitálního úchopu. Porucha tohoto úchopu jí znemožňuje uchopit malé předměty a má zásadní vliv na psané písmo. To je nucena stále častěji používat, jakožto alternativní metodu komunikace. Slabost dolních končetin při chůzi se stupňuje a chůze se stává nejistou. S progresí slabosti dolních končetin stoupá riziko pádu, zejména na nerovném terénu. Paní M. je nucena z důvodu slabosti omezit své oblíbené procházky lesem, což vnímá velmi negativně.

V listopadu 2013 paní M. opět absolvuje dvacetidenní RHB program. V průběhu hospitalizace absolvovala rehabilitační program se zaměřením na zlepšení motoriky v orofaciální oblasti, zlepšení dechové kinetiky, šetrnou kondiční iLTV, ergoterapii a logopedickou péči. Program se zaměřením na úpravu svalové dysbalance v oblasti pánevního kruhu a dolních končetin, reedukaci stereotypu chůze, LTV dle kineziologického rozboru metody zaměřené na úpravu svalové dysbalance včetně využití myofasciálních technik a respirační fyzioterapie s flutterem. RHB program hodnotí jako kladný, subjektivně pozoruje zmírnění námahové dušnosti, dysartrie a zlepšení své celkové kondice. Výhledově plánuje další pobyt na jaře roku 2014.

Začátkem prosince v doprovodu manžela poprvé navštíví ambulanci pro poruchy výživy a metabolismu. Od června roku 2014 ztratila 22 kg ze své původní hmotnosti. K pokrytí výživových potřeb a doplnění energie bylo paní M. doporučeno do svého jídelního plánu zařadit sipping Nutridrinku. Výhledově je pravděpodobná nutnost zavedení PEG, prozatím indikován není.

V lednu 2014 stav paní M. rapidně progreduje. Celkově se cítí slabá. Začínají se projevovat výrazné potíže se spánkem a ranní únava. Při komunikaci se výrazněji objevuje dušnost. Řeč paní M. je již téměř nesrozumitelná. Komunikace probíhá pomocí tabletu. Lékařka s paní M. konzultuje možnost zahájení neinvazivní plicní ventilace a výhledově

doporučuje návštěvu spánkové laboratoře. Dalším znakem progresu je výrazné zhoršení polykání. Na základě zhodnocení z nutriční ambulance z ledna 2014 je indikováno zavedení PEG. Slabost horních končetin postupuje pomaleji. K problémům s bidigitálním úchopem se přidávají fascikulace na pravé paži. Na delší trasy z důvodu progresu slabosti dolních končetin začíná využívat chodítko. Při chůzi se přibližně po 30 metrech musí zastavit a odpočinout si. Celkově ujde okolo 250 m. Což je výrazné zhoršení. ALSFRS – R kleslo na 23 bodů. Začátkem února je paní M. nabídnuta krátkodobá hospitalizace za účelem zavedení PEG. Rozhodnutí o zavedení či nezavedení PEG je pro paní M. velmi těžké. Doufá ve vylepšení stavu po plánovaném rehabilitačním pobytu. Zavedení PEG prozatím oddaluje. O měsíc později od doporučené indikace se v důsledku trvajících progresu onemocnění rozhodne pro jeho zavedení. Po dvou měsících již plně sama zvládá péči o PEG, řídí se dle doporučeného výživového plánu pro aplikaci výživy.

Na začátku dubna roku 2014 byla paní M. přijata ke krátké hospitalizaci k zhodnocení noční ventilace a eventuálně zavedení neinvazivní podpůrné ventilace z důvodu progredující denní únavy. I přes těžký bulbární syndrom, který je relativní kontraindikací k NIV, se vzhledem k minimálnímu zahlenění a slinění u paní M. rozhodnou lékaři tuto možnost zvážit a posoudit zavedení NIV. V limitované polysomnografii byly známky hypoventilace, bez významnějšího rozdílu oproti bdělému stavu, krevní plyny byly přes den v normě. V ranním odběru krve ihned po probuzení je pouze lehká hyperkapnie. Na základě výsledků se lékaři přiklonili k možnosti zavedení neinvazivní podpůrné ventilace. Během pobytu paní M. vyzkoušela různé typy masek s různým nastavením parametrů BiPAP, bohužel každé zapnutí přístroje bylo doprovázeno zvýšeným sliněním. Tyto sliny nemohla paní M. polknout. Od terapie NIV bylo pro intoleranci a riziko aspirace ustoupeno. Neurologické vyšetření:

Při vědomi orientovaná (osobou, místem, časem), lucidní spolupracuje, těžká dysartrie – snaží se něco vyslovit, ale obtížné srozumitelné, komunikuje převážně formou písemného projevu na papír či tablet, bez zjevné poruchy fatických funkcí, lehce anxiózní, projev přiměřený.

Hlava + MN: hlava normální konfigurace i držení, bez známek traumatu

I, II, VIII: orientačně normální.

III, IV, VI: oční štěrby symetrické, bulby ve středním postavení, volně hybné všemi směry, bez nystagmu, zornice okrouhlé, izokorické, fotoreakce + obě, perimetr orientačně normální,

V: nebolestivé, čítí symetrické, masseterový reflex vysoký, korneální reflex pozitivní

VII: inervace symetrická, mimika vcelku symetrická, ale slabost perorálně, tvář nafoukne slabě, nezapíská, axiální negativní,

IX, X, XI: patrové oblouky symetrické, subjektivně lehká dysfagie, dávivý reflex pozitivní,

XII: jazyk plazí středem, v ústech pomalá hybnost jazyka, atrofován, fascikulace,

Krk a C páteř: lehké omezení hybnosti do rotací, bez známek meningeálního dráždění (horní i dolní meningeální jevy negativní), uzliny nehmatné, štítná žláza nezvětšená, karotidy bez šelestu,

HK: konfigurace a držení normální, zaujímá aktivní polohu, bez známek traumatu, svalová trojka a síla kořenově i akrálně dobrá, špetka vážne bilaterálně, levák, fascikulace na pravé paži, tonus normální, rr. C5–8 + živé s lehkou dx. prevalencí, pyramidové jevy iritační negativní, pyramidové jevy zánikové negativní, taxe: prst – nos přesná, třes negativní, Hautantova zkouška negativní,

Břišní reflexy: pozitivní,

DK: konfigurace a držení normální, bez známek traumatu, flexe v pravé kyčli 4, akrálně je oslabení více znatelné více vpravo., zaujímá aktivní polohu, tonus normální, rr. L2 – S2 + symetrické, pyramidové jevy iritační negativní, zánikové negativní, taxe přesná, třes negativní, Lassegue volný bilaterálně,

Sed: poměrně stabilní, vsedě bez zapojování pomocných dýchacích svalů,

Stoj: pouze s oporou chůze po pokoji s nízkým chodítkem, paretická, peron. vpravo

čítí taktilní orientačně v normě,

Souhrn: dysartrie, slabost mimického svalstva, fascikulace jazyka, vysoký masseterový reflex, smíšená kvadruparéza s fascikulacemi na pravé paži.

V průběhu následujících čtyř měsíců zdravotní stav i nadále progreduje. Potravu přijímá pomocí PEG, jež si sama obsluhuje. Dále se u paní M. začaly projevovat potíže se sliněním a zahleněním. K odstranění nahromaděného sekretu si paní M. pořídila odsávačku a do budoucna uvažuje o zapůjčení přístroje CoughAssist. K chůzi na kratší vzdálenosti využívá chodítka, jinak musí využívat kolečkové křeslo.

Na konci září 2014 je paní M. přivezena RZP do nemocnice pro zhoršení dušnosti. Na provedeném RTG snímku je zřetelné zastření levého kostofrenického úhlu. Zánětlivé parametry jsou mírně zvýšeny. Pro akutní bronchitidu je zahájena bronchodilatační terapie a jsou nasazeny antibiotika. Během dvoudenní hospitalizace dochází ke zlepšení klinického stavu a paní M. je propuštěna do domácího ošetřování. Čtyři dni po propuštění je nucena paní M. za doprovodu manžela opět vyhledat lékařskou pomoc pro zhoršení dušnosti. Po aplikaci bronchodilatační infúze odchází domu.

Začátkem října 2014 byla přijata na interní oddělení s progresí dušnosti při probíhajícím respiračním infektu. Na interním oddělení byl opakovaně prováděn pokus o odsátí horních cest dýchacích bez efektu, pokračuje progresse oxygenačního selhávání při základní dg. Z toho důvodu byla paní M. přeložena na anesteziologicko resuscitační oddělení, kde byla intubována a napojena na UPV. Během hospitalizace je paní M. provedena klasická tracheostomie, o domácí plicní ventilátor je již zažádáno. Pátý den po provedení klasické tracheostomie jeví tracheostomický kanál známky flegmózních změn, proto je nasazena antibiotická terapie. Odpojení UPV není možné, opakované pokusy vedly k desaturaci a sympatikotonii. Pravidelně je nutné provádět odsávání přes tracheostomickou kanylu, paní M. není schopna sekret odkašlat přes tracheostomickou kanylu. Jedenáctý den hospitalizace je přeložena na RES ÚVN Střešovice k nastavení domácího ventilátoru a edukaci rodiny. V ÚVN Střešovice je paní M. hospitalizována patnáct dní. Během hospitalizace je pokračováno v antimikrobiální a lokální terapii rané infekce v okolí tracheostomické kanyly. Rodina paní M. se aktivně podílí na ošetřování tracheostomie, aby ji po propuštění mohli ošetřovat v domácím prostředí. Při dimisi je stav paní M. bez známek infekce a zánětlivé parametry jsou nízké.

Tracheostomickou kanylu paní M. přijala, péči o ní rodina zvládá zcela bez problémů. Rodina paní M. je zcela výjimečná, i přes všechny překážky si dokáží zachovat nadhled a úsměv. Celodenní péče, jež poskytují paní M. je příkladná. Přes nepřízeň onemocnění tato rodina drží spolu a podporuje se. Celkový stav se stále zhoršuje, paní M. ubývají síly a cítí

se čím dál více slabá. Potíže se zahleněním a sliněním se stupňují. K odstranění sekrece je používána odsávačka a přístroj CoughAssist. Během používání přístroje CoughAssist se epizody dušení minimalizovaly. Přístroj je rodinou využíván přibližně 10x denně. Dvakrát během ledna 2015 byla paní M. přijata k hospitalizaci z důvodu zajištění UPV v důsledku výpadku eklektického proudu v místě bydliště. Větší část dne tráví paní M. na lůžku, spí vpolosedě. Probouzí se průměrně 3krát za noc v důsledku samovolného sklouznutí těla do paty postele. Stoj zvládne pouze s oporou dvou osob. Řeč paní M. se stala zcela nesrozumitelnou. Komunikuje přes tablet.

Záznam z neurologického z května 2015 vyšetření zaznamenává další progresi onemocnění.

Na lůžku, lucidní, orientovaná, spolupracuje, anartrie, komunikace pomocí tabletu a písmem, které je dobře čitelné, bez zjevné poruchy fatických funkcí, spokojená, normoformická, není zahleněná, sialorrhoea je negativní.

III, IV, VI: oční štěrby symetrické, bulby ve středním postavení, volně hybné všemi směry, bez nystagmu, zornice okrouhlé, izokorické, fotoreakce + obě,

V: nebolestivé, čítí symetrické, masseterový

VII: inervace symetrická, mimika vcelku symetrická, ale slabost perorálně, axiální negativní,

IX, X, XI: patrové oblouky nepřehledné,

XII: jazyk jen povyplazí, v ústech pomalá hybnost jazyka, atrofován, fascikulace

- *Fascikulace na bradě a v obličejí*

Krk a C páteř: zavedená tracheostomie, okolí klidné, nevyšetřována

HK: konfigurace a držení normální, zaujímá aktivní polohu, bez známek traumatu, atrofie interos. Svalů bilaterálně, dx / sin stisk 3+/4, flexe a extenze loket 4/5, HKK zvedne nad horizontálu, špetka vázne bilaterálně, levák, fascikulace na pravé paži, tonus normální, rr. C5-8 + živé s lehkou dx. nyní nevyšetřeny, taxe: prst-nos nyní nevyšetřena, třes negativní

Břišní reflexy: nevyšetřeny, okolí PEG klidné

DK: atrofie povšechně, flexe v koleni dx/sin 2/2-, abdukce 3+, akrálně plegie, tonus normální, rr. nevyšetřeny,

Sed: s lehkou oporou

čítí taktilní: orientačně v normě

souhrn: anartrie, slabost mimického svalstva, fascikulace a atrofie jazyka, vysoký masseťerový reflex, smíšená kvadruparéza s fascikulacemi a atrofiemi

Během léta 2015 se podařilo rodině zařídít výtah, který rodině velmi usnadnil přesun pacientky ven z domu. Kromě nového výtahu se rodině podařilo získat i nový vozík, jež je speciálně navržen tak, aby udržel tělo a hlavu ve správné pozici.

Další vývoj stavu paní M. byl vcelku kontinuální. Její stav pomalu progredoval, nyní po roce je paní M. zcela odkázána na pomoc druhých. Pohyb paní M. je minimální. Již není možná ani komunikace pomocí tabletu či psaní. Rodina má již pět měsíců zažádáno o elektrický zvedák. Bohužel prozatím nedostali zprávu od posudkového lékaře k jeho schválení. Přislíbena má rodina paní M. i oční komunikátor.

Během roku se na péči kromě manžela podílely i její dvě dcery. Pokud je venku pěkné počasí vozí paní M. na procházky. Bohužel vyjížděky do lesa z důvodu špatné přístupové cesty možné nejsou. Poskytování komplexní ošetrovatelské péče je pro rodinu náročné po všech stranách. Rodinu 3 krát týdně navštěvuje v rámci domácí péče všeobecná sestra a fyzioterapeutka. Jednou měsíčně dojíždí na kontrolu tracheostomické kanyly lékař. Paní M. také v pravidelných intervalech (3 měsíčních) navštěvuje v jejím domácím prostředí její ošetroující neuroložka.

6.1.3 Souhrnný záznam neurologických vyšetření paní M.

Datum:			22. 08. 2012	28. 02. 2013	16. 05. 2013	07. 08. 2014	09. 05. 2015	
Obj.:	Vědomí	Lucidní	Ano	Ano	Ano	Ano	Ano	
	Orientován	Osobou	Ano	Ano	Ano	Ano	Ano	
		Místem	Ano	Ano	Ano	Ano	Ano	
		Časem	Ano	Ano	Ano	Ano	Ano	
	Míra možné spolupráce		Ano	Ano	Ano	Ano	Ano	
	Dýchání				Eupnoická		Ano	
Řeč		Cerebellární skandovaná řeč		Dysartrie – setřelá, pomalá, srozumitelná	Dysartrie – setřelá, pomalá, srozumitelná	Těžká dysartrie	Anartrie	
Hlava:	Mozkové nervy	I, II, VIII	Fyziologický nález	Ano	Ano	Ano	–	–
		III, IV, VI	Vizus a rozsah perimetru	V normě	V normě	–	–	–
			Oční štěrbin	Symetrické	Symetrické		Symetrické	Symetrické
			Zornice	Izokorické	Izokorické	Izokorické	Izokorické	Izokorické
			Fotoreakce zornic	Přímá i nepřímá	Přímá i nepřímá	Přímá i nepřímá	Přímá i nepřímá	Přímá i nepřímá
			Bulby	Hybné všemi směry	Hybné všemi směry	Hybné všemi směry	Hybné všemi směry	Hybné všemi směry
				Střední postavení	Střední postavení	Střední postavení	Střední postavení	Střední postavení
			Nystagmus	Negativní	Negativní	Negativní	Negativní	Negativní
			Diplopie	Negativní	Negativní	Negativní	–	–
		V	Čítí na obličej	–	Symetrické	Symetrické	Symetrické	Symetrické
			Masseterový reflex	–	Vyšší bilaterálně	Vysoký bilaterálně	Vysoký bilaterálně	Vysoký bilaterálně
			Síla žvýkacích svalů	–	Tváře slabě nafoukne, nezapíská,	Tváře slabě nafoukne, nezapíská,	Tváře slabě nafoukne, nezapíská,	–
		VII	Axialní jevy	–	Negativní	–	Negativní	Negativní
			Mimika		Symetrická	Symetrická	Symetrická, slabá periorálně	Vcelku symetrická, slabá periorálně

		IX, X, XI	Patrové oblouky	–	Symetrické, při fonaci dobře hybné	Symetrické, při fonaci dobře hybné	Symetrické, při fonaci dobře hybné	Nepřehledné
			Dávivý reflex	–	Bilaterálně pozitivní	Bilaterálně pozitivní	Bilaterálně pozitivní	–
		XII	Jazyk	–	Plazí středem	–	Jen povyplazí	Jen povyplazí
			Fascikulace	–	Ano	Ano	Ano	Brada, obličej
			Atrofie	–	–	–	Ano	–
Krk	Ameningeální			–	Ano	–	Ano	Zavedená tracheostomie, okolí klidné
	Hybnost krční páteře			–	–	–	Lehké omezení do rotací	
	Karatidy tepou symetricky			–	–	–	–	
	Bez šelestu			–	–	–	–	
	Štítná žláza nezvětšena.			–	–	–	–	
Horní končetiny	Konfigurace			–	–	–	Normální	Normální
	Hybnost			–	–	–	Špetka vážne bilaterálně	Špetka vážne bilaterálně
	Tonus+ trafika			–	Přiměřený	Přiměřený	Přiměřený	–
	Svalová síla			–	V normě	V normě	V normě	–
	Reflexy šlachové a okosticové (rr. C5 – C8)			Normální symetrické	Živé s převahou dx	Živé s převahou dx	Živé s převahou dx	Živé s převahou dx (nyní nevyšetřeny)
	Pyramidové jevy	Iritační	Juster	Negativní	Negativní	PYJ DX. +	Negativní	–
			Trömner					–
			Hoffmann					–
		Zánikové	Mingazzini	Bez poklesu	Negativní		Negativní	–
			Dufour	Negativní				Negativní
Barré			–					
Hanzal			–					
Rusecký	–							
Taxe			Normální	Normální	Normální	–	Normální (nevyšetřena)	

	Diadochokineze		Normální	-	-	-	-	
	Atrofie		-	Negativní	-	Hypotrofie interos. Svalů bilaterálně	Hypotrofie interos. Svalů bilaterálně	
	Fascikulace			Přítomná	Negativní	Přítomna na P paži	Přítomna na P paži	
Břicho	Břišní rr.		Normální, symetrické	-	-	Pozitivní	Nevyšetřeny –okolí PEG klidné	
Doklní končetiny	Hybnost		-	-	-	-	-	
	Tonus + trafika		-	-	V normě	V normě	V normě	
	Svalová síla		-	Akrálně síla symetrická v normě	-		Nevyšetřeno	
	Šlachokosticové reflexy (rr. L2-S2)		Normální symetrické	Normálně vybavný s lehkou převahou v pravo	Dobře vybavné	Dobře vybavné	-	
	Pyramidové jevy iritační (spastické)	Extenční	Babinski	Negativní	Negativní	-	Negativní	-
			Roche					-
			Chaddock					-
			Gordon					-
			Schäffer					-
		Flekční	Mendel-Bechtěrev					-
Žukovsky-Kornilov			-					
Rossolimo			-					
Zánikové	Mingazzini	Bez poklesu	-	-	-	-		
Taxe		Přesná	Přesná	Přesná	-	-		
Fascikulace				Negativní				

	Atrofie			–	–	Kvadricepců bilaterálně	Kvadricepců bilaterálně	Povšechně
Páteř				–	Vyhl. L lordóza	–	–	–
Sed				–	–	Poměrně stabilní	S lehkou oporou	S lehkou oporou
Stoj			O širší bázi		Ve stoji III lehká instabilita	Vážna na patě v levo	Nezkoušeno	S oporou 2 osob
Chůze			Lehké horšení zavřením očí, nejistota při otočkách		Chůze lehce nestabilní o normobazi, po špičkách a patách s obtížemi ale zvládne,	Chůze paretická	Nezkoušeno	Nezkoušeno
Čítí			V normě		V normě	V normě	V normě	V normě

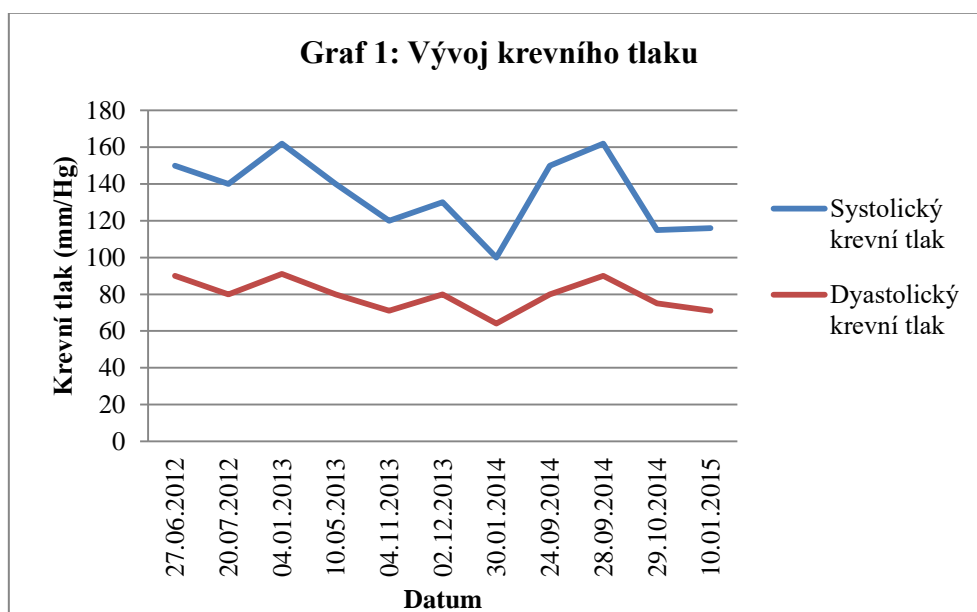
6.1.4 Analýza vybraných dat pacientky

V následující kapitole je graficky znázorněn vývoj vybraných hodnot. Mezi sledované hodnoty byly zařazeny hodnoty krevního tlaku, tepové frekvence, váhy, BMI, saturace a škály ALS – FRS.

6.1.4.1 Vývoj krevního tlaku

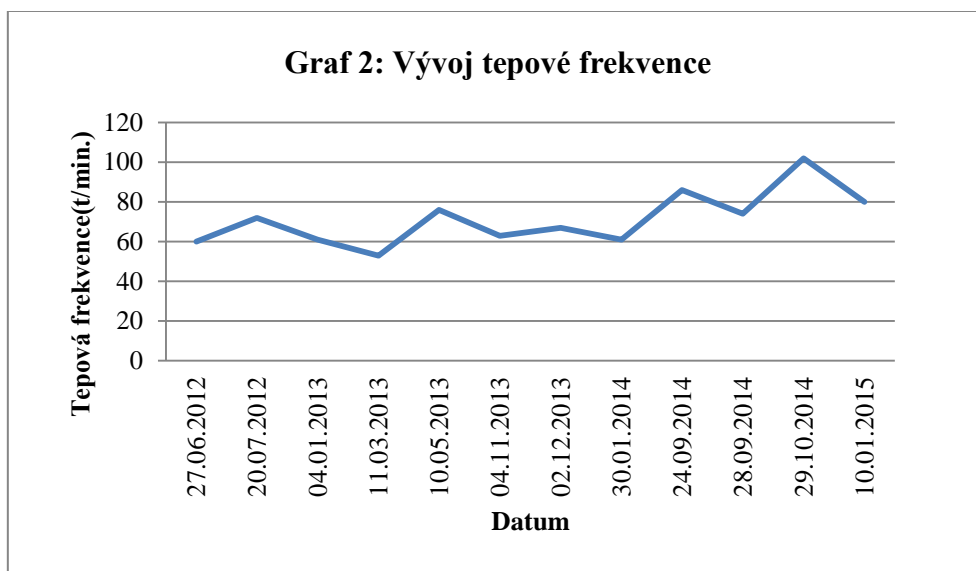
Znázorněný spojnicový graf (Graf 1) zobrazuje vývoj krevního tlaku v systole a diastole. Osa y zobrazuje hodnoty krevního tlaku uváděné v milimetrech rtuťového sloupce (mmHg) a osa x zaznamenává datum naměřené hodnoty krevního tlaku. Optimální klidová hodnota krevního tlaku u dospělého člověka je dle WHO uváděna jako rozmezí hodnot 120–129 mmHg u systolického a 80–84 mmHg u diastolického krevního tlaku.

Od 27. 6. 2012 je do července téhož roku zaznamenán pokles krevního tlaku. V lednu 2013 je při vstupním vyšetření ke kontrolní hospitalizaci v Praze zaznamenána zvýšení hodnota krevního tlaku. Posléze má hodnota krevního tlaku sestupné tendence až do konce září 2014, kdy dochází k rapidnímu vzestupu. Období vzestupu krevního tlaku odpovídá době, kdy byla paní M. diagnostikována akutní bronchitida. V říjnu 2014 a lednu 2015 je opět zaznamenán pokles hodnot.



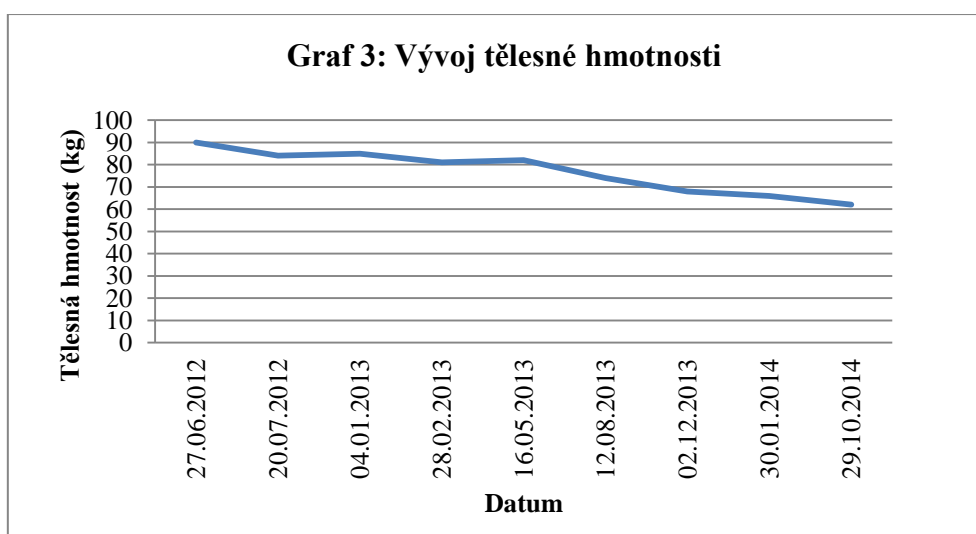
6.1.4.2 Vývoj tepové frekvence

Znázorněný spojnicový graf (Graf 2) zobrazuje vývoj tepové frekvence od června 2012 do ledna 2015. Na znázorněném spojnicovém grafu (Graf 2) můžeme pozorovat vzestupnou tendenci tepové frekvence. Osa y zobrazuje hodnoty tepové frekvence (= počet tepů za 1 minutu). Osa x zaznamenává datum naměřené hodnoty tepové frekvence. Optimální tepová frekvence u dospělého člověka je 70–80 tepů za minutu.



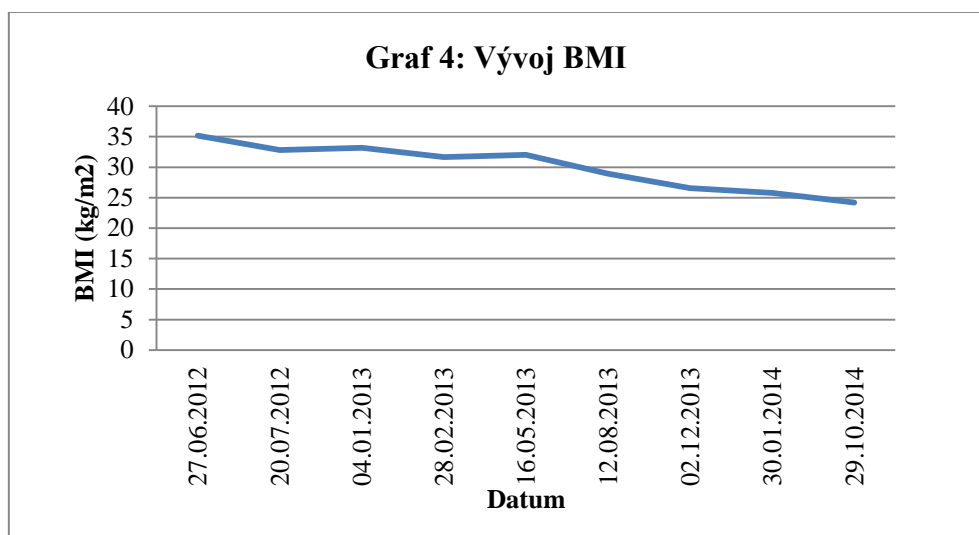
6.1.4.3 Vývoj tělesné hmotnosti.

Znázorněný spojnicový graf (Graf 3) zobrazuje vývoj tělesné hmotnosti. Na grafu (Graf 3) pozorujeme pokles tělesné hmotnosti o 28 kilogramů od června 2012 do října 2014. Osa y zobrazuje hodnoty tělesné hmotnosti. Osa x zaznamenává datum naměřené tělesné hmotnosti.



6.1.4.4 Vývoj BMI

Znázorněný spojnicový graf (Graf 4) zobrazuje vývoj hodnoty Body mass index. Na grafu pozorujeme pokles Body Mass Index (BMI) křivky v závislosti na čase. Na ose y jsou znázorněny hodnoty BMI a osa x znázorňuje datum naměřené tělesné hmotnosti. Hodnota BMI je vypočtena dle vzorce $BMI = \frac{hmotnost [kg]}{(výška [m])^2}$. Optimální hodnota BMI je udávána v rozmezí od 18,5 do 25

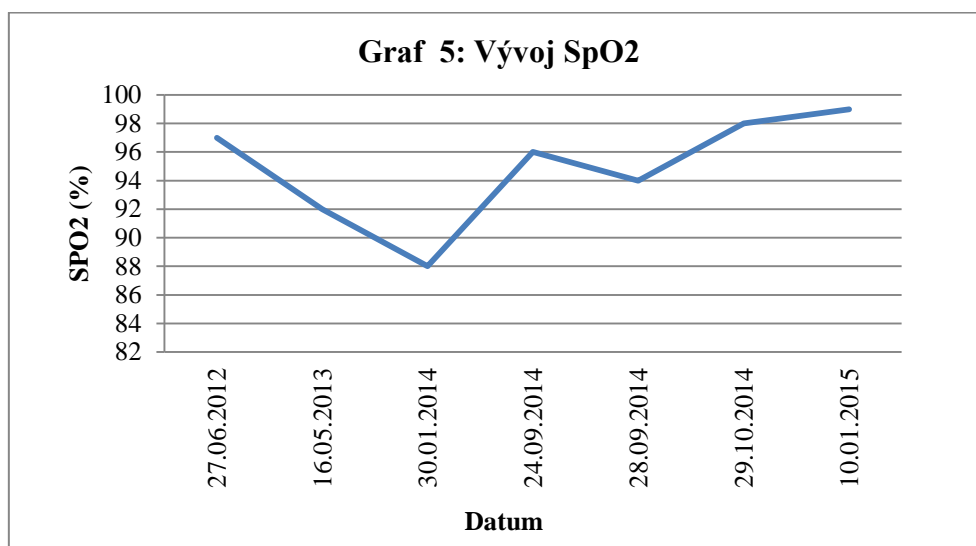


6.1.4.5 Vývoj SpO₂ (saturace)

Znázorněný spojnicový graf (Graf 5) zobrazuje vývoj saturace krve kyslíkem. Na ose y jsou znázorněny saturace v procentuálním zastoupení a osa x znázorňuje datum měření saturace.

Od května 2012 pociťuje paní M. námahovou dušnost, která postupně přechází v dušnost klidovou. Dne 27. 6. 2012 je u paní M. naměřena hodnota saturace 97 %. Během dalšího roku došlo opět ke zhoršení saturace o 5 % (92 %) oproti předchozí naměřené hodnotě. O osm měsíců později je zaznamenán pokles naměřené saturace o 4 % (88 %) oproti předchozí naměřené hodnotě. Na konci září 2014 byla paní M. přijata na interní oddělení s progresí dušnosti při probíhajícím respiračním infektu je zahájena bronchodilatační terapie a jsou nasazeny antibiotika. Při dimisi z nemocničního zařízení byla naměřena hodnota saturace 96 %, jedná se tedy o výrazné zlepšení oproti poslední naměřené hodnotě. Bohužel během několika dní pociťuje paní M. výrazné zhoršení pro zhoršení dušnosti po nasazené bronchodilatační infúzi odchází domu s hodnotou saturace 94 %. Začátkem října 2014 je paní M. opět přijata s progresí dušnosti a po několikátém neúspěšném pokusu o odsátí horních cest

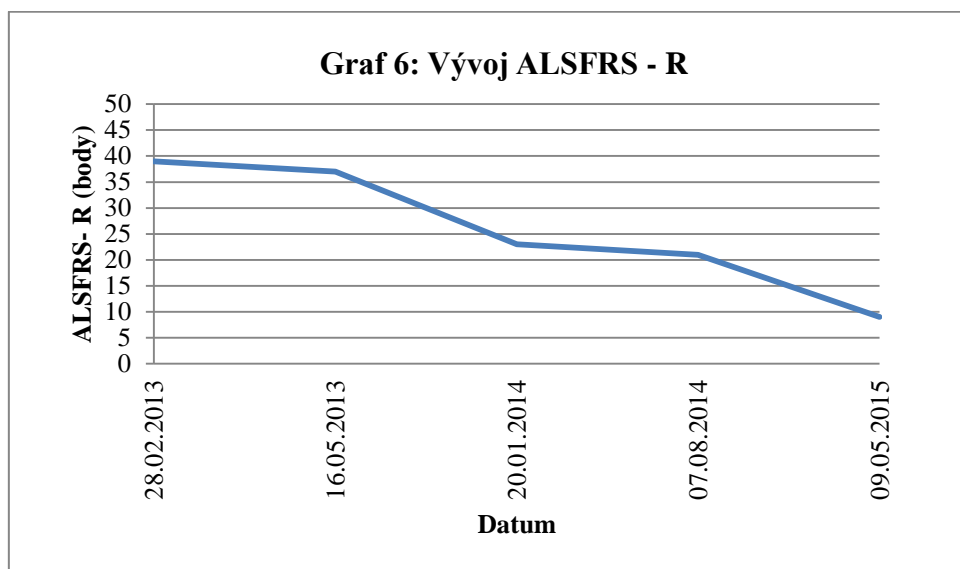
dýchacích je paní M. napojena na UPV a následně je indikována a provedena klasická tracheostomie. Dne 29. 10. 2014 je hodnota saturace 98 % (pacientka napojen na UPV). Začátkem ledna 2015 je zaznamenána v lékařské zprávě hodnota saturace 99 % (pacientka napojen na UPV).



6.1.4.6 Vývoj křivky ALS funkční hodnotící škály

Znázorněný spojnicový graf (Graf 6) zobrazuje vývoj ALS funkční hodnotící škály (ALSFRS – R) v závislosti na čase – progresi onemocnění. Osa y uvádí bodové ocenění škály ALSFRS – R zatím co osa x znázorňuje datum vyhodnocení škály.

Průměrné uváděné skóre dosahuje poklesu 0,4–0,8 bodů za měsíc. Maximální počet dosažených bodů v této škále je 48 a minimální počet bodů je 0. S progresí onemocnění dochází k bodovému úbytku. Průměrná hodnota paní M. je vypočtena na 0,9 bodů za měsíc.

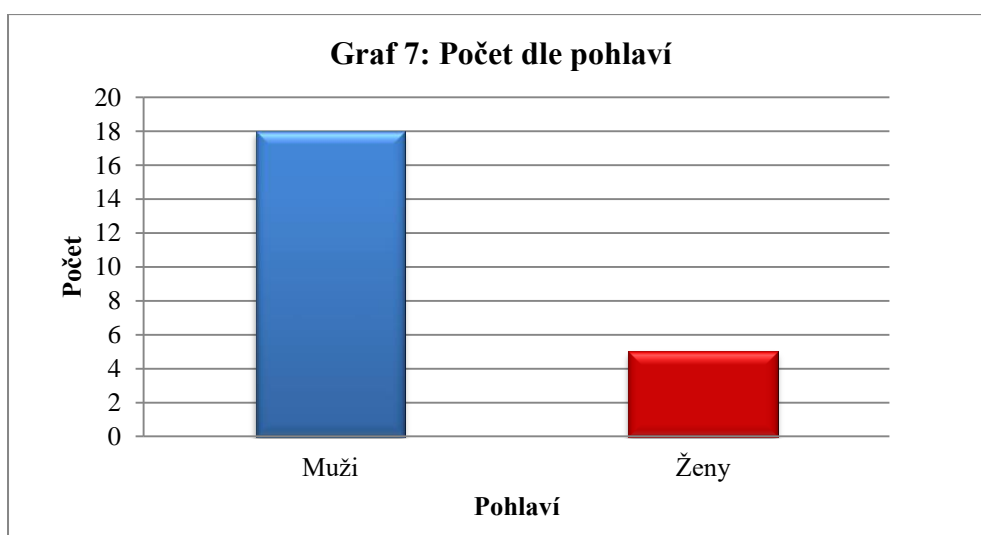


6.2 Základní grafické zpracování datového souboru

Následující kapitola se zabývá zpracováním získaných dat z lékařských zpráv pacientů Neurologické kliniky FN Plzeň a pacientů, jež byli adresně osloveni mimo Neurologickou kliniku FN Plzeň. Datový soubor interpretuje základní informace o těchto pacientech. Rozsah statistického souboru tvoří 23 statistických jednotek – pacientů s diagnostikovanou ALS.

6.2.1 Pohlaví respondentů

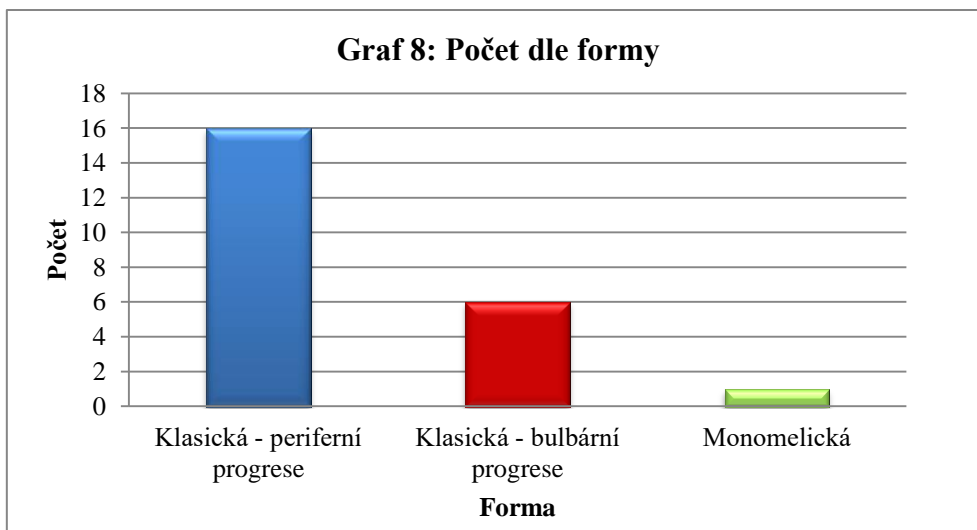
Znázorněný sloupcový diagram (Graf 7) zobrazuje zastoupení mužů a žen ve zkoumaném souboru respondentů. Celkový počet pacientů je 23. Osa y znázorňuje počet pacientů a na ose x je vyznačeno jejich pohlaví. Z grafu (Graf 7) vyplývá převaha mužů 18:5 oproti ženám.



6.2.2 Nejčastější forma ALS u dotazovaných respondentů

Předložený sloupcový diagram (Graf 8) zaznamenává rozčlenění pacientů v závislosti na diagnostikované formě ALS. Osa y znázorňuje počet pacientů a na ose x je vyznačena forma počátku ALS.

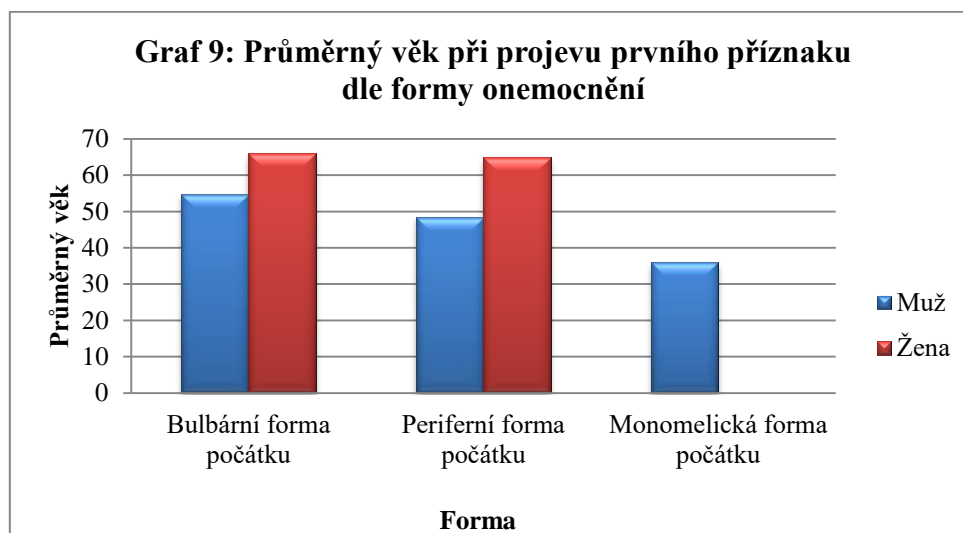
Nejvíce zastoupenou formou je klasická forma s periferní symptomatologií, jež byla diagnostikována 16 pacientům. Následuje klasická forma ALS, s bulbární symptomatologií onemocnění, ta byla zjištěna u 6 respondentů. Nejméně početně je zastoupena forma monomelická, ta byla diagnostikována pouze jednomu z respondentů.



6.2.3 Věk respondentů při projevu prvního příznaku

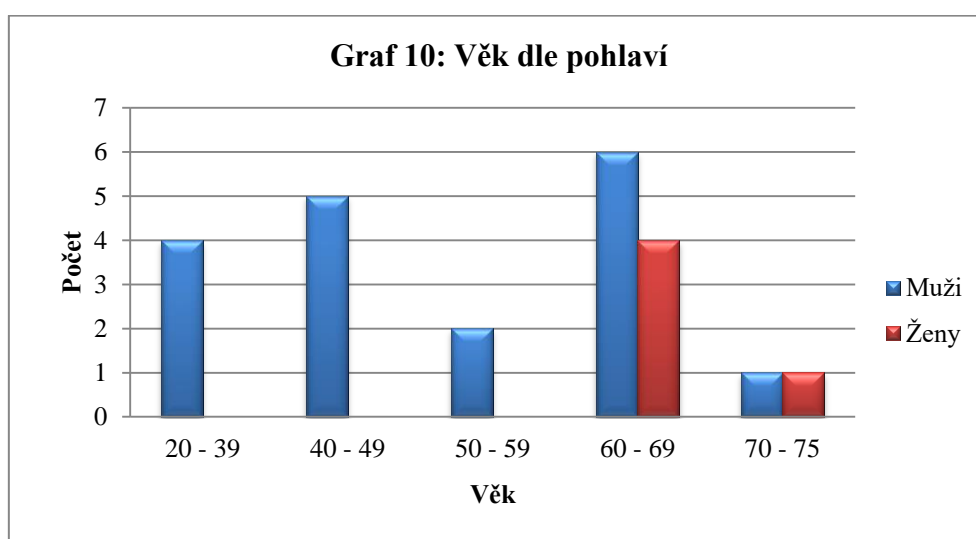
Znázorněný sloupcový diagram (Graf 9) zobrazuje průměrný věk respondentů při projevu prvního příznaku v závislosti na formě onemocnění. Osa y znázorňuje průměrný věk pacientů při zaznamenání prvního příznaku a na ose x je vyznačena forma počátku ALS.

Klasická forma ALS s bulbární symptomatologií se průměrně projevovala v 55 letech u mužů a 66 letech u žen. Klasická forma ALS s periferní symptomatologií se nejčastěji projevila ve 48 letech u mužů a v 65 letech u žen. Monomelická forma ALS byla zaznamenána pouze u jednoho respondenta s projevem prvního příznaku ve věku 36 let.



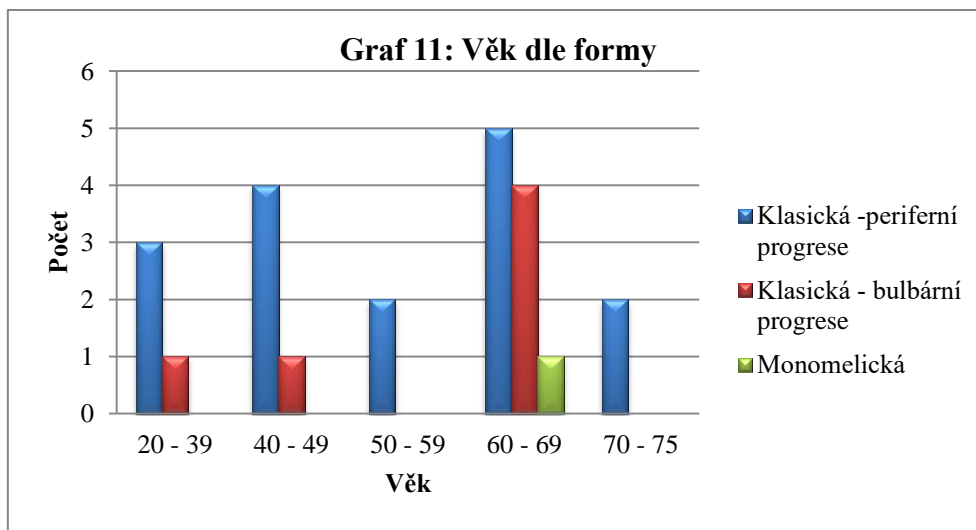
Další znázorněný sloupcový diagram (Graf 10) znázorňuje rozložení mužů a žen, dle věku při projevu prvního příznaku. Osa y znázorňuje počet pacientů a na ose x je vyznačeno věkové rozmezí.

U nejvíce respondentů se první zaznamenaný příznak projevil ve věkovém rozmezí 60–69 let, v počtu 6 mužů a 4 žen. Druhou nejčetnější věkovou kategorií je věková skupina 40–49 let, kdy projev prvního příznaku zaznamenalo celkem 5 mužů. V tomto věkovém rozmezí nebyl zaznamenán rozvoj prvního příznaku u žádné ženy. V pořadí třetí nejčetnější kategorii tvoří respondenti zařazení v nejmladším věkovém rozmezí. V období 20–39 let se první příznak ALS projevil u 4 mužů. Shoda v počtu respondentů nastává u věkového rozmezí 50–59 let a 70–75 let, kdy se první příznak projevil shodně u 2 respondentů. Rozdíl je pouze v pohlaví respondentů. V mladší věkové kategorii (50–59 let) se první příznak projevil u 3 mužů, zatímco ve věkovém rozmezí 70–75 to bylo u jednoho muže a jedné ženy.



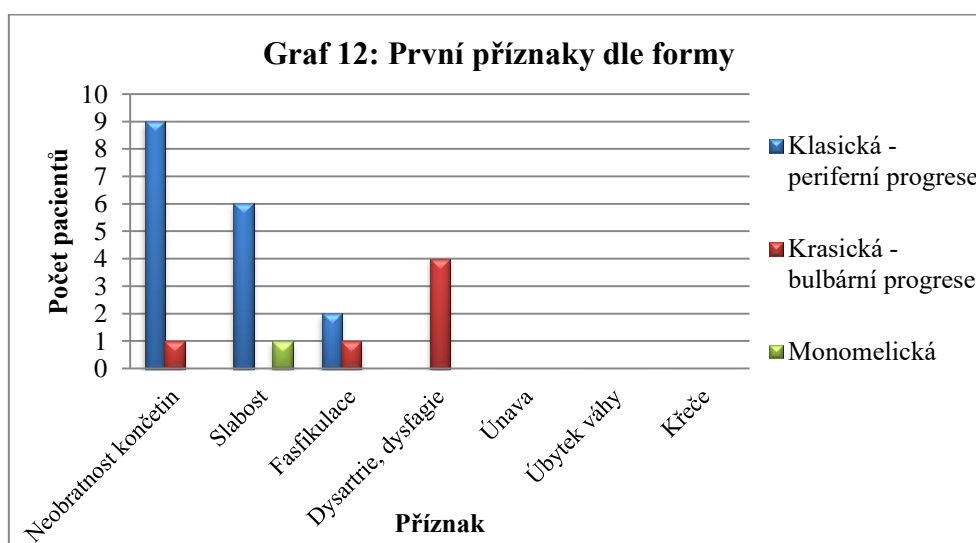
Sloupcový diagram (Graf 11) znázorňuje věk při projevu prvního příznaku v závislosti na formě ALS. Osa y znázorňuje počet pacientů a na ose x je vyznačeno věkové rozmezí.

Nejvíce zastoupenou věkovou skupinou klasické formy ALS s periferní symptomatologií jsou respondenti ve věkovém rozmezí 60–69 let. Následují věková rozmezí 40–49 let, 20–39 let, u posledních dvou věkových kategorií nastává shoda u počtu respondentů. Klasická forma s bulbární symptomatologií onemocnění, je nejvíce zastoupena ve věkové kategorii 60–69 let. Navazující věkové kategorie 20–39 let a 40–49 let vykazují shodu v počtu respondentů. Ve věkové kategorii 50–59 let a 70–75 let nejsou zaznamenáni žádní respondenti s touto formou ALS. Poslední zastoupenou formou ALS je forma monomelická, u níž je zaznamenán pouze jeden respondent a to ve věkové kategorii 60–69 let.



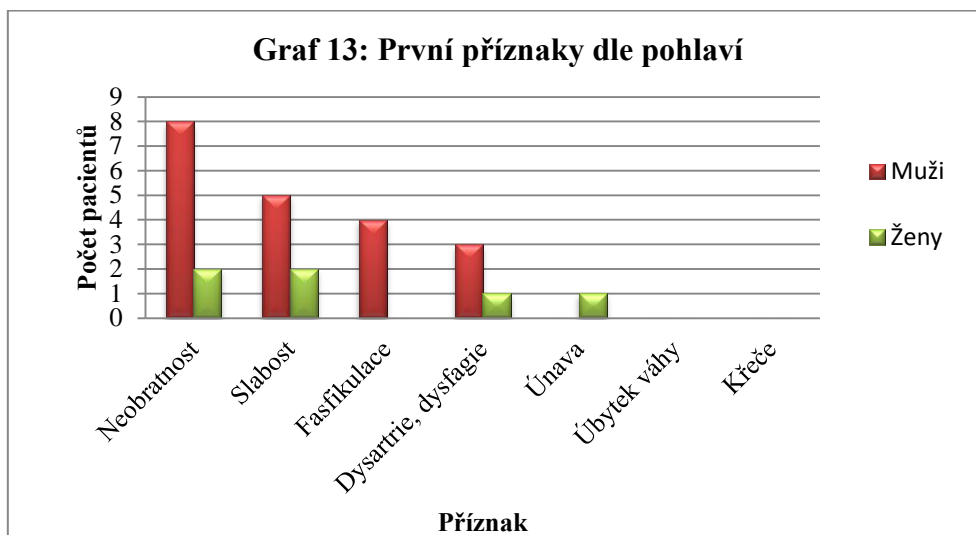
6.2.4 Projev prvního příznaku ALS

V pořadí dvanáctý znázorněný sloupcový diagram (Graf 12) zobrazuje nejčastější projev prvního příznaku v závislosti na formě ALS. Osa y znázorňuje počet pacientů a na ose x jsou zaznamenány příznaky. Nejčastějším prvním zaznamenaným příznakem klasické formy ALS s periferní symptomatologií je neobratnost končetin. Druhým nejčastěji zaznamenaným příznakem této formy je slabost a poslední je zaznamenána fascikulace. Klasická forma ALS s bulbární symptomatologií se nejčastěji prvotně projevovala jako dysartrie či dysfagie, následoval projev fascikulace, a u jednoho respondenta byla zaznamenána neobratnost končetin, jakožto primární projev tohoto typu ALS. Monomelická forma byla zaznamenána pouze u jednoho pacienta a prvotně se projevila jako slabost.



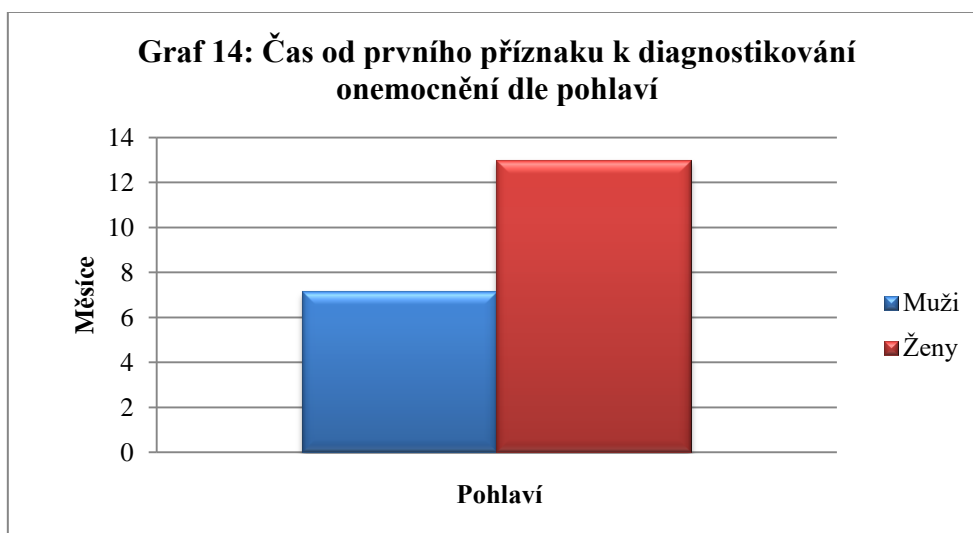
V pořadí třináctý znázorněný (Graf 13) znázorňuje nejčastější projev prvního příznaku v závislosti na pohlaví. Osa y znázorňuje počet pacientů a na ose x jsou zaznamenány

příznaky. U mužů se nejčastěji projevoval jako první příznak neobratnost, následovala slabost, fascikulace a dysfagie v tomto pořadí. Mezi ženami se jako první příznak shodně projevovala neobratnost a slabost. Po jedné z respondentek pak udává jako první projev ALS dysartrii s dysfagií a únavu.



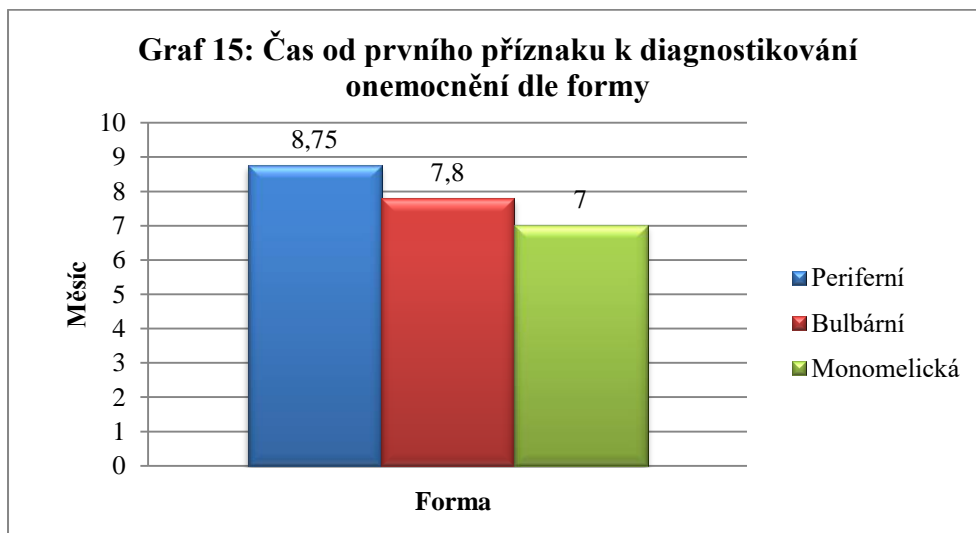
6.2.5 Čas od projevu prvního příznaku k diagnostikování.

Níže znázorněný sloupcový graf (Graf 14) zobrazuje počet uplynulých měsíců od projevu prvního příznaku k diagnostice ALS. Osa y znázorňuje počet měsíců a na ose x je zaznamenáno pohlaví pacientů. Jak je možné vidět na níže znázorněním grafu u žen trvala diagnostika ALS přibližně o polovinu déle (13 měsíců) než u mužů (7 měsíců).



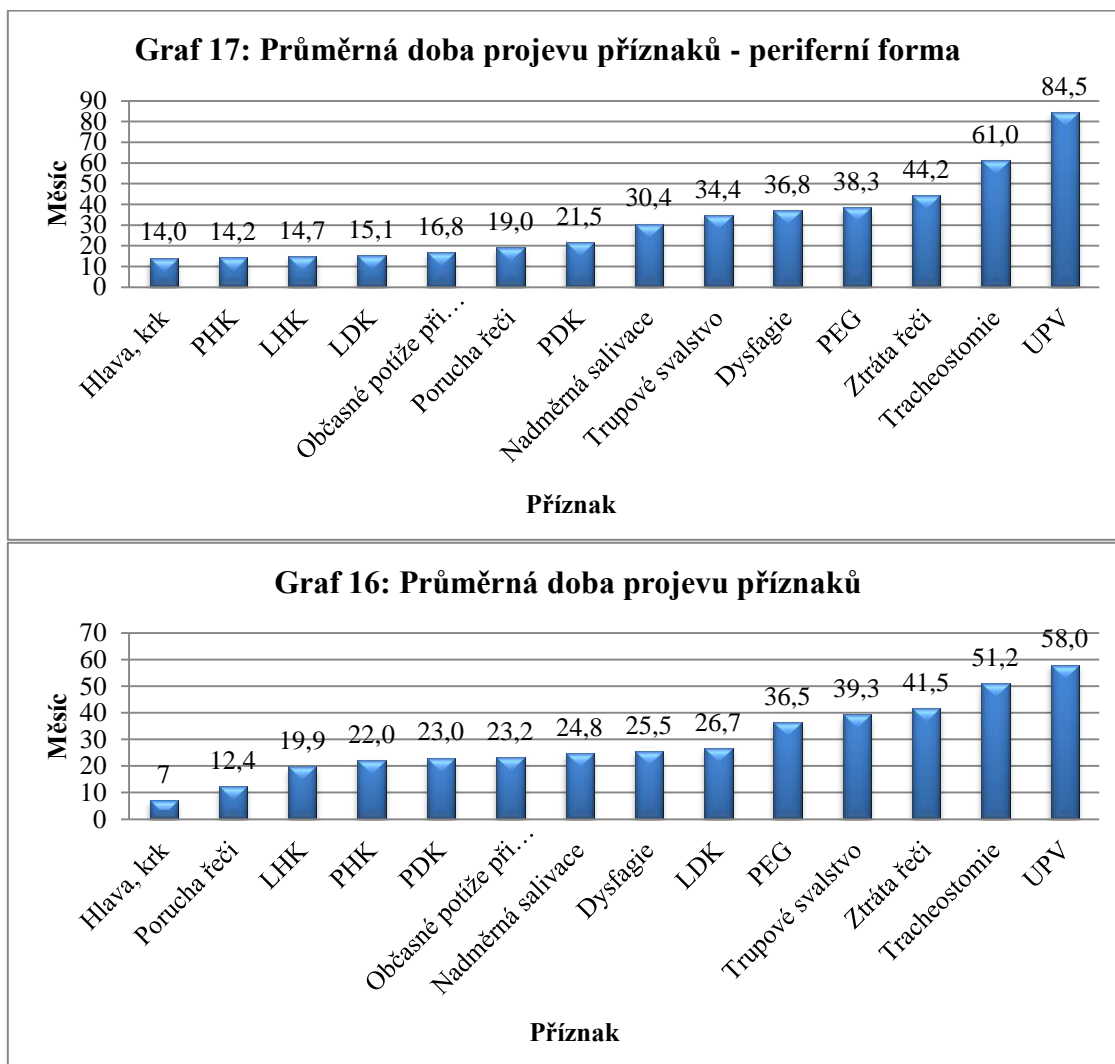
Další znázorněný sloupcový graf (Graf 15) zobrazuje průměrný počet uplynulých měsíců od projevu prvního příznaku k diagnostice ALS v závislosti na formě. Osa y znázorňuje průměrný věk pacientů při projevu prvního příznaku pacientů

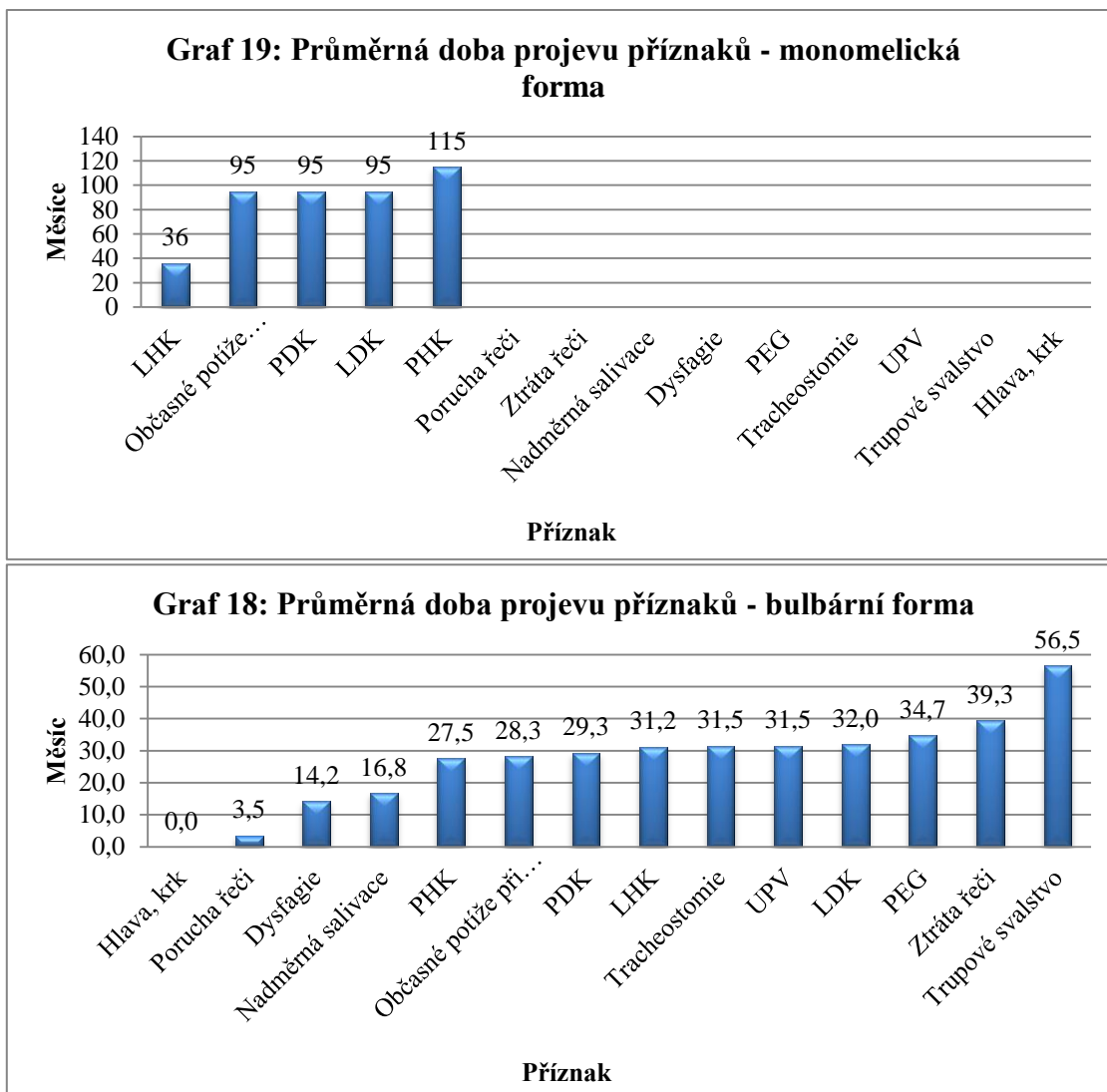
a na ose x je zaznamenána forma počátku ALS. Nejdelší časové období (8,7 měsíců) od projevu prvního příznaku k diagnostice uběhlo u pacientů s klasickou formou ALS Druhý průměrně nejdelší čas od projevu prvního příznaku uběhl u klasické formy ALS s bulbární symptomatologií (7,8 měsíců). Nejkratší doba diagnostiky byla zjištěna u monomelické formy ALS (7 měsíců).



6.2.6 Projev určitého příznaku od projevu prvního příznaku.

Níže zobrazené grafy (Graf 16, 17, 18 a 19) znázorňují průměrnou dobu nástupu příznaků u pacientů s ALS. Osa y u grafů 16, 17, 18 a 19 znázorňuje počet měsíců od projevu prvního příznaku a osa x zaznamenává příznaky. První graf (Graf 16) popisuje průměrnou dobu nástupu příznaků (doba počínaje zaznamenáním prvního příznaku pacientem) souhrnně u všech typů ALS. Další grafy (Graf 17, 18 a 19) jsou pak rozčleněny dle jednotlivých forem ALS.



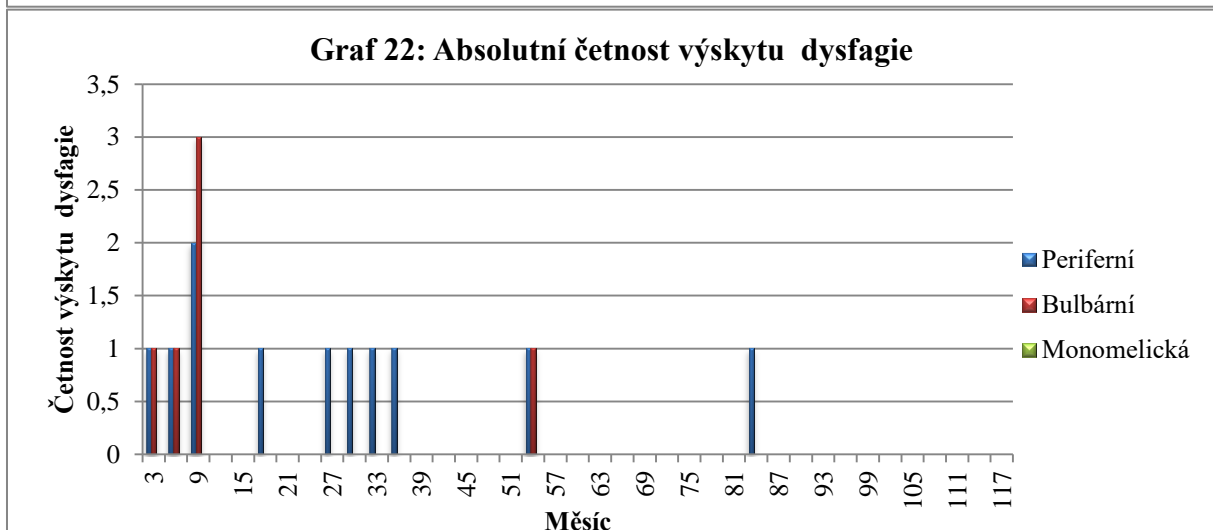
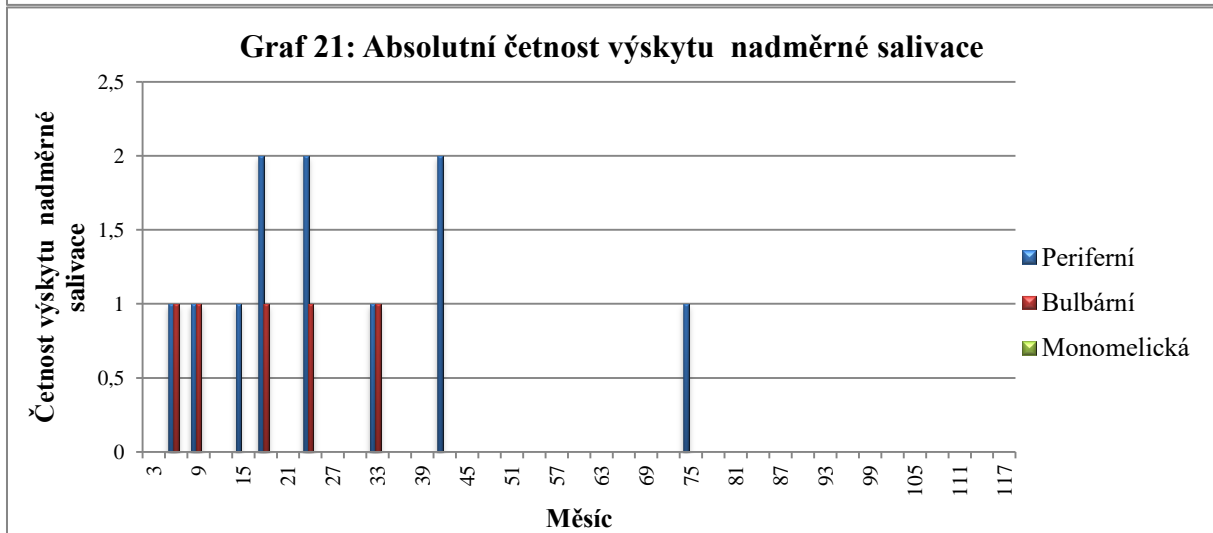
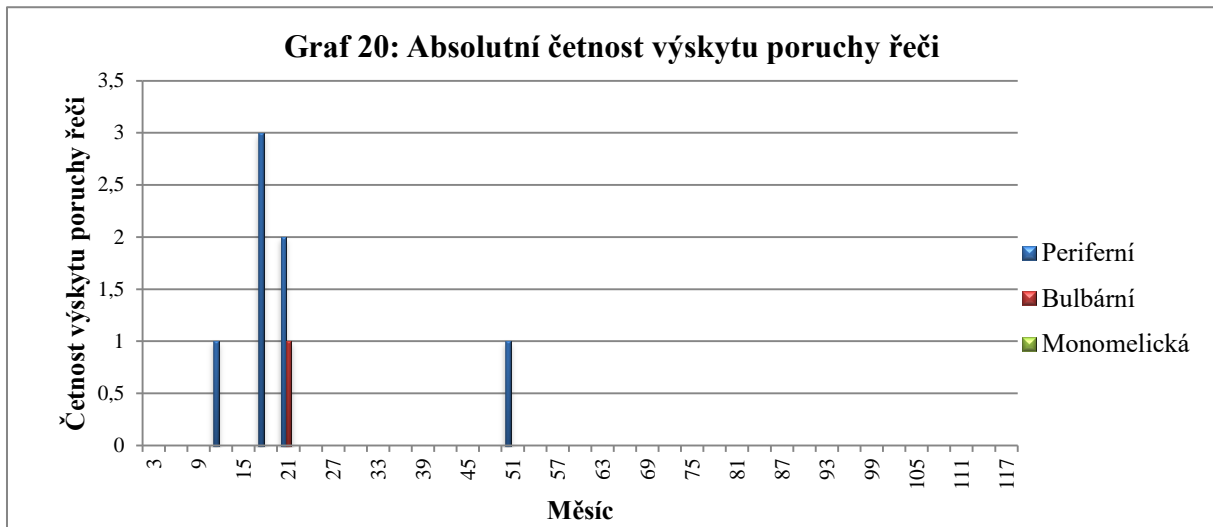


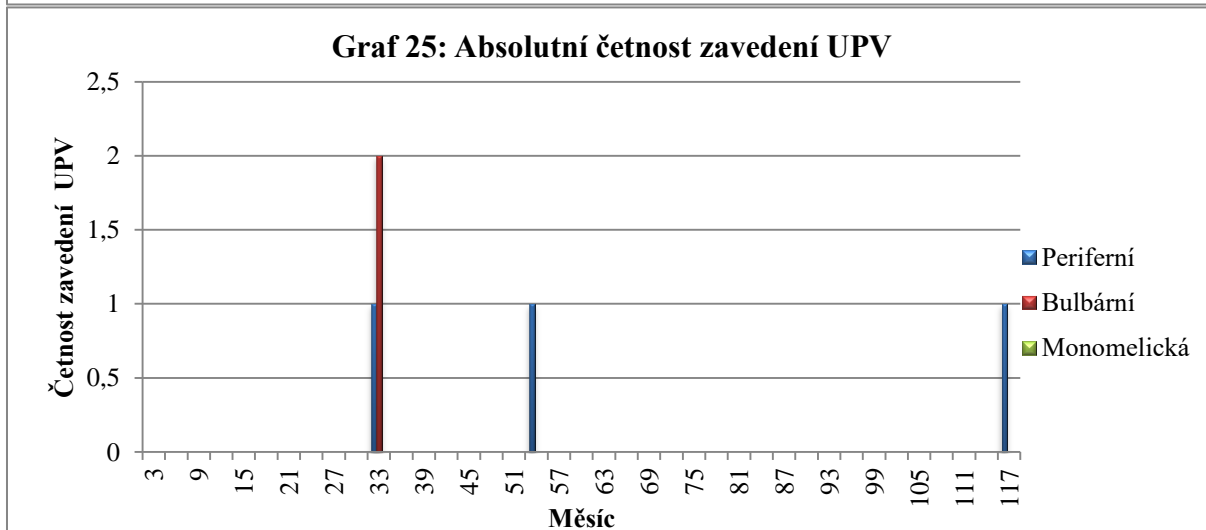
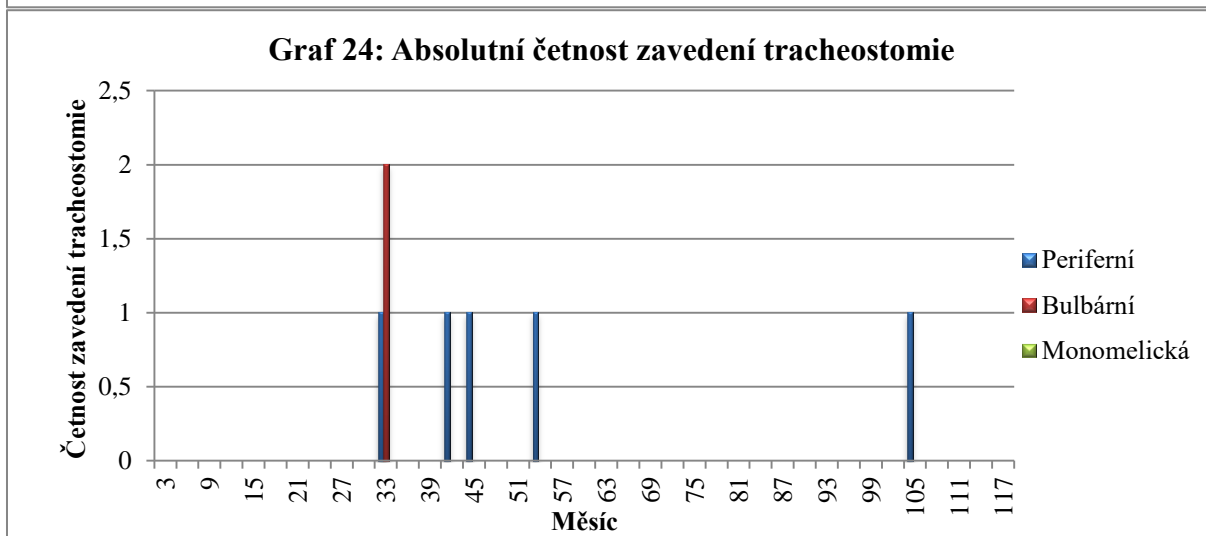
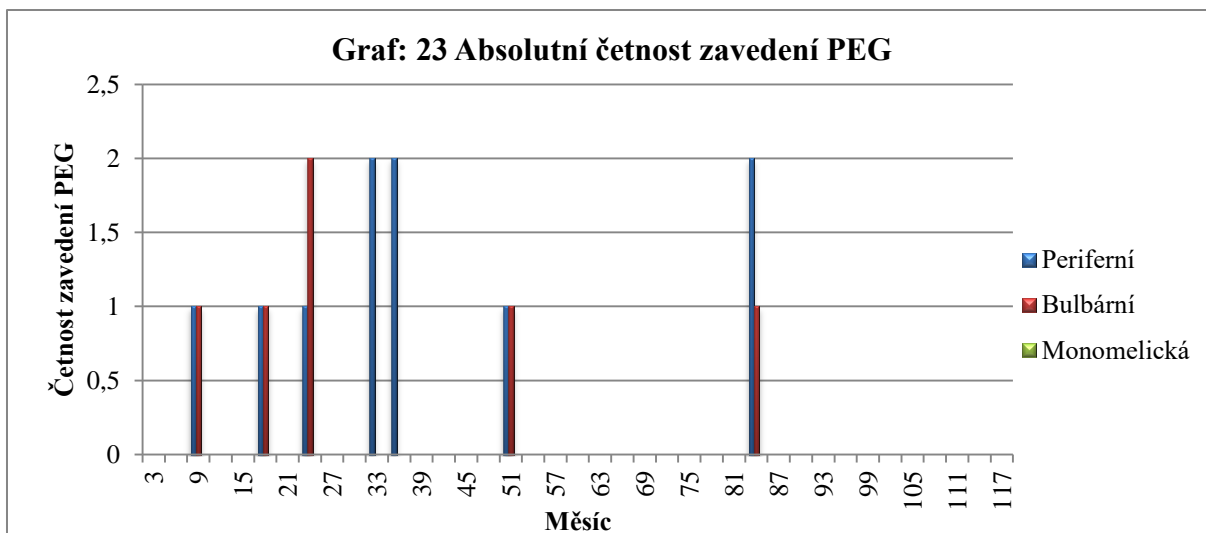
6.2.7 Absolutní četnosti výskytu příznaků dle formy

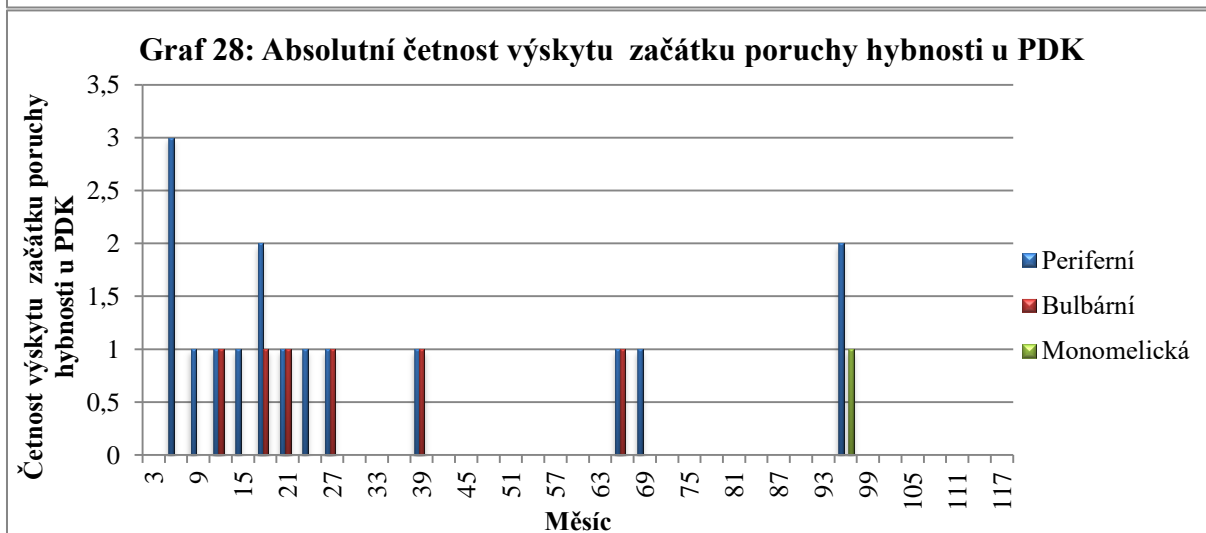
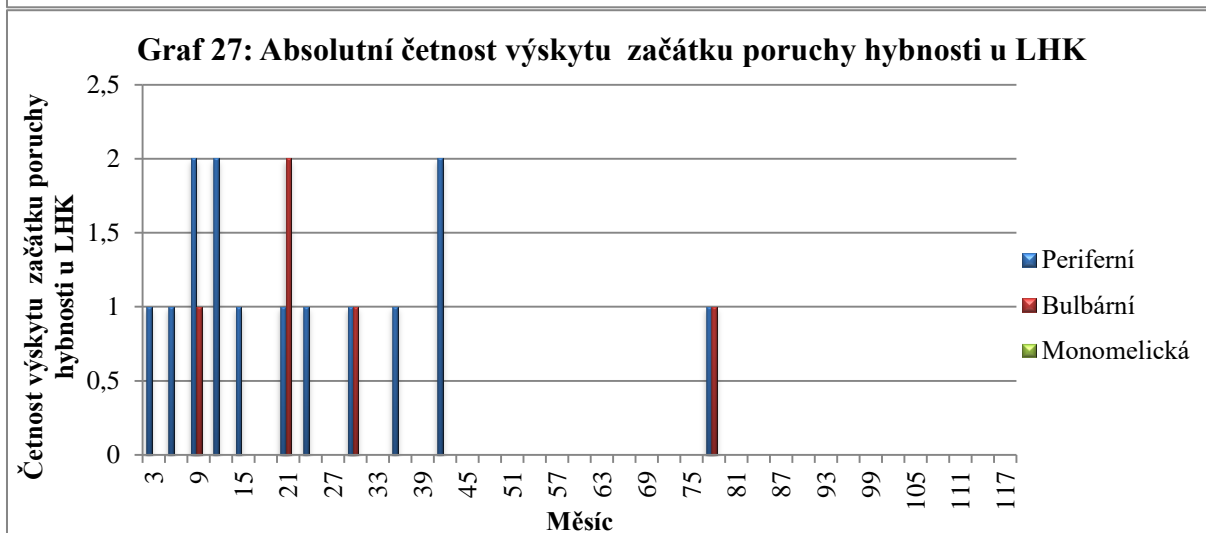
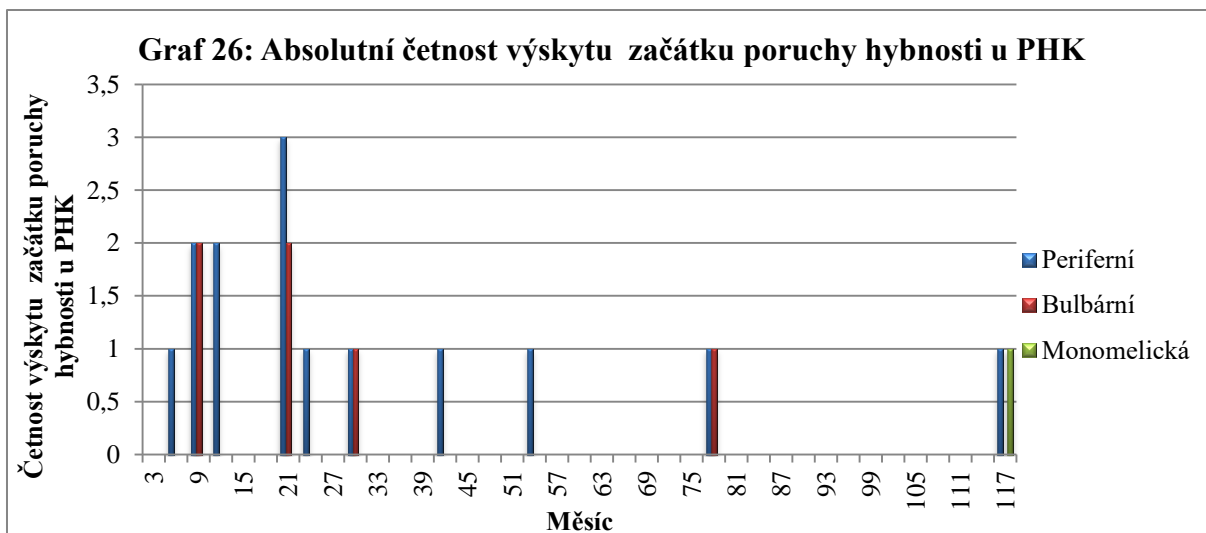
Hodnota absolutní četnosti nám udává, kolik hodnot daného znaku se vyskytuje ve statistickém souboru. Uvažujeme tedy statistický znak, jenž nabývá hodnot n_1, n_2, \dots, n_k , kde n považujeme za rozsah statistického souborů pro $i = 1, 2, \dots, k$. Pro výpočet četnosti byl použit vzorec $\sum_{i=1}^k n_i = n$.

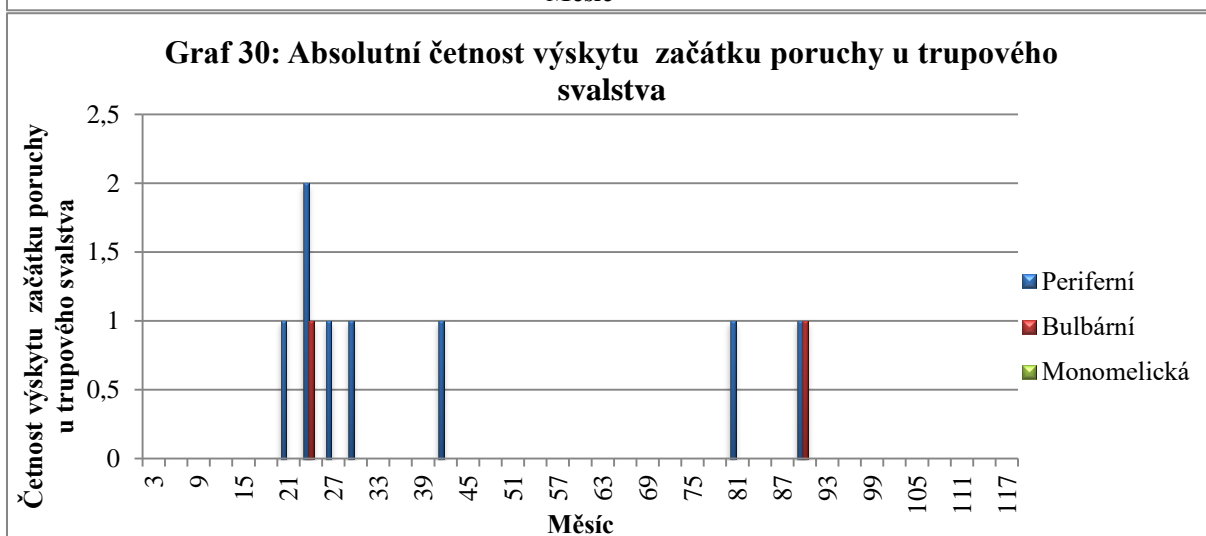
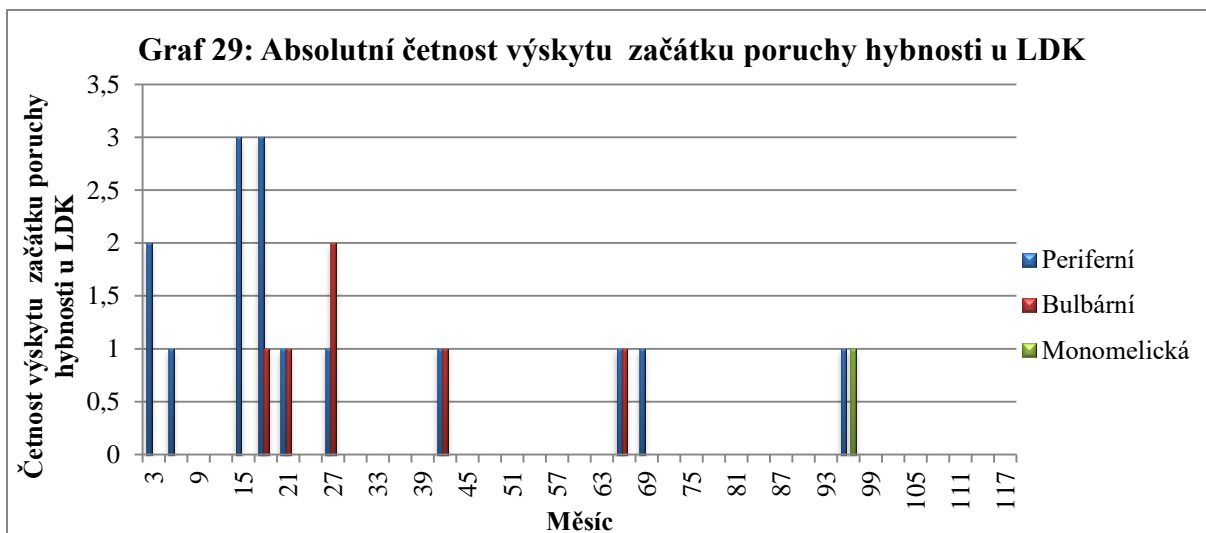
Následující grafy (Graf 20–30) znázorňují absolutní četnost výskytu určité poruchy, absolutní četnosti zavedení PEG, tracheostomie a využití UPV. Graf 20 popisuje absolutní četnost výskytu poruchy řeči, následuje graf 21, jež určuje absolutní četnost výskytu nadměrné salivace. Následující grafy 22–25 popisují absolutní četnost výskytu dysfagie, zavedení PEG, zavedení tracheostomie a zavedení UPV. Absolutní četnost výskytu začátku poruchy hybnosti u končetin monitorují grafy 26–29. Poslední graf (Graf 30) zaznamenává absolutní četnost výskytu začátku poruchy u trupového svalstva. Osa y u grafů 20–30

znázorňuje absolutní četnost výskytu a osa x znázorňuje měsíc, ve kterém se příznak objevil.









6.3 Testování hypotéz

Hypotéza 1: Předpokládá se rozdíl mezi věkem žen a mužů při projevu prvního příznaku ALS.

Hypotéza ověřuje, zda existuje rozdíl ve věku mužů a žen při projevu prvního příznaku ALS.

Pro potřeby statistického testování byla formulována nulová a alternativní hypotéza.

H_0 : Nepředpokládá se rozdíl mezi průměrným věkem žen a mužů při projevu prvního příznaku ALS.

H_1 : Předpokládá se rozdíl mezi průměrným věkem žen a mužů při projevu prvního příznaku ALS.

Hypotéza byla potvrzena na podkladě vypočteného dvouvýběrového T – testu s rovností rozptylů.

Test hypotézy o shodě dvou průměrů (T – test) ověřuje nulovou hypotézu $H_0: \mu_1 = \mu_2$ proti alternativní hypotéze $H_0: \mu_1 \neq \mu_2$. Pro vypočtení tohoto testu je nutno nejprve ověřit, zda se jedná o výběrové průměry z nezávislých náhodných výběrů s rozsahem m a n statisticky se lišících významně či náhodně. Proto je nutno před vypočtením dvouvýběrového T – testu ověřit rozdíl ve variabilitě souborů pomocí testu významnosti rozdílu dvou rozptylů tzv. F – testu. F – test byl vypočten pomocí vzorce $f = \frac{\hat{\sigma}_1^2}{\hat{\sigma}_2^2} = \frac{n_1(n_1-1)s_1^2}{n_2(n_2-1)s_2^2}$. Pokud je výsledná p – hodnota větší nebo rovna 0,05 můžeme říci, že rozptyly v obou populacích jsou shodné. V tomto případě volíme dvouvýběrový T – test s rovností rozptylů. Nastane-li situace, kdy je výsledná p -hodnota menší než 0,05 konstatujeme, že rozptyly ve sledovaných populacích nejsou shodné. V tomto případě bychom zvolili metodu dvouvýběrového T – testu s nerovností rozptylů.

Vypočtená výsledná F – testu pro tuto hypotézu je 0,00 proto volíme dvouvýběrový T – test s nerovností rozptylů, jenž je vypočten pomocí vzorce

$$t = \frac{\bar{x} - \bar{y}}{s \sqrt{\frac{1}{m} + \frac{1}{n}}}, \text{ kde } s = \sqrt{\frac{1}{m+n-2} \cdot [(m-1) \cdot s_1^2 + (n-1) \cdot s_2^2]}. \text{ V případě, že } t > t_{\alpha(m+n-2)}$$

je nulová hypotéza dvou průměrů zamítnuta. Výsledná hodnota T – testu je 0,02.

Na základě výsledků dvouvýběrového T – testu s rovností rozptylů ($p = 0,02$) se na hladině významnosti $\alpha = 5 \%$ se IH_0 zamítá a přijímá IH_1 .

Proto konstatujeme, že existuje statisticky signifikantní rozdíl. Výsledek tohoto testu může však významným způsobem ovlivnit skutečnost, že ve skupině žen byl jen malý počet pozorování.

Hypotéza 1 byla potvrzena.

Hypotéza 2: Předpokládá se rozdíl mezi typem počátku ALS a věkem nemocného při projevu prvního příznaku.

Hypotéza ověřuje, zda existuje rozdíl mezi typem ALS a věkem nemocného při projevu prvního příznaku.

Pro potřeby statistického testování byla formulována nulová a alternativní hypotéza.

$2H_0$: Nepředpokládá se rozdíl mezi typem počátku ALS a věkem nemocného.

$2H_1$: Předpokládá se rozdíl mezi typem počátku ALS a věkem nemocného.

Hypotéza byla zamítnuta na podkladě vypočteného dvouvýběrového T – testu s rovností rozptylů.

Test hypotézy o shodě dvou průměrů (T – test) ověřuje nulovou hypotézu $H_0: \mu_1 = \mu_2$ oproti alternativní hypotéze $H_0: \mu_1 \neq \mu_2$. Pro vypočtení tohoto testu je nutno nejprve ověřit, zda se jedná o výběrové průměry z nezávislých náhodných výběrů s rozsahem m a n statisticky se lišících významně či náhodně. Proto je nutno před vypočtením dvouvýběrového T – testu ověřit rozdíl ve variabilitě souborů pomocí testu významnosti rozdílu dvou rozptylů tzv. F – testu. F – test byl vypočten pomocí vzorce $f = \frac{\hat{\sigma}_1^2}{\hat{\sigma}_2^2} = \frac{n_1(n_1-1)s_1^2}{n_2(n_2-1)s_2^2}$. Pokud je výsledná p – hodnota větší nebo rovna 0,05 můžeme říci, že rozptyly v obou populacích jsou shodné. V tomto případě volíme dvouvýběrový T – test s rovností rozptylů. Nastane-li situace, kdy je výsledná p -hodnota menší než 0,05 konstatujeme, že rozptyly ve sledovaných populacích nejsou shodné. V tomto případě bychom zvolili metodu dvouvýběrového T – testu s nerovností rozptylů.

Vypočtená výsledná F – testu pro tuto hypotézu je 0,00 proto volíme dvouvýběrový T – test s nerovností rozptylů, jenž je vypočten pomocí vzorce

$$t = \frac{\bar{x} - \bar{y}}{s \sqrt{\frac{1}{m} + \frac{1}{n}}}, \text{ kde } s = \sqrt{\frac{1}{m+n-2} \cdot [(m-1) \cdot s_1^2 + (n-1) \cdot s_2^2]}. \text{ V p\u0159\u00edpad\u011b, \u017ee } t > t_{\alpha(m+n-2)}$$

je nulov\u00e1 hypot\u00e9za dvou pr\u016fm\u011br\u016f zam\u00edtnuta. V\u00fdsledn\u00e1 hodnota T -testu je 0,53.

Na z\u00e1klad\u011b v\u00fdsledk\u016f dvouv\u00fb\u0159erov\u00e9ho T -testu s rovnost\u00ed rozptyl\u016f ($p = 0,533$) se na hladin\u011b v\u00fdznamnosti $\alpha = 5\%$ se p\u0159ij\u00edm\u00e1 $2H_0$ a zam\u00edt\u00e1 $2H_1$.

Proto konstatujeme, \u017ee neexistuje statisticky signifikantn\u00ed rozd\u00edl. V\u00fdsledek tohoto testu m\u016f\u017ee v\u0161ak v\u00fdznamn\u00fdm zp\u016fsobem ovlivnit skute\u00e7nost, \u017ee ve skupin\u011b pacient\u016f s bulb\u00e1rn\u00edm typem po\u00e1tku ALS byl jen mal\u00fd po\u00e7et pozorov\u00e1n\u00ed.

Hypot\u00e9za 2 nebyla potvrzena.

Hypot\u00e9za 3: P\u0159edpokl\u00e1d\u00e1 se rozd\u00edl mezi typem po\u00e1tku ALS a pohlav\u00edm nemocn\u00e9ho.

Hypot\u00e9za ov\u011bruje, zda existuje rozd\u00edl mezi typem ALS a pohlav\u00edm nemocn\u00e9ho.

Pro pot\u0159eby statistick\u00e9ho testov\u00e1n\u00ed byla formulov\u00e1na nulov\u00e1 a alternativn\u00ed hypot\u00e9za.

$3H_0$: Nep\u0159edpokl\u00e1d\u00e1 se rozd\u00edl mezi typem po\u00e1tku ALS a pohlav\u00edm nemocn\u00e9ho.

$3H_1$: P\u0159edpokl\u00e1d\u00e1 se rozd\u00edl mezi typem po\u00e1tku ALS a pohlav\u00edm nemocn\u00e9ho.

Hypot\u00e9za byla zam\u00edtnuta na podklad\u011b anal\u00fdzy z\u00e1vislosti kvalitativn\u00edch znak\u016f uspo\u0159\u00e1dan\u00fdch v kontingen\u00e7n\u00ed tabulce. Tato metoda je sestavena na podklad\u011b pozorovan\u00fdch empirick\u00fdch a teoretick\u00fdch \u010dtnost\u00ed sou\u00e7asn\u00e9ho v\u00fdskytu pozorovan\u00fdch znak\u016f v ur\u00e7en\u00e9m souboru. Pozorovan\u00e9 empirick\u00e9 \u010dtnosti dosad\u00edme do tzv. kontingen\u00e7n\u00ed tabulky. Velikost t\u00e9to tabulky je z\u00e1visl\u00e1 na po\u00e7tu sledovan\u00fdch znak\u016f. V na\u0161em p\u0159\u00edpad\u011b se jedn\u00e1 o tzv. dvoudimenzion\u00e1ln\u00ed tabulku. Na podklad\u011b tabulky je zkoum\u00e1n vz\u00e1jemn\u00fd vztah dosazen\u00fdch prom\u011bnn\u00fdch. Pro zji\u0161t\u011bn\u00ed z\u00e1vislosti statistick\u00fdch znak\u016f v tabulce byl vyu\u017eit Ch\u00ed-kvadr\u00e1t test nezávislosti dvou znak\u016f. Tento test je jednou z neparametrick\u00fdch metod vyhodnocen\u00ed z\u00edskan\u00fdch dat. P\u0159edpokladem nulov\u00e9 hypot\u00e9zy je nezávislost mezi znaky, zat\u00edm co p\u0159edpokladem alternativn\u00ed hypot\u00e9zy je z\u00e1vislost zkouman\u00fdch znak\u016f. Pro posouzen\u00ed, zda empirick\u00e1 \u010dtnost nen\u00ed v rozporu s nulovou hypot\u00e9zou nezávislosti je nutno sestavit tabulku o\u010dek\u00e1van\u00e9 (= teoretick\u00e9) \u010dtnosti.

Pro porovn\u00e1n\u00ed z\u00edskan\u00fdch rozd\u00edl\u016f mezi empirick\u00fdmi a teoretick\u00fdmi \u010dtnostmi byl vyu\u017eit vzorec pro v\u00fdpo\u010et testov\u00e9ho krit\u00e9ria: $K = \sum_{i=1}^f \sum_{j=1}^c \frac{(n_{ij} - e_{ij})^2}{e_{ij}}$. Pro zji\u0161t\u011bn\u00ed kritick\u00e9

hodnoty testu je možno využít funkce *CHISQ.INV* v Microsoft Excelu. K zamítnutí hypotézy $3H_0$ dochází, pokud na hladině významnosti α je $K \geq \chi^2_{1-\alpha; (r-1)(c-1)}$.

Výsledná kritická hodnota testu je pro zkoumanou hypotézu 3,85. Vypočtená hodnota testového kritéria 0,17. Hodnota testového kritéria (0,17) je nižší než kritická hodnota testu (3,85) proto $3H_0$ nezamítáme.

Na podkladě těchto výsledků můžeme konstatovat, že nebyl prokázán rozdíl mezi typem počátku ALS a pohlavím nemocného.

Hypotéza 4: Předpokládá se rozdíl mezi délkou období od zaznamenání prvního příznaku ALS pacientem po diagnostikování ALS a pohlavím pacienta.

Hypotéza ověřuje, zda existuje rozdíl mezi délkou období od zaznamenání prvního příznaku ALS pacientem po diagnostikování ALS a pohlavím pacienta.

Pro potřeby statistického testování byla formulována nulová a alternativní hypotéza.

$4H_0$: Nepředpokládá se rozdíl od zaznamenání prvního příznaku ALS pacientem po diagnostikování ALS a pohlavím pacienta

$4H_1$: Předpokládá se rozdíl od zaznamenání prvního příznaku ALS pacientem po diagnostikování ALS a pohlavím pacienta.

Hypotéza byla zamítnuta na podkladě vypočteného dvouvýběrového T – testu s nerovností rozptylů.

Test hypotézy o shodě dvou průměrů (T – test) ověřuje nulovou hypotézu $H_0: \mu_1 = \mu_2$ oproti alternativní hypotéze $H_0: \mu_1 \neq \mu_2$. Pro vypočtení tohoto testu je nutno nejprve ověřit, zda se jedná o výběrové průměry z nezávislých náhodných výběrů s rozsahem m a n statisticky se lišících významně či náhodně. Proto je nutno před vypočtením dvouvýběrového T – testu ověřit rozdíl ve variabilitě souborů pomocí testu významnosti rozdílu dvou rozptylů tzv. F – testu. F – test byl vypočten pomocí vzorce $f = \frac{\hat{\sigma}_1^2}{\hat{\sigma}_2^2} = \frac{n_1(n_1-1)s_1^2}{n_2(n_2-1)s_2^2}$. Pokud je výsledná p – hodnota větší nebo rovna 0,05 můžeme říci, že rozptyly v obou populacích jsou shodné. V tomto případě volíme dvouvýběrový T – test s rovností rozptylů. Nastane-li situace, kdy je výsledná p – hodnota menší než 0,05 konstatujeme, že rozptyly ve sledovaných populacích nejsou shodné. V tomto případě bychom zvolili metodu dvouvýběrového T – testu s nerovností rozptylů.

Vypočtená výsledná F – testu pro tuto hypotézu je 0,00 proto volíme dvouvýběrový T – test s nerovností rozptylů, jenž je vypočten pomocí vzorce

$$t = \frac{\bar{x} - \bar{y}}{s \sqrt{\frac{1}{m} + \frac{1}{n}}}, \text{ kde } s = \sqrt{\frac{1}{m+n-2} \cdot [(m-1) \cdot s_1^2 + (n-1) \cdot s_2^2]} . \text{ V případě, že } t > t_{\alpha(m+n-2)}$$

je nulová hypotéza dvou průměrů zamítnuta. Výsledná hodnota T – testu je 0,36.

Na základě výsledků dvouvýběrového T – testu s rovností rozptylů ($p = 0,36$) se na hladině významnosti $\alpha = 5 \%$ se přijímá $4H_0$ a zamítá $4H_1$.

Proto konstatujeme, že neexistuje statisticky signifikantní rozdíl. Výsledek tohoto testu může však významným způsobem ovlivnit skutečnost, že ve skupině žen byl jen malý počet pozorování.

Hypotéza 4 nebyla potvrzena.

Hypotéza 5: rozdíl mezi délkou období od zaznamenání prvního příznaku po diagnostiku ALS pacientem a věkem při zaznamenání prvního příznaku

Hypotéza ověřuje, zda existuje rozdíl mezi délkou období od zaznamenání prvního příznaku po diagnostiku ALS pacientem a věkem při zaznamenání prvního příznaku.

Pro potřeby statistického testování byla formulována nulová a alternativní hypotéza.

5H₀: Nepředpokládá se souvislost mezi délkou období od zaznamenání prvního příznaku po diagnostiku ALS pacientem a věkem při zaznamenání prvního příznaku.

5H₁: Předpokládá se souvislost mezi délkou období od zaznamenání prvního příznaku po diagnostiku ALS pacientem a věkem při zaznamenání prvního příznaku.

Hypotéza byla zamítnuta na podkladě vypočteného Personova korelačního koeficientu.

Personův korelační koeficient byl vypočten pomocí vzorce:

$$r = \frac{\sum_{i=1}^n (X_i - \bar{X})(Y_i - \bar{Y})}{\sqrt{\sum_{i=1}^n (X_i - \bar{X})^2} \sqrt{\sum_{i=1}^n (Y_i - \bar{Y})^2}}$$

kde $\bar{X} = \frac{1}{n} \sum_{i=1}^n X_i$ značí aritmetický průměr primárních měření a \bar{Y} je aritmetický průměr sekundárního měření.

Výsledek Pearsonova korelačního koeficientu je obvykle interpretován:

- 0,1 – 0,3 korelace slabá
- 0,4 – 0,6 korelace střední
- 0,7 – 0,8 korelace silná
- nad 0,9 korelace velmi silná.

Na základě výsledků vypočteného Pearsonova korelačního koeficientu (0,04) můžeme konstatovat, že je korelace velmi slabá až zanedbatelná. Proto můžeme říci, že se hypotéza přijímá $5H_0$ a $5H_1$ se zamítá.

Pro potvrzení zamítnutí hypotézy pomocí Pearsonova korelačního koeficientu byla hypotéza 5 testována pomocí testu významnosti r . Tento test byl vypočten pomocí vzorce: $T = \frac{r}{\sqrt{1-r^2}} \sqrt{n-2}$. Testu významnosti r ověřuje nulovou hypotézu $H_0: \mu_1 = \mu_2$ oproti alternativní hypotéze $H_1: \mu_1 \neq \mu_2$. H_0 zamítáme, pokud $|T| > t_{1-\frac{\alpha}{2}}(n-2)$.

Na základě výsledků vypočteného testu významnosti r (0,20) můžeme konstatovat, že na hladině významnosti $\alpha = 5\%$ přijímáme $5H_0$ a zamítáme $5H_1$, protože $0,20 < 2,08$.

6.4 Regresní analýza pacientů

Regresní analýza je statistická technika, jež má za cíl znázornit závislost určité kvantitativní proměnné na jedné či více kvantitativních proměnných (= regresorech). Zkoumá tedy závislost mezi danými veličinami, kdy jedna z proměnných je popisována jako závislá a druhá nezávislá. Dle počtu nezávisle proměnných určujeme, zda se jedná o model jednoduché či vícenásobné regrese. Model jednoduché regrese popisuje závislost jedné nezávislé proměnné na jednom regresoru. Typ regresoru nám pak dále určuje, zdali se jedná o model lineární či nelineární.

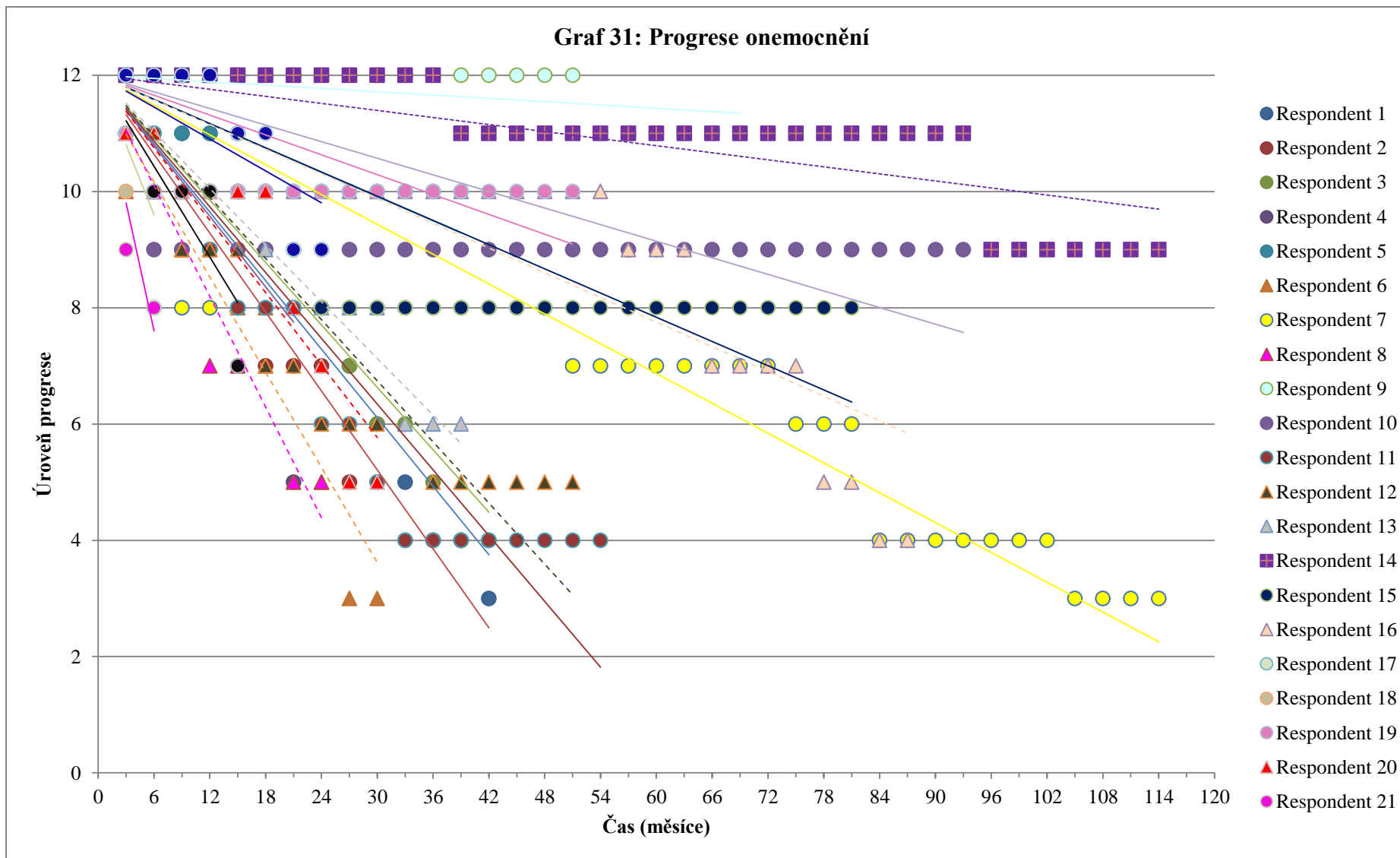
V případě grafu 31 (Graf 31) byla využita metoda jednoduché lineární regresní analýzy. Na grafu 31 můžeme pozorovat progresi onemocnění v závislosti na čase. Osa y znázorňuje bodové ocenění progresu onemocnění. V návaznosti na klinické projevy onemocnění byla sestavena tabulka zaznamenávající výskyt 12 hlavních příznaků ALS v po sobě jdoucích tříměsíčních intervalech. Zaznamenaná data v tabulce byla převedena do bodového ocenění, tzn., že s každým nově zaznamenaným příznakem je odečten 1 bod ze stanoveného celkového počtu 12 bodů. Celkový počet bodů je roven zaznamenávanému počtu příznaků. Osa x znázorňuje čas v 3 měsíčních intervalech.

Rychlost progresu onemocnění každého pacienta je znázorněna v bodovém grafu (Graf 31) pomocí individuálně přiřazeného barevně odlišného znaku. Pro lepší názornost byly datové znaky jednotlivých pacientů proloženy teoretickou regresní přímkou.

Opět je pro názornost rozčlenění použito odlišné zbarvení přímek, které odpovídá barvě bodového znaku pacienta. Nepřerušovaným stylem přímky je označen pacient s periferní formou počátku ALS, zatímco přerušovaným stylem přímky je označen pacient s bulbární formou počátku. Pacient s monomelickou formou počátku ALS je označen pomocí tečkovaného stylu přímky.

Pro jednotlivé pacienty byla pomocí regresní rovnice stanovena průměrná měsíční rychlost progresu onemocnění. Průměrná rychlost progresu ALS u všech pacientů je -0,188. Hodnota průměrné rychlosti progresu u pacientů s periferní formou počátku ALS (-0,192) je pomalejší než u pacientů s bulbární formou počátku ALS (-0,203). Průměrná rychlost progresu u žen (-0,310) je rychlejší než u mužů (-0,154).

Graf 31: Progrese onemocnění



DISKUSE

Hlavním cílem a zároveň praktickým výstupem diplomové práce bylo zhotovit ucelenou informativně edukační publikaci, jež bude vyhotovena na podkladě zjištěných a získaných informací a dat z teoretické a zejména praktické části diplomové práce.

K dalším cílům práce patřilo poskytnout ucelený pohled na péči o pacienta s amyotrofickou laterální sklerózou se zdůrazněním specifických ošetrovatelských problémů a popsání vlivu progresu onemocnění na ošetrovatelskou péči.

V kazuistice, která byla této oblasti věnována, byl popsán průběh klasické amyotrofické laterální sklerózy s bulbární formou počátku. Zpracovaná kazuistika obsahuje chronologicky seřazené údaje od února 2012 do srpna 2016. Kazuistika je zaměřena zejména na popis postupu onemocnění. Pro zpřehlednění je do kazuistiky zařazen i souhrnný záznam neurologických vyšetření a některá vybraná data jsou graficky zpracována.

Pro přehlednost získaných údajů byl průběh ALS rozdělen do tří po sobě jdoucích období. V rámci prvního období je popsáno období od projevu prvního příznaku po diagnostikování ALS. Do druhého období je zahrnuta doba od prokázání diagnózy ALS po její klidové období. Poslední, třetí období tvoří časový úsek zaznamenávající rozvoj onemocnění od klidového období po současnost či úmrtí pacienta. Přesné vyhranění jednotlivých období může být v některých částech podrobena diskusi. Proto jsou tato tři období pouze v diskusní části práce, kde slouží k zpřehlednění, zvýraznění a shrnutí získaných údajů v rámci kazuistiky.

První období u paní M. bylo dlouhé 11 měsíců. Výzkum uveřejněný v roce 2014 zkoumal délku časového období od projevu prvního příznaku k diagnostice ALS. Do analýzy bylo zahrnuto 304 pacientů v rámci Massachusetts General Hospital (MGH). Pacienti byli vybráni na podkladě registru tzv. Partners Healthcare System Research Patient Data Registry (RPDR). Tento registr centralizuje klinické údaje o pacientech za účelem výzkumných šetření. Výzkum udává, že celková zjištěná doba rozmezí mezi projevem prvního příznaku a diagnostikou se pohybovala od 8 do 15 měsíců s průměrnou dobou 11,5 měsíců. Průměrně trvalo pacientům 4 měsíce, než vyhledali lékaře. Paní M. vyhledala lékaře o 2 měsíce později, než je udávaná průměrná doba zjištěná tímto výzkumem. (65)

Celková doba diagnostiky zjištěná výzkumným šetřením byla o 51 % delší u pacientů nad 60 let. Taktéž delší diagnostická doba (o 45 %) byla zjištěna u klasické ALS s periferní

formou počátku oproti bulbární formě počátku. Souvislost mezi délkou diagnostické doby a pohlavím se neprokázala jako významná. V době diagnostikování ALS bylo paní M. 66 let. Můžeme tedy říci, že spadá do věkové kategorie pacientů s předpokladem delšího diagnostického období. V případě zjišťování souvislostí mezi formou počátku ALS a délkou diagnostického období můžeme v případě paní M. očekávat kratší diagnostické období než u pacientů s periferní formou počátku. (65)

Výzkum v rámci Massachusetts General Hospital (2014) dále uvádí, že pacienti v průměru absolvovali návštěvu u tří lékařů, než došlo ke stanovení konečné diagnózy. Výzkum bohužel neuvádí, zda jsou do počtu lékařů zahrnuti i lékaři provádějící diagnostická vyšetření nebo pouze lékaři provádějící klinické zhodnocení stavu. Před stanovením diagnózy navštívila paní M. celkem 4 lékaře provádějící klinické zhodnocení a podstoupila přes 10 vyšetření. (65)

Prodloužená doba diagnostického procesu má zásadní dopad na psychiku pacientů a jejich rodin, jak se prokázalo i v případě paní M. Mimo jiné může mít dlouhé diagnostické období vliv i na rychlost progresu onemocnění. Pacienti tak přicházejí o čas, kdy mohou užívat Riluzol. Dalším dopadem dlouhého diagnostického období jsou zvýšené náklady za mnohdy zbytečné a bolestivé výkony, jež musí pacient absolvovat. (65)

Po psychické stránce bylo toto období vnímáno jako období nejistoty, očekávání a bezmoci. V tomto období se jako velmi důležitá jeví podpora ze strany ošetřujících lékařů. Je známo, že budování důvěry mezi lékařem a pacientem, jež je založeno na dostatečném časovém prostoru a vstřícném empatickém přístupu, dokáže zlepšit spolupráci pacienta a zmírnit jeho obavy.

Druhé období je u paní M. charakteristické postupným se vyrovnáváním s prognózou nemoci. Z bližšího pohledu je možné rozeznat některé fáze vyrovnávání se s těžkou nemocí dle Elisabeth Kübler–Ross. První fáze je popisována jako období negace, šoku a popírání. U paní M. můžeme tuto fázi pozorovat v období, kdy se snaží najít jiného specialistu, jenž by vyvrátil prvotní diagnózu. První fáze plynule přechází ve druhou. Druhá fáze agrese je charakteristická negativními emocemi, paní M. nechápe, proč zrovna ona musela takhle onemocnět a co to je příčinou onemocnění. Druhá fáze plynule přechází ve fázi třetí v tzv. fázi smlouvání. Tato fáze je charakteristická smlouváním a snahou o zkvalitnění a prodloužení života. V této fázi jedinec hledá možné alternativy léčby. Z pohledu paní M.

je to období, kdy zkouší léčbu pomocí homeopatie. Poslední dvě fáze, tedy fáze deprese a smíření nebyly v průběhu progresu onemocnění až tak zjevné.

Z hlediska rozvoje onemocnění je během této fáze, která trvá přibližně 11–12 měsíců je zaznamenána rapidní progres. V období od ledna 2013 do prosince 2014 (ledna 2015) se paní M. postupně stává zcela závislá na péči druhých.

Během tohoto období se paní M. postupně musí vyrovnávat se ztrátou řeči, poruchou polykání a ztrátou hybnosti končetin. Zapojení rodiny v péči o paní M. roste v přímé úměře s progresí onemocnění. Pečující členové rodiny postupně přejímají péči a učí se specifikům, jež sebou tato nemoc přináší. Rozvoj onemocnění sebou kromě požadavků na vykonávání specifické pečovatelské a rehabilitační péče přináší i nároky na zdravotnické pomůcky. V důsledku rychlé progresu tohoto onemocnění se jako velmi problematické jeví obstarávání potřebných zdravotnických a kompenzačních pomůcek. Doba od podání k vyřízení žádosti o kompenzační pomůcku je mnohdy tak dlouhá, že než se k pacientovi daná pomůcka dostane, potřebuje pacient již jinou. Tato situace je pro pacienty a jejich rodiny velmi zatěžující. Další zátěží je nutnost bezbariérového řešení domácnosti, což mnohdy obnáší i nutnost stavebních úprav.

Klidové období je charakteristické pomalejší progresí, kdy je pacient již upoután na lůžko a nepředpokládá se žádný zásadní zvrat v progresi onemocnění. Tato část období se jeví jako velmi náročná pro pečující osoby, jejichž přítomnost je podmíněna zdravotním stavem nemocného. Je nutno zmínit fakt, že většina pacientů jak u nás, tak i v zahraničí zůstává v domácím ošetřování. Pečující osoby v případě paní M. musí kromě péče hygienické, do níž je zařazena také prevence a ošetřování dekubitů zvládnout péči o výživu. V pozdějších stádiích nemoci to zahrnuje péči o perkutánní endoskopickou gastrostomii. Pečující osoby dále musí plně zvládnout péči o dýchací cesty, což zahrnuje odsávání a manipulaci s domácím plicním ventilátorem. Pro jedince bez předchozího zdravotnického vzdělání se mohou tyto úkony jevit jako velmi obtížné. Obecně můžeme říci, že náročnost péče o jedince s ALS je velmi vysoká. Proto je velmi důležité nezapomínat a věnovat pozornost nejen nemocnému, ale i pečujícím osobám.

V rámci rozboru případu paní M. můžeme v období od února 2012 do srpna 2016 identifikovat tyto poruchy: dysartrie, dysfagie, porucha salivace, porucha respirační, porucha spánku, porucha hybnosti pohybového aparátu, porucha výživy a hydratace. V návaznosti na identifikaci těchto poruch je stanovena specifická ošetrovatelská péče.

V rámci sledování vývoje pacientky s ALS, byly sledovány a graficky znázorněny některé parametry související s touto nemocí. Prvním sledovaným parametrem byla hodnota krevního tlaku (viz. Graf 1: Vývoj krevního tlaku). Na podkladě německé retrospektivní kohortové studie z roku 2012, která zkoumala prevalenci a prognostický dopad komorbidit ALS byl zjištěn nižší výskyt arteriální hypertenze u pacientů s ALS než u zdravé populace v poměru 31,5 % vs. 47,2 %. (viz kapitola 1.7) Jsou, ale zdokumentovány případy kdy u pacientů, jež jsou zároveň léčeni pro arteriální hypertenzi a ALS, dochází ke kolísání krevního tlaku. Některé ze studií uvádí, že jsou zaznamenány vyšší hodnoty krevního tlaku u pacientů v rané fázi onemocnění. Další uveřejněné výzkumy předpokládají souvislost mezi vyšší hodnotou krevního tlaku a Riluzolu. (22; 23; 61; 62; 63; 64; 66;71;73)

Pro ověření výše uvedených údajů byly hodnoty krevního tlaku zjišťovány i u respondentů našeho šetření zejména z důvodu získání informací, zda došlo v průběhu rozvoje ALS i ke změně hodnot krevního tlaku. V zaznamenaném časovém období je znázorněn kolísavý vývoj hodnot. Okolnosti, jež mohou souviset s hodnotou zaznamenaného krevního tlaku, jsou uvedeny pod grafem (Graf 1).

Druhým sledovaným parametrem byla hodnota tepové frekvence (Graf 2). Výsledky studií zkoumající tepovou frekvenci případně činnost autonomního nervového systému se jeví jako nejednotné. V rámci výzkumného šetření z roku 2012, které bylo zaměřeno na variabilitu srdeční frekvence u pacientů s ALS, byla zkoumána souvislost mezi zpomalením tepové frekvence a úmrtím pacienta. Studie ukazuje, že noční HR CV (= Koeficient variace srdeční frekvence) se během krátkodobého měření u pozorovaných pacientů nemění, avšak v průběhu delšího časového období má tendenci se snižovat. Velmi nízká noční hodnota HR CV je označena za možný rizikový faktor pro náhlou smrt. V případě paní M. byla od června 2012 do ledna 2015 zaznamenána vzestupná tendence tepové frekvence (Graf 2). Z organizačních důvodů nebylo možné pravidelně zaznamenávat hodnotu noční tepové frekvence. Z tohoto důvodu byla provedena měření pouze denní tepové frekvence. V rámci právě probíhající studie An Exploratory Study to Investigate the Use of Biotelemetry to Identify Markers of Disease Progression in Subjects With Amyotrophic Lateral Sclerosis je zkoumána variabilita srdeční frekvence v průběhu času. Předpokládaný termín ukončení studie je naplánován na květen 2017. Po skončení studie bude zajímavé vzájemně porovnat zjištěné výsledky. (64; 66; 74)

Třetí a čtvrtý sledovaný parametr spolu úzce souvisí. Třetím sledovaným parametrem je hodnota tělesné hmotnosti (Graf 3) a čtvrtým sledovaným parametrem je hodnota BMI (Graf 4). Onemocnění ALS je doprovázeno výraznějším úbytkem tělesné hmotnosti, což je jeden z nepříznivých prognostických faktorů. Redukce jednoho kg/m² z normální hmotnosti byla spojeno s 20 % rizikem smrti (viz kapitola 2.2 Výživa a nutriční terapie). U paní M. můžeme sledovat pokles tělesné hmotnosti o 28 kilogramů od června 2012 do října 2014. Pokles tělesné hmotnosti silně koreluje s klesající křivkou BMI. Průměrný pokles BMI jednotek za rok u paní M. je 5,5 což je o 3 BMI jednotky více než bylo zjištěno u japonských pacientů v rámci multicentrické studie z roku 2011. Mitsumoto Hiroshi (2009) ve své knize Amyotrophic Lateral Sclerosis: A Guide for Patients and Families, uvádí u pacientů úbytek hmotnosti o 20% do šesti měsíců od nástupu slabosti. Paní M. v počátečních 6 měsících dosahovala mírnějšího poklesu (pouze o 5,5%) hmotnosti. (3; s. 35; 72)

Pátým sledovaným parametrem byla hodnota saturace (Graf 5). Respirační selhání je nejčastější příčinou úmrtí u pacientů s ALS. Je prokázána delší doba přežití (48 měsíců) u pacientů s ALSFRS < 11 po napojení na UPV než u pacientů s hodnotou ALSFRS < 11 bez napojení na UPV (10 měsíců). Progresi respirační poruchy můžeme sledovat od května 2012, kdy byla prvotně zaznamenána námahová dušnost až do října 2014, kdy musela být paní M. napojena na UPV. Doba progresu respirační poruchy od výskytu námahové dušnosti po napojení na UPV byla v případě paní M. 28 měsíců. Výzkum prováděný v roce 2016 na neurologické klinice Univerzitní Nemocnice v Jeně (Německo) zjistil rozpor mezi naměřenými hodnotami denní a noční saturace. Z celkového počtu 131 pacientů jich 35% vykazovalo výkyvy denních a nočních hodnot saturace. Během dne pacienti dosahovali normálních hodnot SpO₂ > 94%, během noci ovšem byly hodnoty SpO₂ < 85%. To znamená, že každý třetí pacient s normální denní SpO₂ má noční hypoventilace a je kandidátem na NPPV. (67, s. 13–15; 13)

Poslední z monitorovaných hodnot je skóre ALSFRS – R (Graf 6). Škála ALSFRS – R je určena k hodnocení progresu ALS. Ačkoli je tato škála v zahraničí velmi oblíbená a hojně používaná v ČR se používá velmi málo. Maximální možná dosažitelná hodnota skóre je 48 (nejlepší možný stav) a minimální dosažitelná hodnota skóre je 0. Je prokázáno 3,8krát vyšší riziko úmrtí u pacientů s vyhodnoceným skórem < 11 bodů. Průměrná hodnota poklesu skóre, jež ve své knize Amyotrophic Lateral Sclerosis: A Patient Care Guide for Clinicians udává Bedlack a Mitsumoto je 0,4 – 0,8 bodů za měsíc. Průměrná hodnota poklesu skóre paní M.

je vypočtena na 0,9 bodů za měsíc, což je o 0,1 bodu méně oproti uváděné průměrné hodnotě. (17, s. 34; 36; 67, s. 13–15)

Druhým dílčím cílem práce bylo analyzovat získaná data pacientů s amyotrofickou laterální sklerózou a zhodnotit, zda existuje souvislost mezi věkem, pohlavím, formou počátku ALS, prvním zaznamenaným příznakem a délkou diagnostiky.

Pro splnění tohoto cíle byla nejprve provedena celková analýza získaných dat a návazně na to byly utvořeny hypotézy zkoumající vzájemné závislosti mezi věkem, pohlavím, formou počátku ALS, prvním zaznamenaným příznakem a délkou diagnostiky.

Rozsah statistického zkoumaného souboru tvoří 23 statistických jednotek – pacientů s diagnostikovanou ALS. Nižší počet statistických jednotek úzce souvisí s incidencí, rychlostí progresu a mírou mortality u tohoto typu onemocnění.

Ze získaných dat můžeme říci, že svou incidencí převažují v poměru 1,5:1 muži nad ženami, což se o mnoho neliší od literaturou uváděných hodnot zastoupení (viz kapitola 1.4 Epidemiologie – incidence, prevalence a mortalita ALS). Klasická forma ALS se u zkoumaného vzorku vyskytuje přibližně u 95,6 % z toho u 72,7 % je diagnostikován počátek s periferní symptomatologií. Bulbární symptomatologie počátku je zjištěna ve 27,3 %. Monomelická forma ALS byla zastoupena pouze v 4,3 %. Získané hodnoty se tedy také o mnoho neliší oproti hodnotám uváděným v literatuře. (viz kapitola 1.6 Klinické projevy ALS).

Průměrný věk respondentů při projevu prvního příznaku byl 53 let. Průměrný zjištěný věk respondentů je nižší oproti literaturou uváděným hodnotám. Literaturou je uváděný nejčastější věk počátku onemocnění v období šesté až sedmé dekády života. První příznak se u mužů objevil průměrně v 50 letech, zatímco u žen to bylo o 15 let déle. Nejvíce pacientů onemocnělo ve věkovém rozmezí 60 až 69 let.

Nejčastěji byla u zkoumaného vzorku pacientů s periferní formou počátku jako primární příznak zaznamenána neobratnost končetin. Pacienti s bulbární symptomatologií počátku nejčastěji jako první příznak zaznamenali dysartrii či dysfagii.

Diagnostické období, tedy období od projevu prvního příznaku po diagnostikování ALS trvalo průměrně 8,4 měsíců. U mužů toto období trvalo v průměru 7,2 měsíce a u žen bylo toto období ještě o 5,8 měsíců delší (viz Graf 14). Kratší diagnostické období bylo

zjištěno u pacientů s bulbární formou počátku ALS (7,8 měsíců) oproti pacientům s diagnostikovanou periferní formou počátku (8,75 měsíců). Zjištěná data u žen a u bulbární formy počátku ALS mohou být ovlivněna nízkým počtem pacientů (viz Graf 15).

Výzkumem (Massachusetts General Hospital 2014) udávaná průměrná délka diagnostického období je 11,5 měsíců. Můžeme tedy konstatovat, že u zkoumaných respondentů byla průměrná délka diagnostického období kratší, než výzkumem udávaná hodnota. Výzkum dále udává, že delší diagnostická doba (o 45 %) byla zjištěna u ALS s periferní formou počátku oproti ALS s bulbární formou počátku. Toto zjištění se u našeho výzkumného vzorku potvrdilo, avšak delší diagnostické období bylo u pacientů s periferním počátkem ALS delší pouze o 12 % oproti pacientům s bulbárním počátkem ALS. (65)

Rychlost a postup tohoto onemocnění, jsou jedním ze základních ukazatelů, jež mohou významně ovlivnit kvalitu poskytované ošetrovatelské péče. Progrese tohoto onemocnění je velice individuální, nemůžeme určit celkový postup a rychlost, ale můžeme předpokládat určitý vývoj. Například pokud má pacient problémy s řečí, předpokládáme, že u pacienta brzy nastanou potíže s dýcháním.

Průměrnou dobu projevu příznaků znázorňují grafy 16 až 19. Získané hodnoty grafického znázornění projevu příznaků není možné aplikovat na jiné pacienty. Znázorněné grafy (Graf 16–19) slouží pouze ke shrnutí získaných údajů o pacientech. Jednotlivé hodnoty mohou být ovlivněny nízkým počtem respondentů.

Poslední oblast analýzy zkoumaného vzorku pacientů se zabývá absolutní četností výskytu určitého příznaku či nutnosti využití PEG, tracheostomie a UPV (Graf 20–30). Na podkladě výsledků můžeme konstatovat, že se u zkoumaného vzorku respondentů nejčastěji projevila porucha řeči v rozmezí 16–18 měsíce (Graf 20). Nadměrná salivace se u pacientů s ALS nejčastěji projevila shodně v rozmezí 16–18 měsíce, 22–24 měsíce a 40–42 měsíce (Graf 21). Absolutní nejvyšší četnost výskytu dysfagie byla zaznamenána v období od 7 do 9 měsíce (Graf 22). Porucha hybnosti u PHK se nejčastěji vyskytovala v rozmezí 10–12 měsíce a 22–24 měsíce (Graf 26), zatímco nejčastější výskyt poruchy LHK byl zaznamenán pouze v rozmezí 10–12 měsíce (Graf 27). Porucha hybnosti PDK byla nejčastěji zaznamenána v období 4–6 měsíce (Graf 28), zatímco porucha hybnosti u LDK byla nejčastěji zaznamenána až v období mezi 16–18 měsícem (Graf 29). Porucha v oblasti trupového svalstva se projevila nejčastěji v období mezi 22–24 měsícem (Graf 30). PEG byl nejčastěji zaveden pacientům v obdobích mezi 22–24 měsícem, 31–33 měsícem,

34–36 měsícem a 82–84 měsícem (Graf 23). Tracheostomie byla pacientům nejčastěji zavedena ve 31–33 měsíci (Graf 24), v této době bylo nutno u největšího počtu pacientů zahájit UPV. (Graf 25). V rámci grafického znázornění absolutních četností byly získané hodnoty navíc rozčleněny dle typu ALS a formy počátku u klasické ALS.

Pro zjištění souvislostí mezi věkem, pohlavím, formou počátku, prvním zaznamenaným příznakem a délkou diagnostiky bylo stanoveno celkem pět hypotéz.

První hypotéza zkoumala souvislost mezi věkem žen a mužů při projevu prvního příznaku. Tato hypotéza byla potvrzena, u výzkumného vzorku respondentů byla prokázána souvislost mezi věkem žen a mužů při projevu prvního příznaku ALS. Retrospektivní populační studie vypracovaná King's College Hospital, London, UK z roku 2009 zkoumající pohlaví respondentů uvádí, že muži převažují v mladších věkových skupinách pacientů s ALS. Autoři došli k závěru, že v průběhu věku incidence v zastoupení žen a mužů liší. Dále byl zjištěn významný rozdíl v poměru incidence u mladších (30,11%) a starších žen (43,66%). (68; 69)

Druhá hypotéza zkoumala souvislost mezi formou počátku klasické ALS a věkem nemocného při projevu prvního příznaku. Tato hypotéza nebyla potvrzena, u výzkumného vzorku nebyla prokázána souvislost mezi formou počátku klasické ALS a věkem nemocného při projevu prvního příznaku. Nárůst výskytu amyotrofické laterální sklerózy byl hlášen v Japonsku. Z toho důvodu byl proveden retrospektivní výzkum v období 1985–2014. Byl zjištěn zvyšující se věk při nástupu bulbární formy počátku ALS. (70)

Třetí hypotéza zkoumala souvislost mezi formou počátku klasické ALS a pohlavím nemocného. Tato hypotéza nebyla potvrzena, u výzkumného vzorku nebyla prokázána souvislost mezi formou počátku klasické ALS a pohlavím nemocného. Ambler (2006) uvádí periferní počátek nástupu klasické ALS u 60–85 % případů. Bulbární forma počátku klasické ALS se oproti periferní formě počátku vyskytuje o 40–55 % méně. Celosvětově svou incidencí lehce převažují muži nad ženami v poměru 1,5 : 1. V ČR je incidence mužů a žen 1,15:1. Incidence pro ČR byla vypočtena na podkladě dat zaznamenaných Českým statistickým úřadem od roku 2000 – 2014. V rámci výzkumu Natural history of amyotrophic lateral sclerosis in a database population. Validation of a scoring system and a model for survival prediction v tomto ohledu uvádí pouze rozdíl v zastoupení mužů a žen mezi SALS a FALS. Bylo zjištěno, že poměr mužů a žen u FALS je 1:1, zatímco poměr mužů a žen u SALS je 1,5:1. (17, s. 14; 30, s. 962 – 963)

Čtvrtá hypotéza zkoumala souvislost mezi délkou období od zaznamenání prvního příznaku ALS pacientem po diagnostikování ALS a pohlavím pacienta. Tato hypotéza nebyla potvrzena, u výzkumného vzorku nebyla prokázána souvislost mezi délkou období od zaznamenání prvního příznaku ALS pacientem po diagnostikování ALS a pohlavím pacienta. Toto zjištění koreluje s výsledky výzkumu z roku 2014 realizovaným v rámci Massachusetts General Hospital. Výzkum uvádí, že se diagnostický čas pro ženy a muže neliší. Do analýzy bylo zahrnuto celkem 304 pacientů. (65)

Pátá hypotéza zkoumala souvislost mezi délkou období od zaznamenání prvního příznaku ALS pacientem po diagnostikování ALS a věkem při zaznamenání prvního příznaku. Tato hypotéza nebyla potvrzena, u výzkumného vzorku nebyla prokázána souvislost mezi délkou období od zaznamenání prvního příznaku ALS pacientem po diagnostikování ALS a věkem při zaznamenání prvního příznaku. Avšak výzkum prováděný Massachusetts General Hospital v roce 2014 uvádí o 51% delší diagnostické období u pacientů nad 60 let oproti pacientům mladším. Průměrná zjištěná délka diagnostického období byla o 3,1 měsíce kratší (8,4 měsíců) oproti průměrné (11,5 měsíců) době uváděné výzkumem. Výsledek tohoto zjištění je pro české pacienty velice pozitivní. Kratší diagnostické období je spojeno s dřívějším zahájením léčby. (65)

Třetím dílčím cílem diplomové práce je na podkladě získaných dat pacientů s amyotrofickou laterální sklerózou za pomoci regresní analýzy znázornit progresi onemocnění u jednotlivých pacientů. Míra progresu ALS je značně variabilní. Epidemiologické studie udávají průměrnou délku přežití pacientů od dvou do čtyř let. Bodový graf (viz Graf 31: Progrese onemocnění) znázorňuje progresi onemocnění u všech 23 pacientů. Pro jednotlivé pacienty byla pomocí regresní rovnice stanovena průměrná měsíční rychlost progresu onemocnění. Průměrná rychlost progresu ALS u všech pacientů je -0,188. Hodnota průměrné rychlosti progresu u pacientů s periferní formou počátku ALS (-0,192) je pomalejší než u pacientů s bulbární formou počátku ALS (-0,203). Průměrná rychlost progresu u žen (-0,310) je větší než u ALS s periferní formou počátku (-0,154).

Porovnatelná získaná data korelují s literaturou uváděnými údaji. Rychlost progresu klasické formy ALS s bulbární symptomatologií je spojována s rychlejším rozvojem příznaků než periferní forma počátku.

ZÁVĚR

Diplomová práce se zabývá amyotrofickou laterální sklerózou. V teoretické části práce jsem se věnovala shrnutí základních informací o problematice amyotrofické laterální sklerózy. Praktická část práce je zpracována formou kazuistiky a analýzou získaných dat pacientů s ALS.

Prvním dílčím cílem bylo poskytnout ucelený pohled na péči o pacienta s amyotrofickou laterální sklerózou se zdůrazněním specifických ošetrovatelských problémů a popsání vlivu progresu onemocnění na ošetrovatelskou péči.

Tento cíl byl naplněn pomocí vypracované kazuistiky, jež zachycuje čtyřleté období života pacientky. Počátek kazuistiky je datován od zaznamenání výskytu prvního příznaků ALS. V chronologické návaznosti shrnuje a popisuje vývoj onemocnění. Pro zpřehlednění byly zpracovány záznamy neurologických vyšetření do tabulky a některá stěžejní data byla zpracována graficky. Kazuistika končí v době, tzv. klidového období nemoci. Případ pacientky je detailněji rozebrán a následně porovnán s jinými výzkumy.

Druhým dílčím cílem bylo analyzovat získaná data pacientů s amyotrofickou laterální sklerózou a zhodnotit, zda existuje souvislost mezi věkem, pohlavím, formou počátku ALS, prvním zaznamenaným příznakem a délkou diagnostiky.

V rámci naplnění druhého cíle byla nejprve analyzována a následně graficky zpracována získaná data 23 pacientů. Stěžejní získané výsledky byly porovnány s jinými výzkumy v diskuzní části práce. Pro zjištění souvislostí mezi věkem, pohlavím, formou počátku ALS, prvním zaznamenaným příznakem a délkou diagnostiky bylo stanoveno pět hypotéz. Z celkového počtu pěti hypotéz byla pouze jedna hypotéza potvrzena.

V rámci analýzy základního souboru byly zjišťovány kromě obecných údajů (věk, pohlaví, typ ALS příp. forma počátku, první příznak, datum prvního příznaku a datum diagnózy) také údaje související s progresí onemocnění.

Pomocí statistického testování hypotéz byla prokázána souvislost mezi věkem žen a mužů při projevu prvního příznaku. Souvislosti mezi formou počátku klasické ALS a věkem nemocného při projevu prvního příznaku nebyla prokázána. Taktéž nebyla prokázána ani souvislost mezi formou počátku klasické ALS a pohlavím nemocného. Předposlední hypotéza zkoumala souvislost mezi délkou období od zaznamenání prvního příznaku ALS

pacientem po diagnostikování ALS a pohlavím pacienta a poslední hypotéza zkoumala souvislost mezi délkou období od zaznamenání prvního příznaku ALS pacientem po diagnostikování ALS a věkem při zaznamenání prvního příznaku. Na podkladě statistického testování hypotéz nebyla potvrzena ani jedna z hypotéz. Hypotézy byly porovnány s podobnými výzkumy. Výsledky hypotéz mohou být ovlivněny nízkým počtem respondentů.

Třetím dílčím cílem diplomové práce bylo na podkladě získaných dat pacientů s amyotrofickou laterální sklerózou za pomoci regresní analýzy znázornit progresi onemocnění u jednotlivých pacientů.

Na podkladě získaných dat byla pomocí regresní analýzy znázorněna progresse onemocnění u 23 pacientů. Rychlost progresse onemocnění byla následně porovnána dle typu ALS popř. její formy počátku a pohlaví pacientů. Byla zjištěna rychlejší progresse u klasické ALS s bulbární formou počátku, než u periferní formy počátku. Taktéž byla zjištěna rychlejší progresse onemocnění u žen.

Ošetrovatelská péče u pacienta s ALS tvoří významnou část poskytované multidisciplinární péče. Ošetrovatelská péče u pacienta s ALS je utkána ze spektra ošetrovatelských diagnóz a intervencí. Pro ošetrovatelskou praxi je stěžejní znát a umět předcházet ošetrovatelským problémům a komplikacím. S tím souvisí i kvalitní příprava rodiny potažmo pečujících osob. Důležité je proto mít dostatečné množství kvalitního vzdělávacího materiálu. Proto bylo cílem a zároveň praktickým výstupem diplomové práce zhotovit ucelenou informativně edukační publikaci, jež byla vyhotovena na podkladě zjištěných a získaných informací a dat z teoretické a zejména praktické části diplomové práce.

Výstupem pro praxi pak bylo vytvoření publikace s tematikou amyotrofické laterální sklerózy, která může sloužit jak pacientům a jejich rodinným příslušníkům jako zdroj informací, tak pro specifické vzdělávací účely. Publikace je rovněž k dispozici ve zdravotnických zařízeních, se kterými byla navázána spolupráce.

LITERATURA A PRAMENY

1. THE ALS ASSOCIATION. *What is ALS?*. [online]. The ALS Association: © 2016 [cit. 2016-07-09]. Dostupné z: <<http://www.alsa.org/about-als/what-is-als.html>>.
2. AMBLER, Zdeněk. Amyotrofická laterální skleróza. *Neurologie pro praxi*. Olomouc: Solen, s.r.o., 2006(1), s. 9-12. ISSN 1213-1814.
3. HIROSHI, Mitsumoto. *Amyotrophic lateral sclerosis a guide for patients and families*. New York: Demos Health, 2009. ISBN 978-193-5281-191.
4. NATIONAL SCIENCE TEACHERS ASSOCIATION. *History of ALS*. [online]. Scope, Sequence, and Coordination: A Framework for High School Science Education. [cit. 2016-07-09]. Dostupné z: <<http://dev.nsta.org/evwebs/2150/history.htm>>.
5. KELLER, Otakar. Onemocnění motoneuronu, amyotrofická laterální skleróza. *Lékařské listy: odborná příloha Zdravotnických novin*. [online] 2013 č. 10. Praha: Ambit Media, 2009 -2014. [cit. 2016-07-09]. ISSN: 0044-1996. Dostupné z: <<http://zdravi.euro.cz/clanek/priloha-lekarske-listy/onemocneni-motoneuronu-amyotroficka-lateralni-skleroza-472921>>.
6. AMBLER, Zdeněk a kol. *Klinická neurologie: část speciální I, II*. Vyd. 1. Praha: Triton, 2010. 2 sv., s. 711-1277. ISBN 978-80-7387-389-9.
7. JEDLIČKA, Pavel, KELLER, Otakar. *Speciální neurologie*. Praha: Galén, 2005. ISBN 80-726-2312-5.
8. THE ALS ASSOCIATION. *Oxidative stress*. The ALS Association. [online]. © 2016 [cit. 2016-07-09]. Dostupné z: <<http://www.alsa.org/research/glossary/oxidative-stress.html>>.
9. MATOUŠKOVÁ, Martina, RUTTKAY – NEDECKÝ, Branislav, KIZEK, René. Antioxidační enzymy – biochemické markery oxidačního stresu. *Journal of Metallomics and Nanotechnologies*. 2014, s. 53 – 56. ISSN 2336-3940.
10. BUNTON – STASYSHYN, Rosie, SACCON, Rachele, FISHER, Elizabeth. SOD1 Function and Its Implications for Amyotrophic Lateral Sclerosis Pathology. *The Neuroscientist*. 21(5), s. 519 – 529. [online]. © 2014 [cit. 2016-07-09]. DOI: 10.1177/1073858414561795.

11. MAĎA, Patrik, FONTANA, Josef, NOVÁKOVÁ, Lucie et al. Neurotransmisní systémy. *Funkce buněk a lidského těla: Multimediální skripta*. [online]. Lékařská fakulta Karlovy Univerzity. [cit. 2016-07-09]. Dostupné z: <<http://fblt.cz/skripta/regulacni-mechanismy-2-nervova-regulace/5-neurotransmisni-systemy/>>.
12. AL-CHALABI, Ammar, JONES, Ashley, TROAKES, Claire, et al. The genetics and neuropathology of amyotrophic lateral sclerosis. *Acta Neuropathologica*. [online]. 124(3), s. 339 – 352. [cit. 2016-07-09]. DOI: 10.1007/s00401-012-1022-4 Dostupné z: <<http://link.springer.com/article/10.1007%2Fs00401-012-1022-4>>.
13. PRELL T, RINGER TM, WULLENKORD K, et al. Assessment of pulmonary function in amyotrophic lateral sclerosis: when can polygraphy help evaluate the need for non-invasive ventilation? *Journal of Neurology, Neurosurgery, and Psychiatry*. 2016;87(9):1022-1026. doi:10.1136/jnnp-2015-312185.
14. CHIÒ, Adriano, BENZI, Gianmartino, DOSSENA, Maurizia, et al.: Severely increased risk of amyotrophic lateral sclerosis among Italian professional football players. *Brain* [online]. 2005; 128 (3), s. 472 – 476. [cit. 2016-07-09] DOI: 10.1093/brain/awh373. Dostupné z: <https://academic.oup.com/brain/article-lookup/doi/10.1093/brain/awh373>>.
15. THE ALS ASSOCIATION. ALS is twice as likely in military veterans. The ALS Association. [online]. © 2016 [cit. 2016-07-09]. Dostupné z: <<http://www.alsa.org/about-als/aam-2014/learn-about-als/military-veterans.html?referrer=https://www.google.cz/>>.
16. HORNER, R., KAMINS, K., FEUSSNER J. R., et al. Occurrence of amyotrophic lateral sclerosis among Gulf War veterans. *Neurology*. [online]. 23; 61(6), s. 742 – 749. [cit. 2016-08-09]. ISSN: 0028-3878. Dostupné z: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/14504315>>.
17. BEDLACK, Richard, MITSUMOTO, Hiroshi. *Amyotrophic lateral sclerosis: a patient care guide for clinicians*.. New York: Demos Medical, 2013. ISBN 978-1-936287-43-7.
18. MOLGAARD, Craig. *Neuroepidemiology: Theory and Method*. Oxford: Elsevier Science, 2013. ISBN 978-032-3138-512.

19. CALLER, Tracie, LORINCZ, Matthew. ALS – like disorders of the Western Pacific. *Neurology MedLink*. [online]. [cit. 2016-07-09]. Dostupné z: <http://www.medlink.com/article/als-like_disorders_of_the_western_pacific>.
20. American Academy of Neurology. Hypothesis Linking Flying Foxes to High Incidence of ALS/PDC Gets Boost From New Study. American Academy of Neurology. [online] 2003. [cit. 2016-07-09]. Dostupné z: <<https://www.aan.com/PressRoom/home/PressRelease/22>>.
21. BANACK, Sandra, COX, Paul. Biomagnification of cycad neurotoxins in flying foxes: implications for ALS-PDC in Guam. *Neurology*, 2003, 61(3), s. 387 – 389. ISSN: 1526-632X.
22. ZAREI, S, CARR, K, REILEY, L, et al. A comprehensive review of amyotrophic laterals clerosis. *Surgical Neurology International*. 2015, 6:171. DOI:10.4103/2152-7806.169561.
23. CHEN S., SAYANA P., ZHANG X., Genetics of amyotrophic laterals clerosis: an update. *Molecular Neurodegeneration*. 2013; 8:28. doi:10.1186/1750-1326-8-28.
24. ALSA. Amyotrofická laterální skleróza (ALS). ALSA. [online]. 2013 [cit. 2016-07-09]. Dostupné z: <http://www.zsalsa.cz/als/>.
25. RUSINA, Robert, MATĚJ, Radoslav. *Neurodegenerativní onemocnění*. Praha: Mladá fronta, 2014. Aeskulap. ISBN 978-80-204-3300-8.
26. KELLER, O. Amyotrofická laterální skleróza, onemocnění motoneuronu. *Česká a slovenská neurologie a neurochirurgie*. 2006, sv. 69/102, č. 6, s. 408 - 417. ISSN: 1210-7859.
27. LINA, Machtoub, KASUGAI, Yu, *Amyotrophic lateral sclerosis: advances and perspectives of neuro-nanomedicine*. Boca Raton: CRC Press, 2016. ISBN 9789814463058.
28. AMBLER, Zdeněk. *Poruchy periferních nervů*. Praha: Triton, 2013. ISBN 978-80-7387-705-7.
29. HROMADA, Jan. Primární laterální skleróza. *Neurologie pro praxi*. Olomouc: Solen, s.r.o., 2006(1), s. 25-26. ISSN 1213-1814.

30. GROS-LOUIS, Francois, GASPAR, Claudia, ROULEAU, Guy. Genetics of familial and sporadic amyotrophic lateral sclerosis. *Biochim Biophys Acta*. [online] 2006, 1762 (11- 12), s. 956 – 972. [cit. 2016-10-02]. DOI: 10.1016/j.bbadis.2006.01.004.
31. ANDERSEN, Peter, ABRAHAMSON, Sharon, BORASIO, Gian, *et al.* EFNS guidelines on the clinical management of amyotrophic lateral sclerosis (MALS)--revised report of an EFNS task force. *Eur J Neurol*. [online] 2012, 19(3), s. 360 – 375. [cit. 2016-10-02]. DOI: 10.1111/j.1468-1331.2011.03501.x.
32. NIMESHAN, Geevasinga, MENON, Parvathi, *et al.* Diagnostic criteria in amyotrophic lateral sclerosis: A multicenter prospective study. *Neurology*. [online] 2016, 87 (7), s. 684 – 90. [cit. 2016-10-02]. DOI: 10.1212/WNL.0000000000002988.
33. STREITOVÁ, Dana, ZOUBKOVÁ, Renáta. *Septické stavy v intenzivní péči: ošetrovatelská péče*. Praha: Grada Publishing, 2015. ISBN 978-80-247-5215-0.
34. BROMBERG, M. B. *Motor neuron disease in adults*. New York: Oxford University Press, 2015. ISBN 019978311X.
35. ZAREI S, CARR K, REILEY L, *et al.* A comprehensive review of amyotrophic lateral sclerosis. *Surgical Neurology International*. 2015, 6:171. DOI:10.4103/2152–7806.169561.
36. COURATIER, P., TORNY, F, LACOSTE, M. [Functional rating scales for amyotrophic lateral sclerosis]. *Revue Neurol (Paris)*, 2006, 162(4), s. 502 – 7. Doi : RN-04-2006-162-4-0035-3787-101019-200601299.
37. HERNDON, Robert. *Handbook of neurologic rating scales*. 2nd ed. New York: Demos Medical Pub., 2006. ISBN 18-887-9992-7.
38. THE ALS ASSOCIATION. What is ALS?. *The ALS Association*. [online]. © 2016 [cit. 2016-08-11]. Dostupné z: <<http://www.alsa.org/about-als/genetic-testing-for-als.html>>.
39. FULLER, Geraint. *Neurologické vyšetření snadno a rychle*. Praha: Grada, 2008. ISBN 978-80-247-1914-6.

40. CARR-DAVIS, Eileen M., BLAKELY-ADAMS, Carmen, CORINBLIT, Barbara. *Living with ALS: Adjusting to Swallowing and Speaking Difficulties*. The ALS Association, 2007. Dostupné z: <<http://www.alsa.org/als-care/resources/publications-videos/manuals/>>.
41. OLIVER, David, DOMENICO, Gian, et al. *Palliative care in amyotrophic lateral sclerosis: from diagnosis to bereavement*. Oxford: Oxford University Press, 2014, s. 326, ISBN 9780199686025.
42. THE ALS ASSOCIATION. *Communication Guide*. The ALS Association. [online]. © 2016 [cit. 2016-08-15]. Dostupné z: <<http://www.alsa.org/als-care/augmentative-communication/communication-guide.html?referrer=https://www.google.cz/>>.
43. IRISBOND. *Comunicación alternativa*. IRISBOND. [online]. 2016, [cit. 2016-08-15]. Dostupné z: <<http://www.irisbond.com/comunicacion-asistida.>>.
44. LASOTOVÁ, Naděžda. *Screening dysfagie – GUSS*. Fakultní nemocnice Brno. [online]. 15. 8. 2016 [cit. 2016-08-15]. Dostupné z: <<http://www.fnbrno.cz/nemocnice-bohunic/neurologicka-klinika/screening-dysfagie-guss/t4943>>.
45. The ALS Therapy Development Institute. *Overview*. ALSTDI. [online]. 2016, [cit. 2016-08-16]. Dostupné z: <<http://www.alstdi.org/what-is-als/>>.
46. SPATARO, Rossella, FICANO, Leonardo, PICCOLI, Federico. Percutaneous endoscopic gastrostomy in amyotrophic lateral sclerosis: effect on survival. *Journal of the Neurological Sciences*. [online]. 2011, 15; 304 (1-2), s. 44 – 48. [cit. 2016-11-15] DOI: 10.1016/j.jns.2011.02.016. Dostupné z: <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21371720>>.
47. KAPOUNOVÁ, Gabriela. *Ošetrovatelství v intenzivní péči*. Praha: Grada, 2007. Sestra (Grada). ISBN 978-80-247-1830-9.
48. UHLÍŘ, Petr, BETLACHOVÁ, Milada, STARÁ, Petra. Péče o pacienta s poruchou pohybu v domácím prostředí. 3. část, 3. pokračování: Nejdůležitější neurologické diagnózy z pohledu rehabilitace. *Medicina pro praxi*, 2014, 11 (1), s. 40 – 43. ISSN: 1214–8687.
49. DELISA, Joel. *Physical medicine and rehabilitation: principles and practice*. Fourth edition. Philadelphia, Pennsylvania: Lippincott Williams & Wilkins, 2005. ISBN 978-1-4698-7992-5.

50. ŽURKOVÁ, Petra, SHUDEIWA, Adel. Vyšetření funkce plic a respiračních svalů u pacientů s neuromuskulárním onemocněním. *Neurologie pro praxi*. Olomouc: Solen, s.r.o., 2012; 13(6), s. 336 – 340. ISSN 1213-1814.
51. BURIANOVÁ, Kateřina, ZDAŘILOVÁ, Eva, et al. Poruchy dýchání u neurologicky poruchy dýchání u neurologicky nemocných. *Neurologie pro praxi*. Olomouc: Solen s.r.o., 2006;(1), s. 46 – 48. ISSN 1213-1814.
52. RIDZOŇ, Petr, MAZANEC, Radim. Paliativní péče u terminálních stavů chorob motorického neuronu (amyotrofické laterální sklerózy, progresivní bulbární paralýzy a progresivní svalové atrofie). *Neurologie pro praxi*. Olomouc: Solen s.r.o., 2010; 11(1), s. 23 – 26. ISSN 1213-1814.
53. ALSA. *Nevíte si rady?*. ALSA. [online]. [cit. 2016-08-30]. Dostupné z: <http://www.zsalsa.cz/consulting/>.
54. Ministerstvo práce a sociálních věcí. *Nemocenské pojištění v roce 2016*. Ministerstvo práce a sociálních věcí. [online]. [cit. 2016-08-30]. Dostupné z: <http://www.mpsv.cz/cs/7>.
55. KŘIVOHLAVÝ, Jaro. *Psychologie nemoci*. Praha: Grada, 2002, s. 198. ISBN 80-247-0179-0.
56. SLÁMA, Ondřej. Několik poznámek o paliativní péči u amyotrofické laterální sklerózy. *Neurologie pro praxi*. Olomouc: Solen, s.r.o., 2006(1), s. 15. ISSN 1213-1814.
57. *Saegeling Medizintechnik: CoughAssist E70*. [online]. 2016. [cit. 2016-11-05]. Dostupné z: <http://www.saegeling-mt.cz/produkty/spankova-medicina/neinvazivni-ventilace/product/coughassist-e70/>.
58. FOLEY, Geraldine, TIMONEN, Virpi, HARDIMAN, Orla. “I hate being a burden”: The patient perspective on carer burden in amyotrophic lateral sclerosis. *Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener.* [online]. 17 (5-6), s. 351-7. [cit. 2016-11-09]. DOI: 10.3109/21678421.2016.1143512.
59. ZENTIVA. *Souhrn údajů o přípravku: Riluzole*. Zentiva, [online]. 2013. Sp. zn. Sukls 63890/2013. [cit. 2016-11-12]. Dostupné

z: <http://www.promedcs.cz/sites/default/files/spc/riluzol-pmcs-50-mg-potahovane-tablety-spc_1.pdf>.

60. MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ. *Domáci umělá plicní ventilace*. Ministerstvo zdravotnictví České republiky. [online]. 2003 [cit. 2016-11-12]. Dostupné z: <http://www.mzcr.cz/Odbornik/obsah/domaci-umela-plicni-ventilace_1617_3.html>.
61. LEE, HL, LEE, JK. Amyotrophic Lateral Sclerosis with an Acute Hypertensive Crises. *Annals of Rehabilitation Medicine*. [online]. 2012; 36 (3); s. 418 - 422. [cit. 2017-02-12]. DOI:10.5535/arm.2012.36.3.418.
62. SCELISA, S., KHAN, N., Blood Pressure Elevations in Riluzole-Treated Patients with Amyotrophic Lateral Sclerosis. *Eur Neurol* [online]. 2000; 43; s. 224 – 227. [cit. 2017-02-12]. DOI: 8180.
63. TAKAO, M., NAGASHIMA. T., TOMITA, Y., et al. Acute crisis of hypertension, tachycardia and flush of Amyotrophic lateral sclerosis. *The Internet Journal of Neurology*. [online]. 2006; 6 (1). [cit. 2017-02-12]. Dostupné z: <<http://ispub.com/IJN/6/1/9334>>.
64. PINTO, Susana, PINTO, Anabela, DE CARVALHO, Mamede. Decreased heart rate variability predicts death in amyotrophic lateral sclerosis. *Muscle & Nerve*. [online]. 2012 Sep; 46(3): s. 341–345. [cit. 2017-02-12]. DOI: 10.1002/mus.23313.
65. PAGANONI S, MACKLIN EA, LEE A, et al. Diagnostic timelines and delays in diagnosing amyotrophic lateral sclerosis (ALS). *Amyotrophic lateral sclerosis & frontotemporal degeneration*. [online]. 2014;15(0); s. 453 – 456. [cit. 2017-02-12]. DOI:10.3109/21678421.2014.903974.
66. OEY, P. L., VOS, P. E., WIENEKE, G. H., et al., Subtle involvement of the sympathetic nervous system in amyotrophic lateral sclerosis. *Muscle & Nerve*. [online]. 2002; 25; s. 402–408. [cit. 2017-02-12]. DOI:10.1002/mus.10049.
67. RUSINA, Robert. Neurodegenerativní onemocnění a respirace. In: *XVI. dny intenzivní medicíny: pneumologická tématica a kardiorepirační interakce v intenzivní medicíně: Kazuistiky v alergologii, pneumologii a ORL*. Praha: Geum Praha, 2009. s. 31. ISBN 978-80-86256-68-9.

68. KOBAYASHI, Chinatsu, MIYAZAKI, Daigo, KINOSHITA, Tomomi, HINENO, Akiyo, NAKAMURA, Akinori. Increasing Incidence and Age at Onset of Amyotrophic Lateral Sclerosis in Nagano Prefecture, Japan. *The shinshu medical journal*. [online]. 64 (2016) No. 5 p. 239 – 246. [cit. 2017-02-12]. Dostupné z: <<http://doi.org/10.11441/shinshumedj.64.239>>.
69. MANJALY, Zita, SCOTT, Kirsten, ABHINAV, Kumar, et al. The sex ratio in amyotrophic lateral sclerosis: A population based study. *Amyotroph Lateral Scler*. [online]. 2010 Oct; 11(5): 439 – 442. DOI: 10.3109/17482961003610853.
70. COMBE, Pamela , HENDERSON, Robert. Effects of gender in amyotrophic lateral sclerosis. *Gender Medicine*. [online]. 2010 Dec; 7(6): 557–570. [cit. 2017-02-12]. DOI: 10.1016/j.genm.2010.11.010.
71. SHIMIZU, Toshio. Sympathetic Hyperactivity and Sympathovagal Imbalance in Amyotrophic Lateral Sclerosis *European Neurological Review*, 2013;8(1):46–50 DOI: 10.17925/ENR.2013.08.01.46.
72. SHIMIZU, Toshio, NAGAOKA, Utako, NAKAYAMA, Yuki, KAWATA, Akihiro, et al. Reduction rate of body mass index predicts prognosis for survival in amyotrophic lateral sclerosis: a multicenter study in Japan. *Amyotroph Lateral Scler*. 2012 Jun; 13(4): 363–366. DOI: 10.3109/17482968.2012.678366.
73. KÖRNER, S., KOLLEWE, K., ILSEMANN, J., MÜLLER-HEINE, A., et al. (2013), Prevalence and prognostic impact of comorbidities in amyotrophic lateral sclerosis, *Eur J Neurol*, 20: 647-654. DOI: 10.1111 / ene.12015
74. An Exploratory Study to Investigate the Use of Biotelemetry to Identify Markers of Disease Progression in Subjects With Amyotrophic Lateral Sclerosis. ClinicalTrials.gov: A service of the U.S. National Institutes of Health [online]. London, United Kingdom: Oxford, United Kingdom, 2016 [cit. 2017-03-09]. Dostupné z: <https://clinicaltrials.gov/ct2/show/study/NCT02447952>

SEZNAM ZKTRATEK

AD	Autozomálně dominantní
AIM	Akutní infarkt myokardu
ALS	Amyotrofická laterální skleróza
ALS FRS – R	The als functional rating scale
AOA2	Ataxie oční apraxie 2
AR	Autozomálně recesivní
BMAA	Beta-N-methyl-L-alaninu
bvFTD	Behavioral varianta frontotemporální demence
C9ORF72	Chromozom 9 open-čtecí rámeček 72
CBS	Clinical bulbar scale
CMP	Cévní mozková příhoda
CNS	Centrální nervová soustava
CNS-BFS	Center for neurologické Studie Bulbární Funkce Scale
CRP	C-reaktivní protein
CT	Computed tomography
DK	Dolní končetina
DNA	Deoxyribonucleic acid
DUPV	Domácí umělá plicní ventilace
EEG	Elektroencefalografie
EMG	Elektromyografie
FALS	Familiární ALS
FEES	Flexibilní endoskopie
FEV	Jednovteřinová vitální kapacita
FOIS	Functional oral intake scale
FTD	Frontotemporální demence
FTLD	Frontotemporal lobar degeneration
FTLD-MND-TDP	Frontotemporal lobar degeneration with motor neuron disease and TDP – 43
FVC	Usilovná vitální kapacita
FW	Sedimentace erytrocytů
GUSS	Gugging swallowing screen
HK	Horní končetina
HLTV	Human t-cell lymphotropic virus
HSP	Dědičná spastická paraplegie
IDI	Musculus interosseus dorsalis primus
iLTV	Individuální léčebná tělesná výchova
LDK	Levá dolní končetina
LHK	Levá horní končetina
LMN	Dolní motoneuron
LTV	Léčebná tělesná výchova
MEP	Motorické evokované potenciály
MNA	Mini nutritional assessment

MND	Motor neuron disease
MRI	Magnetic resonance imaging
MUNE	Motor unit number estimation
MVV	Maximální minutová ventilace
NGS	Nazogastrická sonda
NIV	Neinvazivní ventilace
ORL	Otorhinolaryngologie
PD	Parkinsonova choroba
PDC	Parkinson – dementia complex
PDK	Pravá dolní končetina
PEF	Vrcholový výdechový průtok
PEG	Perkutánní endoskopické gastrostomie
PHK	Pravá horní končetina
PLS	Primární laterální skleróza
PLS	Primární laterální skleróza
PMA	Progresivní svalová atrofie
REM	Rapid eye movement
RHB	Rehabilitace
RTG	Rentgenové
SALS	Sporadické amyotrofické laterální sklerózy
SCAR 1	Autozomálně recesivní spinocerebelární ataxie
SFEMG	Single - fiber electromyography
SIGMAR1	Sigma nonopioid intracelulární receptor
SMA	Spinální muskulární demence
SOD	Superoxiddismutáza
SSRI	Selective serotonin reuptake inhibitors
TDP	TAR DNA-binding protein-
UMN	Horní motoneuron
UPV	Umělá plicní ventilace
VAPB	Váčeků spojené s membránový protein protein související s B
VFS	Videofluoroskopie
WFN	Světové federace neurologie

SEZNAM TABULEK

Tabulka 1: Farmakologická anamnéza

Tabulka 2: Souhrnný záznam neurologických vyšetření paní M.

Tabulka 3: Tabulka genetických podtypů ALS

SEZNAM GRAFŮ

Graf 1: Vývoj krevního tlaku

Graf 2: Vývoj tepové frekvence

Graf 3: Vývoj tělesné hmotnosti

Graf 4: Vývoj BMI

Graf 5: Vývoj SpO₂

Graf 6: Vývoj ALS – FRS

Graf 7: Počet dle pohlaví

Graf 8: Počet dle formy

Graf 9: Průměrný věk při projevu prvního příznaku dle formy onemocnění

Graf 10: Věk dle pohlaví

Graf 11: Věk dle formy

Graf 12: První příznaky dle formy

Graf 13: První příznaky dle pohlaví

Graf 14: Čas od prvního příznaku k diagnostikování onemocnění dle pohlaví

Graf 15: Čas od prvního příznaku k diagnostikování onemocnění dle formy

Graf 16: Průměrná doba projevu příznaků

Graf 17: Průměrná doba projevu příznaků – periferní forma

Graf 18: Průměrná doba projevu příznaků – bulbární forma

Graf 19: Průměrná doba projevu příznaků – monomelická forma

Graf 20: Absolutní četnost výskytu poruchy řeči

Graf 21: Absolutní četnost výskytu nadměrné salivace

Graf 22: Absolutní četnost výskytu dysfagie

Graf 23: Absolutní četnost zavedení PEG

Graf 24: Absolutní četnost zavedení tracheostomie

Graf 25: Absolutní četnost zavedení UPV

Graf 26: Absolutní četnost výskytu začátku poruchy hybnosti u PHK

Graf 27: Absolutní četnost výskytu začátku poruchy hybnosti u LHK

Graf 28: Absolutní četnost výskytu začátku poruchy hybnosti u PDK

Graf 29: Absolutní četnost výskytu začátku poruchy hybnosti u LDK

Graf 30: Absolutní četnost výskytu začátku poruchy u trupového svalstva

Graf 31: Progrese onemocnění

Graf 32: Mortalita obyvatel ČR v důsledku ALS

SEZNAM OBRÁZKŮ

Obrázek 1, Významné pokroky v identifikaci genů souvisejících s ALS

Obrázek 2, Základní genetický mechanismus vzniku ALS

Obrázek 3, Mapa ostrovů v západní pacifické oblasti

SEZNAM PŘÍLOH

Příloha 1: Obrázek 1, Významné pokroky v identifikaci genů souvisejících s ALS

Příloha 2: Tabulka 3, Tabulka genetických podtypů ALS

Příloha 3: Obrázek, 2 Základní genetický mechanismus vzniku ALS

Příloha 4: Graf 32, Mortalita obyvatel ČR v důsledku ALS

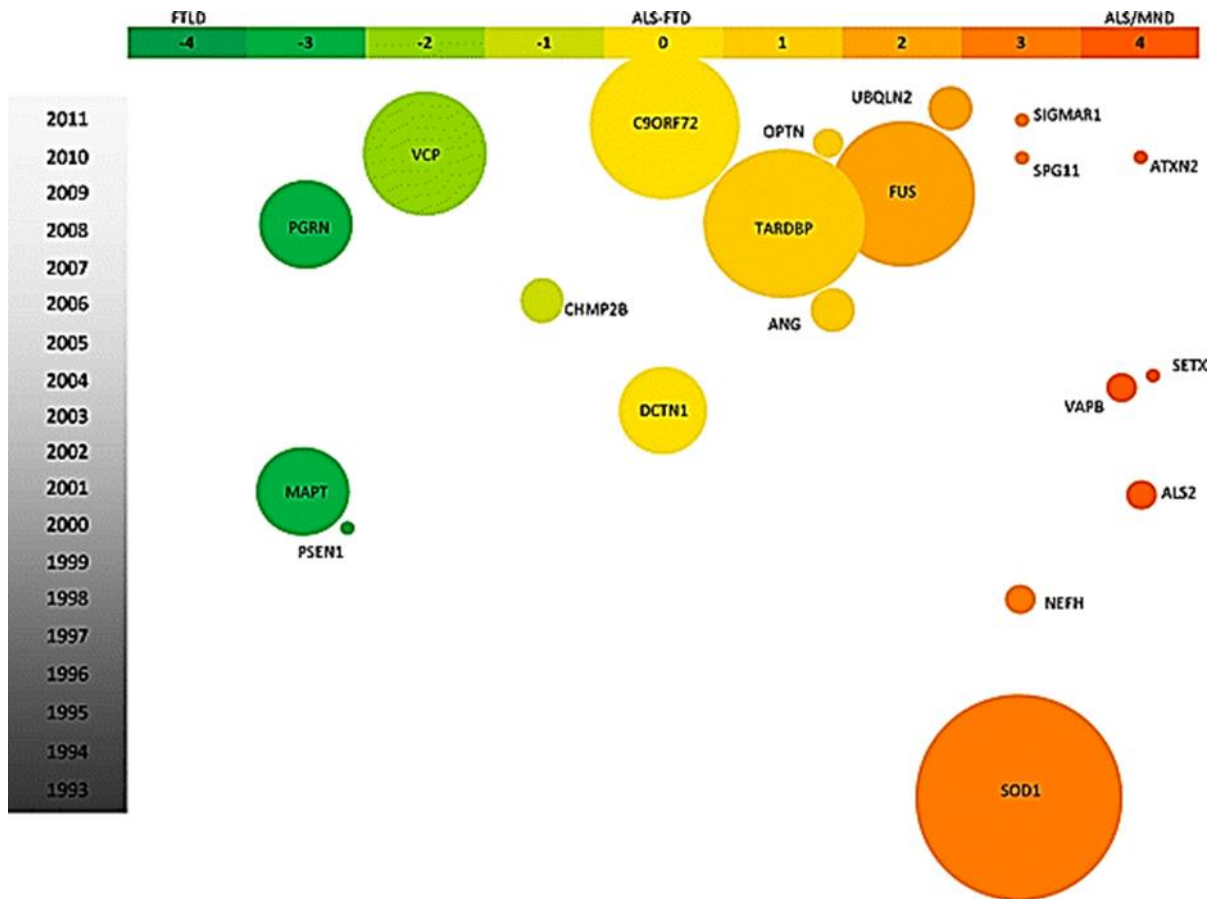
Příloha 5: Obrázek 3, Mapa ostrovů v západní pacifické oblasti

Příloha 6: Povolení sběru informací ve FN Plzeň

PŘÍLOHY

Příloha 1:

Obrázek 1, Významné pokroky v identifikaci genů souvisejících s ALS



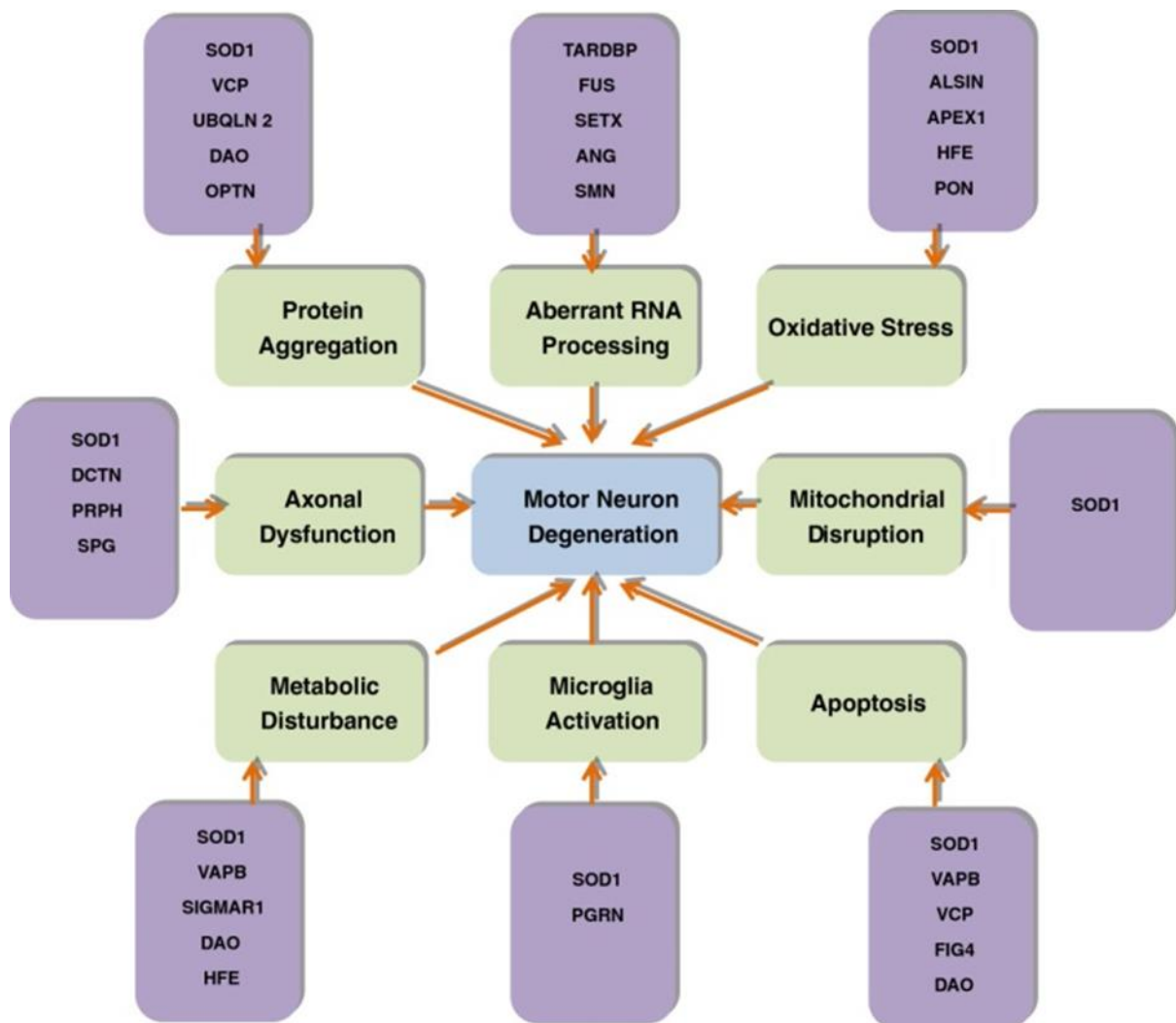
Příloha 2:

Tabulka 3, Tabulka genetických podtypů ALS

Genetický podtyp ALS	Chromosomální locus	Gen	Protein	Počátek v	Dědičnost	Klinický obraz	Další nem. způsobené genem
ALS1	21q22.1	SOD1	Cu/Zn SOD-1	Dospělost	AD/AR	Typická ALS	
ALS2	2q33-2q35	Alsin	Alsin	Mladistvý	AR	Pomalu progresivní, převážně UMN – příznaky končetinové & bulbární	PLS IAHSPP
ALS3	18q21	Neznámý	Unknown	Dospělost	AD	Typická ALS s končetinovým nástupem, zejména DK	
ALS4	9q34	SETX	Senataxin	Mladistvý	AD	Pomalu progresivní, dědičná neuropatie a pyramidovými příznaky	SCAR 1 and AOA2
ALS5	15q15-21	SPG 11	Spatacsin	Mladistvý	AR	Pomalu progresivní	HSP
ALS6	16p11.2	FUS	Fused in Sarcoma	Dospělost / Mladistvý	AD/AR	Typická ALS	
ALS8	20q13.3	VAPB	VAPB	Dospělost	AD	Typická a atypická ALS	SMA
ALS9	14q11.2	ANG	Angiogenin	Dospělost	AD	Typická ALS, FTD a Parkinsonismus	
ALS10	1p36.2	TARDBP	DNA-binding protein	Dospělost	AD	Typická ALS	
ALS11	6q21	FIG 4	Phosphoinositide-5phosphatase	Dospělost	AD	Velmi progresivní ALS s kortikospinálními příznaky	CMT 4 J
ALS12	10p13	OPTN	Optineurin	Dospělost	AD/AR	Pomalu progresivní ALS, převažující známky UMN, končetinový nástup	Primary Open Angle Glaucoma
ALS14	9p13.3	VCP	VCP	Dospělost	AD	Počátek v dospělosti s nebo bez FTD	IBMPFD
ALS15/ALSX	Xp11	UBQLN2	Ubiquilin 2	Dospělost / Mladistvý	XD	UMN příznaky, navazující LMN příznaky	
ALS16	9p13.2-21.3	SIGMAR1	SIGMAR1	Mladistvý	AR	Juvenilní nástup typické ALS	FTD
ALS-FTD1	9q21-22	Neznámý	Neznámý	Dospělost	AD	ALS s FTD	FTD
ALS-FTD2	9p21	C9ORF72	C9ORF72	Dospělost	AD	ALS s FTD	FTD
NA	2p13	DCTN1	Dynactin	Dospělost	AD	Dědičná motorická neuropatie s vokální obrnou	
Otherrare-occurring ALS genes							
ALS3	18q21	Neznámý	Neznámý	Dospělost	AD	Typická ALS s nástupem končetin, zejména DK	
ALS7	20ptel-p13	Neznámý	Neznámý	Dospělost	AD/AR	Typická ALS	
NA	12q22-23	DAO	DAO	Dospělost	AD	Typická ALS	

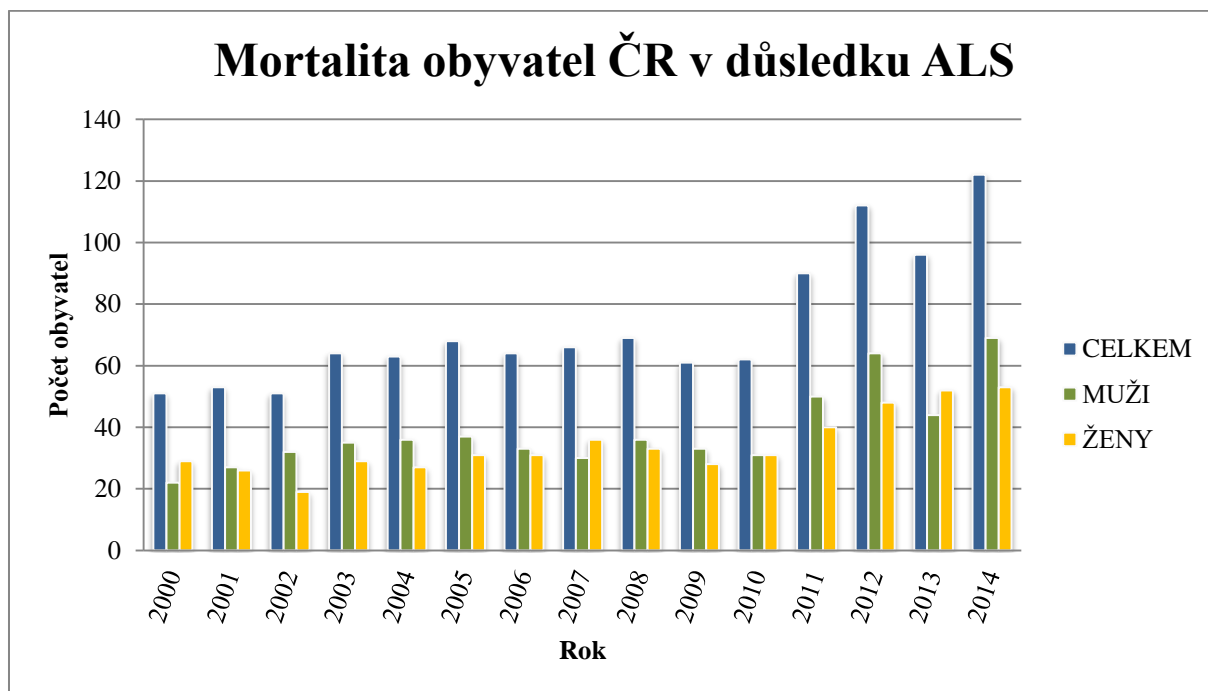
Příloha 3:

Obrázek 2, Základní genetický mechanismus vzniku ALS



Příloha 4:

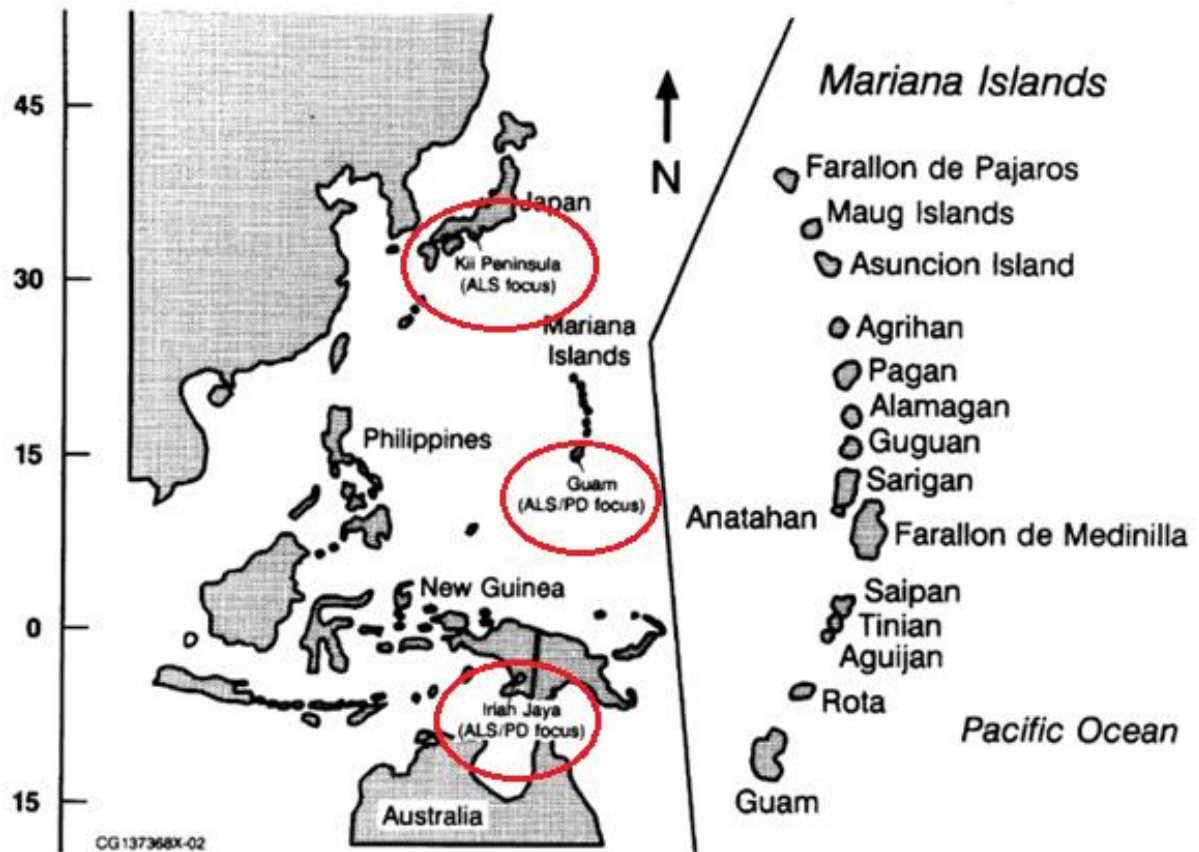
Graf 32, Mortalita obyvatel ČR v důsledku ALS



Tvorba: vlastní

Příloha 5:

Obrázek 4, Mapa ostrovů v západní pacifické oblasti



Příloha 6:

Povolení sběru informací ve FN Plzeň



FAKULTNÍ NEMOCNICE PLZEŇ

Útvar náměstka pro ošetrovatelskou péči

Edvarda Beneše 13, 305 00 Plzeň - Bory
nlej Svobody 80, 304 00 Plzeň - Lochotín
IČO 60469806 tel.: 377 401 111, 377 193 111

Vážená paní

Andrea Hrkalová

Studentka oboru Ošetrovatelství ve vybraných klinických oborech

Katedra ošetrovatelství a porodní asistence, Fakulta zdravotnických studií

Západočeská univerzita v Plzni

Povolení sběru informací ve FN Plzeň

Na základě Vaší žádosti Vám jménem Útvaru náměstkyně pro ošetrovatelskou péči FN Plzeň povolují sběr informací o průběhu onemocnění pacientů s ALS, léčených na *Neurologické klinice (NERV) FN Plzeň*. Informace budete získávat v souvislosti s vypracováním Vaší diplomové práce s názvem „*Specifika ošetrovatelské péče o pacienta s amyotrofickou laterální sklerózou*“.

Podmínky, za kterých Vám bude umožněna realizace Vašeho šetření ve FN Plzeň:

- Vrchní sestra osloveného pracoviště souhlasí s Vaším postupem.
- Vaše šetření osobně provedete.
- Vaše šetření nenaruší chod pracoviště ve smyslu provozního zajištění dle platných směrnic FN Plzeň, ochrany dat pacientů a dodržování Hygienického plánu FN Plzeň. Vaše šetření bude provedeno za dodržení všech legislativních norem, zejména s ohledem na platnost zákona č. 372/2011 Sb., o zdravotních službách a podmínkách jejich poskytování, v platném znění.
- **Sběr informací pro Vaši diplomovou práci budete provádět v době své, školou schválené, odborné praxe a pod přímým vedením MUDr. Tomáše Božovského, lékaře NERV FN Plzeň.**
- Údaje ze zdravotnické dokumentace pacientů, pokud budou uvedeny ve Vaší práci, musí být anonymizovány.
- Po zpracování Vámi zjištěných údajů poskytnete Zdravotnickému oddělení / klinice či organizačnímu celku FN Plzeň závěry Vašeho šetření, pokud o ně projeví oprávněný pracovník ZOK / OC zájem a budete se aktivně podílet na případné prezentaci výsledků Vašeho šetření na vzdělávacích akcích pořádaných FN Plzeň.

Toto povolení nezakládá povinnost zdravotnických pracovníků s Vámi spolupracovat, pokud by spolupráce s Vámi narušovala plnění pracovních povinností zaměstnanců, jejich soukromí či pokud by spolupráci s Vámi zaměstnanci považovali jako újmu. Účast zdravotnických pracovníků na Vašem šetření je dobrovolná a je vyjádřením ochoty ke spolupráci oslovených zaměstnanců FN Plzeň s Vámi.

Přeji Vám hodně úspěchů při studiu.

Mgr. Bc. Světluše Chabrová
manažerka pro vzdělávání a výuku NELZP
zástupkyně náměstkyně pro oš. péči

Útvar náměstkyně pro oš. péči FN Plzeň
tel.: 377 103 204, 377 402 207
e-mail: chabrovass@fnplzen.cz

1. 6. 2016