

ZÁPADOČESKÁ UNIVERZITA V PLZNI
FAKULTA ZDRAVOTNICKÝCH STUDIÍ

DIPLOMOVÁ PRÁCE

2017

Bc. Kateřina Martinková

FAKULTA ZDRAVOTNICKÝCH STUDIÍ

Studijní program: Ošetrovatelství B5341

Bc. Kateřina Martinková

Studijní obor: Ošetrovatelství ve vybraných klinických oborech

**KVALITA ŽIVOTA PACIENTA S MARFANOVÝM
SYNDROMEM**

Diplomová práce

Vedoucí práce: MUDr. Jiří Škorpil, PhD.

PLZEŇ 2017

POZOR! Místo tohoto listu bude vloženo zadání BP s razítkem. (K vyzvednutí na sekretariátu katedry.) Toto je druhá číslovaná stránka, ale číslo se neuvádí.

Prohlášení

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

V Plzni dne 31. 3. 2017.

.....

vlastnoruční podpis

Poděkování

Tímto bych chtěla poděkovat MUDr. Jiřímu Škorpilovi PhD. za odborné vedení práce a poskytnutí cenných informací. Dále bych chtěla poděkovat nemocným s Marfanovým syndromem, které jsem zpracovávala ve své diplomové práci a všem ostatním účastníkům, kteří se podíleli na zpracování video záznamu o onemocnění Marfanův syndrom. Velké děkuji, patří MUDr. Patriku Roučkovi za jeho odborné mluvené slovo ve video záznamu a v poslední řadě bych chtěla poděkovat BcA. Vítu Truncovi za jeho profesionální služby kameramana. Osobní poděkování patří Ing. Ondřejovi Kozinovi za jeho trpělivost, anglické konzultace a mnoho cenných rad.

Anotace

Příjmení a jméno: Kateřina Martinková

Katedra: Ošetrovatelství a porodní asistence

Název práce: Kvalita života pacienta s Marfanovým syndromem

Vedoucí práce: MUDr. Jiří Škorpil, PhD.

Počet stran – číslované: 79

Počet stran – nečíslované (tabulky, grafy): 16

Počet příloh: 4

Počet titulů použité literatury: 40

Klíčová slova: Kvalita života - Marfanův syndrom – SEIQoL - WHOQOL- BREF

Souhrn:

Předmětem diplomové práce je kvalita života nemocných s Marfanovým syndromem (MFS). V teoretické části se zabývám historií MFS, incidencí, dědičností, etiologií, klinickým obrazem, diagnostikou, léčbou, prognózou, známými osobnostmi s MFS, problematikou těhotenství, správnou životosprávou a režimovými opatřeními a kvalitou života nemocných. V praktické části jsem prováděla kvalitativní šetření, zpracovala a vyhodnotila výsledky z 3 rozhovorů, které jsem doplnila o dotazníkové šetření standardizovaným formulářem SEIQoL, který je určený pro zjištění kvality života nemocného. Šetření probíhalo od července 2016 do února 2017.

Annotation

Surname and name: Kateřina Martinková

Department: Department of nursing and midwifery

Title of thesis: Quality of life in patients with Marfan syndrome

Consultant: MUDr. Jiří Škorpil, PhD.

Number of pages – numbered: 79

Number of pages – unnumbered (tables, graphs): 16

Number of appendices: 4

Number of literature items used: 40

Keywords: Quality of life - Marfan syndrome - SEIQoL, - WHOQOL - BREF

Summary:

The subject of this thesis is the life quality of the patients with Marfan syndrome (MFS). The theoretical part deals with the history of MFS, incidence, inheritance, etiology, clinical presentation, diagnosis, treatment, prognosis, celebrities with MFS, the pregnancy matter, healthy lifestyle and regime measures and the quality of patients life. In the practical part, I made a qualitative survey and assess of the results of the three interviews, which I completed with a standardized questionnaire survey form SEIQoL. Questionnaire survey from SEIQoL is designed to determine the quality of life of the patient. The survey was conducted from July 2016 to make February 2017.

OBSAH

ÚVOD.....	8
TEORETICKÁ ČÁST	9
1 HISTORIE MARFANOVA SYNDROMU	9
2 CO JE TO MARFANŮV SYNDROM.....	11
2.1 Incidence a dědičnost Marfanova syndromu	11
2.2 Etiologie Marfanova syndromu	11
2.3 Klinický obraz Marfanova syndromu	12
2.3.1 Postava a proporce.....	13
2.3.2 Lebka a tvář	13
2.3.3 Oči	13
2.3.4 Kardiovaskulární systém	13
2.3.5 Ostatní skeletální projevy	13
2.3.6 Ostatní přidružené anomálie.....	14
2.4 Diagnostika onemocnění Marfanův syndrom.....	14
2.4.1 Postižení očí.....	14
2.4.2 Kardiovaskulární postižení	14
2.4.3 Vyšetření pohybového aparátu	15
2.4.4 Gentská kritéria pro diagnostiku Marfanova syndromu	15
2.5 Diferenciální diagnóza	17
2.5.1 Diferenciální diagnostika u pacientů mladších 20 let.....	17
2.5.2 Diferenciální diagnostika u pacientů starších 20 let.....	18
2.6 Konzervativní léčba onemocnění Marfanův syndrom.....	18
2.6.1 Beta-blokátory	19
2.7 Chirurgická léčba onemocnění Marfanův syndrom.....	19
2.7.1 Bentallova operace	19
2.7.2 Implantace externí podpory kořene aorty ExoVacs®	20
2.8 Prognóza onemocnění Marfanův syndrom	21
3 MARFANŮV SYNDROM V TĚHOTENSTVÍ	22
3.1 Předporodní diagnostika u žen s Marfanovým syndromem	22
3.2 Prenatální diagnostika Marfanova syndromu	22
3.3 Těhotenství a projevy Marfanova syndromu	23
3.4 Komplikace u těhotných žen s Marfanovým syndromem	23
3.5 Porodní komplikace žen s Marfanovým syndromem	23
3.6 Marfanův syndrom u dětí.....	24
4 ŽIVOTOSPRAVA A REŽIMOVÁ OPATŘENÍ U PACIENTŮ S MARFANOVÝ SYNDROMEM	25

4.1	Nevhodné aktivity pro nemocné s Marfanovým syndromem.....	26
4.2	Co by měl nemocný dodržovat	26
5	KVALITA ŽIVOTA U PACIENTŮ S MARFANOVÝM SYNDROMEM	28
6	ZNÁMÉ OSOBNOSTI S MOŽNOU DIAGNÓZOU MARFANOVA SYNDROMU .	31
6.1	Niccolò Paganini	31
6.2	Sergej Rachmaninov	31
6.3	Abraham Lincoln	31
6.4	Michael Phelps.....	32
6.5	Vincent Schiavelli.....	32
	PRAKTICKÁ ČÁST	33
7	VÝZKUMNÉ KVALITATIVNÍ ŠETŘENÍ	33
7.1	Formulace problému	33
7.2	Cíl výzkumu.....	33
7.2.1	Výzkumné otázky	34
7.3	Druh výzkumu a výběr metodiky	34
7.3.1	Metoda	34
7.3.2	Výběr případu	35
7.3.3	Způsob získávání informací	35
7.3.4	Organizace výzkumného šetření.....	36
7.4	Nemocná s Marfanovým syndromem č. 1	37
7.4.1	Přepis rozhovoru nemocné č. 1	37
7.4.2	Souhrn rozhovoru nemocné č. 1	42
7.5	Nemocný s Marfanovým syndromem č. 2.....	45
7.5.1	Přepis rozhovoru nemocného č. 2	46
7.5.2	Souhrn rozhovoru nemocného č. 2.....	55
7.6	Nemocný s Marfanovým syndromem č. 3.....	57
7.6.1	Přepis rozhovoru nemocného č. 3	57
7.6.2	Souhrn rozhovoru nemocného č. 3.....	67
7.7	Interpretace a analýza případových studií.....	69
7.7.1	Oblast energie a únavy	69
7.7.2	Oblast pozitivních pocitů.....	70
7.7.3	Oblast negativních pocitů	71
7.7.4	Oblast závislosti na lécích nebo léčebných postupech	72
7.7.5	Zhodnocení oblasti vnímání těla a vzhledu	73
7.7.6	Zhodnocení oblasti pracovní výkonnosti.....	75
	DISKUZE.....	76
	ZÁVĚR.....	80

LITERATURA	82
SEZNAM ZKRATEK	85
SEZNAM TABULEK	86
SEZNAM PŘÍLOH	87

ÚVOD

Marfanův syndrom je navzdory dnešní pokročilé době stále poměrně neznámé onemocnění. Objevení této nemoci bylo pro lékaře a vědce velmi komplikované a zdlouhavé. Jedná se tedy o dědičné onemocnění, o kterém nemocný nemusí z počátku ani vědět, pokud mu není genetická informace předána po jeho předcích.

Ačkoli lidé s Marfanovým syndromem z davu zdravých jedinců často vyčnívají, není na místě myslet si o někom, kdo je vysoký, má delší končetiny, prsty na rukou a nohou, že je nemocný. Přitom tento rys je pro ně tak moc charakteristický a typický. Onemocnění bylo dlouhou dobu opomíjeno a lékaři nebyli schopni přijít na to, proč vysocí jedinci z úplného zdraví náhle a v mladém věku předčasně umírají. Ještě v období před dvaceti lety nemocní s MFS umírali kolem 40. roku života na disekci aorty nebo prasklé aneuryzma hrudní či břišní aorty. Kámen úrazu spočíval v tom, že nemocný o onemocnění ani nevěděl. Nebyl tedy schopen předcházet komplikacím, které přicházely plíživě a vtíraly se do života nemocných lidí. Nemocní často přizpůsobovali svůj život nemoci, aniž by si to sami uvědomovali. Je důležité také zdůraznit, že se nejedná o onemocnění pouze kardiologické. Tato nemoc je multiorgánová a postihuje nejčastěji pohybový aparát, srdce a oči. To je také jeden z důvodů, proč není jednoduché onemocnění odhalit. Tato nemoc si nevybírá ženy nebo muže, nerozhoduje věk nemocného ani etnická predispozice, důležitá je pouze genetická predispozice a ani ta rozhodovat nemusí, jelikož onemocnění může zmutovat.

Téma kvality života pacienta s Marfanovým syndromem jsem si vybrala na podkladě mé první zkušenosti z odborné praxe na vysoké škole, kdy jsem se na oddělení kardiochirurgie pečovala o dívku ve věku 27 let po náhradě aortální chlopně. Při mém zjišťování mi ošetřující personál sdělil, že mladá dívka má právě toto onemocnění, nebyl však schopen mi popsat přesnější informace k této nemoci. Teď s odstupem času vidím, o co horší zjištění mladá slečna měla, když o svém onemocnění nevěděla, nemohla mu totiž předcházet a tím oddálit hrozbu často smrtících komplikací. Při zjišťování literárních zdrojů jsem si nemohla nevšimnout minimálního množství českých literárních pramenů, jejich počet je takřka nulový. Z toho důvodu jsem si zvolila za cíl své práce vytvoření krátkého výukového videa pro střední, odborné a vysoké školy zdravotnické o onemocnění Marfanův syndrom a tím ukázat jak odborné veřejnosti, ale i té laické, jak náročný může být život nemocných s tímto onemocněním.

TEORETICKÁ ČÁST

1 HISTORIE MARFANOVA SYNDROMU

Marfanův syndrom byl poprvé popsán 28. února 1896 v Paříži francouzským pediatrem Antoinem Bernardem-Jeanem Marfanem, který si povšiml nápadných rysů u pěti a půl leté dívky Gabrielly P. Francouzský lékař si všiml nápadně vyhlížejících dlouhých kostí na rukách i nohách. Dlouhé a štíhlé končetiny popisoval jako zvláštní fenotyp. Pro medicínský svět to byla velmi důležitá průkopnická zpráva. Pro zajímavost, pouze o rok dříve byl vynalezen rentgen. (3)

Klinický popis příznaků Marfanova syndromu poukazuje a vykresluje symetrické deformity, hlavně u koncových částí končetin. Jako výrazný fenotyp je popisováno pozoruhodné prodloužení všech dlouhých kostí tvořících kostru. Pro porovnání měl stejně staré, ale zdravé dobrovolníky. Celkový vzhled připomínající pavouka. Jako další znaky uvádí obvod hrudníku, rovnost páteře, protáhlou lebku. To vše dokáže identifikovat navzdory tehdejší špatné medicínské situaci. Tehdy ale nepředpokládal, že stopa k objevení tohoto vzácného syndromu by mohla být tak velká. (3)

V závěru A. B. J. Marfan objevil vrozenou deformaci končetin vyznačujících se především protažením kostí s určitým stupněm zeslabení, nemoc tehdy pojmenoval „dolichostenomelia“, což znamená doslova dlouhá a úzká končetina. V roce 1902 u Gabrielly lékaři objevili propadlý hrudník. Poté dochází k dalšímu, podrobnému měření pomocí rentgenu, které popisuje nárůst, zbytnění chrupavky na levé paži a levém lokti. Postupem času se však ukázalo, že se jedná tuberkulózní nádor. S největší pravděpodobností Gabriella umřela na tuberkulózu, stejně jako velká část populace s Marfanovým syndromem. (3)

V pokroku s diagnostikou bylo nutno čekat do roku 1943, kdy lékaři při pitvě popsali degeneraci mitrální chlopně a vzestupné aorty a propojili nasbírané informace s předchozími od A. B. J. Marfana a jeho týmu. V roce 1938 došlo k objevení ektopie oční čočky, jako součást syndromu. V roce 1990 finský tým lékařů oficiálně identifikoval hlavní gen na chromozomu 15, fibrilin 1. (3)

Ať už za ta léta došlo k úpravě příznaků Marfanova syndromu, hlavní popis zůstává stejný, a to tak, jak jej popsal A. B. J. Marfan. Ten věřil svému instinktu a popsal sadu zdánlivě různých a neobvyklých znaků. Instinktivně cítil dědičné onemocnění na podkladě kolagenu a posléze abnormality částí těla, což mělo za následek klasifikaci onemocnění v roce 1986 v Berlíně a posléze vznik oficiálních diagnostických kritérií pro Marfanův syndrom. (3)

2 CO JE TO MARFANŮV SYNDROM

MF syndrom je definován souborem různých symptomů, které ale musí obsahovat pět základních kritérií:

- dlouhé tenké končetiny
- dlouhé tenké prsty (arachnodaktýlie)
- vysoká postava
- dislokace oční čočky
- anomálie srdce a cév (prolaps mitrální chlopně, aneuryzma aorty postihující i Valsalvovy siny či aortální regurgitace, dilatace plicnice)

Tyto symptomy mohou být u pacientů v různé intenzitě a různém zastoupení, z čehož vyplývá, že formy tohoto onemocnění mohou být lehčí, ale také i velmi těžké.

Onemocnění postihuje muže i ženy stejnoměrně a není ani známo, zda se onemocnění vyskytuje více u Evropanů, Asiatů nebo Afričanů. (4)

2.1 Incidence a dědičnost Marfanova syndromu

Marfanův syndrom je autozomálně dominantní onemocnění, kdy pravděpodobnost dědičnosti po rodičích je 75%, zatímco úplně nová mutace genu je 25%. Riziko při přenosu genu z rodiče na dítě je 50% při každém těhotenství. Dá se tedy říct, že většina lidí, kteří mají toto onemocnění, ho zdědili po svých předcích. Riziko onemocnění je stejné jak pro ženy, tak i pro muže po celém světě s žádnou etnickou predispozicí. Nemocných s tímto syndromem je nyní 5-10/10 000 v obecné populaci, ale protože existují i lehké formy tohoto onemocnění, je přesné určení bohužel nemožné. A to z toho důvodu, že někteří nemocní nejsou diagnostikováni. Onemocnění není možno laboratorně prokázat. (4,10,11)

2.2 Etiologie Marfanova syndromu

Marfanův syndrom je způsoben mutací genu fibrilinu neboli FBN 1, který se nachází na 15. chromozomu, který má na starosti kódování glykoproteinu fibrilinu 1. To je glykoprotein velmi blízce propojený s elastinem. Můžeme ho najít

v medii aorty, závěsném aparátu čočky, v kůži, šlachách, chrupavce a periostu. Marfanův syndrom můžeme prokázat pouze genetickým vyšetřením, neexistuje žádné laboratorní vyšetření. Diagnóza se určuje na podkladě klinických symptomů. (4)

Fibrilin je glykogen, nezbytný pro tvorbu elastických vláken, které se nacházejí v pojivové tkáni. (20)

Mutace genu fibrilinu má dopad na jeho množství a funkci. Dělíme je na hlavní tři formy: (21)

První forma je snížená koncentrace fibrilinu. Většinou se jedná o mírnější formy Marfanova syndromu. Zásadou bývá, čím menší koncentrace fibrilinu ve tkáni, tím těžší průběh Marfanova syndromu. (21)

Druhá forma je kombinace poškozeného fibrilinu a normálního fibrilinu s normálním množstvím v organismu. Dochází buď ke shlukování obou fibrilinů, což vede k porušení funkce mikrofibril, nebo dochází k dominantnímu negativnímu efektu, kdy dochází k mutaci v centru molekuly fibrilinu, což vede často k velmi závažné novorozenecké formě Marfanova syndromu. (21)

Třetí formou je porušení fibrilinu a jeho nízké množství v organismu. Tehdy dochází k nejhorším případům u Marfanova syndromu. (21)

Doposud bylo popsáno více než 1000 druhů mutací tohoto genu. (33)

2.3 Klinický obraz Marfanova syndromu

Onemocnění je velmi nápadné a nezaměnitelné, projevuje se zejména vysokou, štíhlou postavou nemocného, který má dlouhé horní končetiny a arachnodaktýlii. Jako další charakteristický rys onemocnění je výrazná krátkozrakost, deformovaný hrudník a velmi silné srdeční šelesty. (4)

U lehčích forem se onemocnění projevuje pouze vysokou postavou, krátkozrakostí, uvolněností neboli laxitou vazů a velmi slabým srdečním onemocnění. Proto vznikla skupina s neurčitými příznaky Marfanova syndromu. (4)

2.3.1 Postava a proporce

Nemocní s Marfanovým syndromem mají extrémně dlouhé končetiny, zejména akrálně. Pokud pacienti rozpaží, délka horních končetin přesahuje délku celého těla pacienta. Trup pacienta je kratší oproti celé jeho postavě, zvláště při srovnání horních a dolních končetin. Měří se délka od temene k symfýze (horní segment) a délka od symfýzy k plosce nohy (dolní segment), lékaři vždy porovnávají jejich poměr. Poměr mezi horním a dolním segmentem je vždy menší, rozpětí paží je obvykle větší než celková výška postavy nemocného. (4)

Další, ale ne charakteristický symptom, je „příznak palce“, který přesahuje při sevření pěsti ulnární okraj. Jako další příznak je „příznak zápěstí“, kdy pacient obejmě zápěstí a palec přesahuje přes ukazovák. (4)

2.3.2 Lebka a tvář

Zde mají nemocní užší a protáhlou lebku a obličejovou část s výraznou dolní čelistí a vysokým gotickým patrem. (4)

2.3.3 Oči

Velmi příznačná vada je dislokace čočky, projevující se těžkou myopií. Mezi další symptomy řadíme strabismus, glaukom, odchlípnutí sítnice nebo kataraktu. (4)

2.3.4 Kardiovaskulární systém

Mezi nejčastější příznaky řadíme dilataci vzestupné aorty a nedomykavost mitrální chlopně. U postupné dilatace aorty může vést i k nedomykavosti trikuspidální chlopně a disekci či rozšíření aorty. Aneuryzma (rozšíření) a disekce aorty se objevuje nejčastěji v aortálním kořeni nebo torakolumbální aortě. Je důležité upozornit, že nejčastější příčinou umrtí jsou právě kardiovaskulární onemocnění. (4)

2.3.5 Ostatní skeletální projevy

Jako častou deformitu můžeme zařadit pectus excavatum nebo pectus carinatum, což je deformita nadměrného růstu žeber do délky. Kloubní uvolněnost patří mezi další typické známky nemoci, projevující se jako výrazný pes planovalgus a genu recurvatum. Mezi další příznaky můžeme zařadit luxace kyčelních kloubů jako vývojovou nebo časem nastupující vadu a perilunární nestabilitu zápěstí. Velké postižení můžeme nalézt i v oblasti páteře. Obratlová těla jsou obrovská s protaženými transverzálními výběžky. Jako další projev nemoci můžeme zařadit hyperkyfózu, závažnou skoliózu, často ve více

úrovních, a nestabilitu krční páteře, to vše je způsobeno ligamentózní laxitou. K omezení hybnosti kyčelního kloubu může vést protruze neboli ztenčení dna acetábula. (4)

2.3.6 Ostatní přidružené anomálie

Mezi další přidružené anomálie můžeme zařadit nedostatečný svalový vývoj, polysyndaktilií, myopatií, hypotonií, pes equinovarus a hernií v různých lokalizacích. (4)

2.4 Diagnostika onemocnění Marfanův syndrom

Stanovení diagnózy bývá u pacientů často rozdílné, z důvodu rozdělení pacientů nejčastěji na dvě skupiny. V prvním případě je pozitivní rodinná anamnéza, a to až 85%, jako druhá skupina jsou pacienti bez rodinné anamnézy. Dále se kritéria dělí na velká a malá. K prokázání diagnózy musí lékař často pátrat v rodinné anamnéze, kde ho zajímá špatný zrak, ligamentózní laxita, nadměrná výška, náhlá nebo předčasná smrt. Při klinických vyšetřeních musí hledat hlavně příznaky související s onemocněním. Určení nebo vyvrácení diagnózy by mělo být prováděno zejména s očním lékařem, genetikem a kardiologem. (4, 15)

Nemocní s pozitivní rodinnou anamnézou musí splňovat jedno velké kritérium, a to postižení alespoň jednoho orgánového systému, a jako další musí mít postižený jeden orgánový systém. (4)

Nemocní s negativní rodinnou anamnézou musí splňovat dvě velká kritéria, a to postižení dvou orgánových systémů, k tomu musí být nemocen i třetí orgánový systém. (4)

2.4.1 Postižení očí

Luxace nebo subluxace oční čočky se vyskytuje u 50 % - 80 % pacientů s Marfanovým syndromem, z tohoto důvodu je vyšetření oftalmologem indikováno mezi prvními. Postižení čočky může být jednostranné či oboustranné, čočka může být posunuta směrem nahoru a šikmo. To je jeden z příznaků Marfanova syndromu. Duhovka může být velmi tenká a důsledkem toho se může chvět. Oční vyšetření se provádí biomikroskopicky, před vyšetřením je potřeba podat mydriatika (lék na rozšíření zornic). U 3 % případů je jako příznak popsán glaukom. (4)

2.4.2 Kardiovaskulární postižení

Až 60 % nemocných s Marfanovým syndromem je postiženo onemocněním atrioventrikulární chlopní. Při poslechu srdce nejsou většinou tyto abnormality slyšet.

Důležitým vyšetřovacím nástrojem se stalo echokardiografické vyšetření, které vyhodnotí funkci a stavbu srdce. Více než 80 % pacientů trpí prolapsem mitrální chlopně, a to bez ohledu na věk nebo pohlaví. Rozšíření neboli dilatace aorty se projevuje nedomykavostí aortální chlopně. Dilatace aorty většinou pokračuje v disekci aorty. Ta začíná obvykle ve vzestupné části aorty a postupně se rozšiřuje. Tomuto stavu je třeba věnovat obzvláště velký pozor, protože neléčená dilatace aortálního kořene může vést k aortální disekci a k náhlé smrti. (4, 30)

Disekce aorty je zvětšující se trhлина ve stěně aorty. Nejčastěji vzniká nad odstupem věnčitých tepen, nebo aortálnímu istmu. Pacienty je často popisována jako krutá, náhlá, intenzivní, řezající bolest. Bolest, kterou v životě nikdy nezažili. Jedná-li se o disekci ascendentní aorty, bolest nejčastěji postihuje přední stranu hrudníku. Při disekci descendentní aorty začíná bolest mezi lopatkami a přesouvá se dolů do boků a do pánevní krajiny. Jedná se o stav velice závažný, ohrožující život. (31)

Mezi méně časté kardiovaskulární komplikace Marfanova syndromu patří prstencová kalcifikace na mitrální chlopně. Často se vyskytuje kolem 40. roku života. (30)

Kardiovaskulární systém je za smrt pacientů s Marfanovým syndromem zodpovědný ve více než 90 %. (30, 4)

2.4.3 Vyšetření pohybového aparátu

Mezi základní vyšetřovací metody pohybového aparátu patří Rentgenové vyšetření. Toto vyšetření může odhalit rozšíření dřevné dutiny, ale zároveň poškodí kompaktu. Zaměříme-li se na oblast metakarpů a metatarsů, můžeme vidět prodloužené falangy, s tím, že střední a distální falangy jsou kratší než ostatní. Dále se určují různé deformity hrudníku a páteře, příznak palce a zápěstí, poměr rozpažení rukou a výšky těla a v neposlední řadě i porovnání horní a dolní části těla. (4)

2.4.4 Gentská kritéria pro diagnostiku Marfanova syndromu

Diagnóza je založena na charakteristických kritériích, jako jsou: rodinná anamnéza, oční vyšetření, kardiovaskulární vyšetření a vyšetření pohybového aparátu. Od roku 1986 do roku 1996 byla diagnóza určována pomocí Berlínského seznamu. Roku 1996 byla kritéria pro Marfanův syndrom v seznamu upravena a od roku 2010 mají zatím svoji neměnnou podobu. Využívá se postup pro hlavní dva znaky. Během posledních 30 let došlo k pokroku i v molekulární genetické analýze, proto jsou nemocní s podezřením na Marfanův syndrom geneticky testováni. (18, 19)

Chce-li lékař rozhodnout, zda pacient skutečně má, či nemá Marfanův syndrom, jsou pro něj důležitá velká a malá kritéria. Mezi velká kritéria řadíme subluxaci oční čočky, aortální dilataci, těžkou kyfoskoliózu nebo deformity přední stěny hrudníku. Tyto rysy jsou důležitější než malá kritéria, kterými jsou myopie, mitrální prolaps, vysoká postava nebo arachnodaktýlie. (18, 19)

Dále se Marfanův syndrom hodnotí podle systémových znaků. Každý číselný znak má svoji číselnou hodnotu a podle celkového skóre lékař vyhodnotí, zda se jedná o Marfanův syndrom nebo ne. Do celkového skóre řadíme genetické vyšetření, pozitivní rodinnou anamnézu, ektopii oční čočky a dilataci aorty. (18)

Soubor systémových znaků a bodů pro vyhodnocení Marfanova syndromu: (18, 33)

- Příznak palce a zápěstí (3b.)
- Hrudník - ptačí nebo nálevkovitý (2b.)
- Deformity zadní části chodidla (2b.)
- Pneumothorax (2b.)
- Durální ektázie (2b.)
- Protruze acetabula (2b.)
- Poměr rozpětí rukou / výška (nad 1.05) a US/LS (pod 0.85) (1b.)
- Skolióza nebo kyfóza (1b.)
- Snížená extenze v lokti (1b.)
- Tři z pěti znaků na lebce (1b.)
- Kožní strie (1b.)
- Myopie- více než 3 dioptrie (1b.)
- Prolaps mitrální chlopně (1b.)

Při hodnocení si lékař nejprve zařadí pacienta, zda má nebo nemá pozitivní rodinnou anamnézu na Marfanův syndrom. (18, 19, 33)

Pokud se Marfanův syndrom v rodině nevyskytuje, je určující soubor těchto znaků (18, 33):

- Dilatace aorty a ektopie oční čočky
- Dilatace aorty a skóre nad 7. b
- Dilatace aorty a genetická mutace genu FBN-1
- Ectopia lentis a mutace FBN1 s aneuryzmatem aorty (33)

V případě, že se Marfanův syndrom v rodině vyskytuje:

- Ektopie oční čočky
- Skóre nad 7b.
- Dilatace aorty

2.5 Diferenciální diagnóza

Opírá se o vrozenou arachnodaktylii s kontrakturami, homocystinurii, vrozenou dědičnou oftalmotropatie a další syndromy s podobnými příznaky. (4)

2.5.1 Diferenciální diagnostika u pacientů mladších 20 let

U přítomnosti nedostatečné systémové funkce nebo hraničních norem u měření kořene aorty menších než 3cm, bez mutace FBN-1, se doporučuje používání termínu "nespecifická pojivová tkáň". Dokud následné echokardiografické neprokáže dilataci aortálního kořene větší než 3cm. (32)

Potenciální přítomnost Marfanova syndromu je, pokud genetické vyšetření prokáže mutaci genu FBN-1. V ojedinělých nebo dědičných případech, pokud je měření aorty nižší než 3 cm na průměru, se doporučuje používat termín „potenciálně nemocní s Marfanovým syndromem“. (32)

2.5.2 Diferenciální diagnostika u pacientů starších 20 let

Je-li zjištěna ektopie čočky s mutací FBN-1, která není jednoznačně spojená s kardiovaskulárním onemocněním, pacient by měl být klasifikován jako "syndrom ektopie čočky". Zde nerozhoduje příbuzenská predispozice. (32)

MASS je zkratka anglických slov vyjadřující krátkozrakost, prolaps mitrální chlopně, dilataci aortálního kořene, aortální aneurysma, strie a nálezy na pohybovém aparátu. Diagnóza MASS se provádí u nemocných s velikostí aortálního kořene menší než 2 cm, přičemž je alespoň jeden nález na pohybovém aparátu a systémová skóre je minimálně 5b. Přítomnost ektopie oční čočky vylučuje tuto diagnózu. Pokud je mutace FBN1 u pacienta prokázána a diagnostika MASS je potvrzena, existuje riziko, že se u pacienta vyvine Marfanův syndrom. V současné době ovšem není známo, jak často a které faktory předpovídají tuto změnu. (32)

Diagnostika MVPS je přeložena z anglického „Mitral Valve Prolapse Syndrome“. Znamená Syndrom propadu mitrální chlopně. Prolaps mitrální chlopně, dilatace kořene aorty menší než 2 cm a systémové skóre menší než 5 b. bez přítomnosti ektopie čočky. Je-li přítomen prolaps mitrální chlopně a systémové skóre je menším než 5 b. doporučuje se využít diagnózu MVPS. Kromě prolapsu mitrální chlopně běžně zahrnuje MVPS vpáčený hrudník, skoliózu a mírnou arachnodaktýlii. Dilatace aorty a ektopie oční čočky jsou vylučujícími faktory této diagnózy. (32)

2.6 Konzervativní léčba onemocnění Marfanův syndrom

Kauzální léčba syndromu není prozatím známa. Pacient je sledován a dochází k léčbě symptomů. Zde je zahrnuto sledování zejména kardiologem, a pokud je to nutné, pacient podstoupí kardiochirurgický výkon. Ortopedickým lékařem jsou léčeny skoliózy a spondylolistézy, zde je léčba operační nebo konzervativní. Vývojová kyčelní dysplazie se léčí podle daných pravidel. Terapie dalších kloubních onemocnění operací je zbytečná, protože kloubní onemocnění přetrvává i po operační léčbě. (4) Infantilní Marfanův syndrom je velmi vzácná varianta s těžkým průběhem. Většinou se projeví už v útlém dětském věku a je většinou fatální, a to buď už v časném dětství, nebo ve velmi mladém věku. Příčinou je hlavně kardiovaskulární postižení systému. (4)

2.6.1 Beta-blokátory

Díky lepšímu sledování stavu pacientů pooperačního průběhu, tak i sledování pacientů v ambulancích, se zjistilo, že průměrná délka života pacientů s Marfanovým syndromem se zvýšila o 30 let a více. To vše kvůli užívání léku Beta-blokátorů. (25)

Beta-blokátory patří mezi základní antihypertenziva, řadíme je do skupiny sympatolytik. Jejich hlavním účinkem je snížení krevního tlaku, tepové frekvence a kontraktility srdce. Tím, že snížíme tlak v srdci, předcházíme dilataci aorty s pozdějšími fatálními následky. Tento lék je klasickou léčbou u onemocnění Marfanův syndrom. (19, 25)

Urapidil je piperazinové antihypertenzivum s kombinovaným účinkem. Selektivní blokádu postsynaptických alfa1-receptorů snižuje periferní cévní rezistenci. Navíc působí v centrálním nervovém systému jako agonista 5-HT1-receptorů, čímž snižuje centrální tonus sympatiku, a tím i snižuje krevní tlak. (34)

2.7 Chirurgická léčba onemocnění Marfanův syndrom

2.7.1 Bentallova operace

Operace podle Bentalla je kardiochirurgická operace, která nahrazuje aortální chlopeň, kořen aorty a vzestupnou aortu, s re-implantací koronárních tepen do štěpu. Tato operace se používá k léčbě kombinované aortální chlopně a vzestupné aorty, včetně lézí. Postup Bentallovy operace byl poprvé popsána roku 1968 Hughem Bentallem a Antonym De Bonem. (24)

Operace podle Bentalla se provádí v celkové anestezii. Během kardiochirurgické operace je veden podélný řez středem hrudníku, až se operatér postupně dostane k srdci. Činnost srdce je dočasně zastavena a jeho funkci přebírá mimotělní oběh, který nahradí srdce jako mechanická pumpa. Díky tomu je operační pole klidné, přehledné a operatér tak může začít spravovat poškozenou aortu a aortální chlopeň. (24)

Poškozená část aorty a aortální chlopeň je odstraněna. Umělý štěp přišije operatér ke koncům aorty. Do implantátu se vsívají věnčité tepny. Nahrazená aortální chlopeň může být testována, kdy lékař pustí trochu krve do srdce a kontroluje těsnost a správnou funkci nové chlopně. Jakmile je výkon dokončen, rána se sešívá do původního stavu a celý hrudník se uzavře. Operace trvá kolem 5 – 7 hodin. Po operaci je pacient převezen

na kardiologickou JIP a připojen k ventilátoru, kde je monitorován. Postupně se zotavuje a je překládán na standartní jednotku. Před propuštěním dostává pacient rady, jak se o sebe starat, co vše může dělat a jak správně to dělat, aby byl pooperační průběh co nejklidnější. (24)

Toto je jeden z nejběžnějších typů operace pro léčbu Marfanova syndromu. (24)

2.7.2 Implantace externí podpory kořene aorty ExoVacs®

Jak bylo řečeno v předcházejících kapitolách, mezi nejčastější a zároveň nejnebezpečnější vady u onemocnění Marfanův syndrom patří kardiovaskulární komplikace. Z dlouholetého výzkumu a zkušeností lékařů vyplývá, že nejvíce rozšířenou komplikací je dilatace aorty, která může přejít v disekci aorty. Tato komplikace častokrát končí smrtí nemocného. Proto se doporučuje preventivní kardiologická operace, pokud je rozšíření kořene aorty nad 50 mm. Toto pravidlo se upřednostňuje hlavně v Evropě. V případě, že se zvýší riziko disekce aorty, při rozměru nad 45 mm, standartním výkonem, který se provádí více než 40 let, je operace podle Bentella. Při této operaci nahradí operující lékař aortální chlopuň, kořen aorty a začátek ascendentní aorty protézou. Do takto nahrazené části se vsívají začátky větvitých tepen. Tento typ operace nese s sebou určitý typ rizik, jako jsou: použití mimotělního oběhu, doživotní léčba Warfarinem z důvodu náhrady chlopně mechanickou. V posledních letech se objevují pokusy o plastiku (opravu) chlopně, avšak dlouhodobé výsledky nejsou ještě k dispozici. Ať už si vybere kardiolog jakoukoliv možnost, vždy je důležitá pravidelná kontrola kontrastním CT. Z důvodu špatné vazivové tkáně, která je způsobena genetickou mutací, se v místě sešití mohou v průběhu let tvořit pseudoaneurysmata, které se musí často operovat, což znamená pro pacienta další chirurgický výkon. (17)

Implantace zevní bandáže kořene aorty ExoVacs® je možnost alternativní. Stejně jako u předchozí metody se jedná o kardiologický výkon, bez použití mimotělního oběhu, během něhož operátor obalí aortální kořen a část vzestupné aorty speciální polymerovou sítí. Sítka je vytvořena přesně na míru pro daného pacienta, aby odpovídala požadovanému rozměru. Takto umístěná sítka zabrání dalšímu rozšiřování aortálního kořene. Vzhledem k tomu, že cévy a chlopuň zůstávají na svém místě a operátor na nich neprovádí žádný výkon, považuje se tento druh operace za jednoduchý výkon. Taktéž není potřeba, aby pacient užíval léky na ředění krve. (16, 17)

Tato metoda byla poprvé provedena v Londýně v roce 2004. Do této doby je odoperovaných více než 90 pacientů a všichni jsou pravidelně, dvakrát ročně, sledováni a vyšetřováni magnetickou rezonancí, během které lékaři kontrolují rozměry aorty. Ty jsou doposud neměnné, což znamená, že aorta více nedilatuje, a u žádného nemocného, u kterého bylo zavedeno ExoVasc®, nedošlo k rozšíření či disekci aorty. (16)

Výhody této nové metody jsou: kratší doba implantace než při klasické kardiochirurgické operaci. Pro srovnání, implantace sítě trvá asi dvě hodiny, zatímco klasická kardiochirurgická operace asi 5 – 7 hodin. Výkon probíhá bez mimotělního oběhu a delší anestezie. Pacient nemusí brát žádná antikoagulantia, tím se zmírňuje i riziko hrozby nadměrného krvácení. Aorta zůstává bez zásahu, jelikož kardiochirurg aplikuje síťku kolem aorty. Vyztužená aorta se vrátí relativně zpět do původního průměru, tím se snižuje riziko další operace. (16)

Tento typ operace je u nás poměrně nový a provádí ho v České republice pouze dvě pracoviště, a to IKEM (Institut Klinické a Experimentální Medicíny) v Praze a Fakultní nemocnice v Hradci Králové. (16, 17)

2.8 Prognóza onemocnění Marfanův syndrom

Marfanův syndrom je celoživotní onemocnění. Vyhledky se pro léčbu příznaků onemocnění v posledních letech posunuly směrem vpřed. Včasná diagnostika a pokroky v lékařské technice zlepšily kvalitu života lidí s Marfanovým syndromem a prodloužily jejich život. Navíc včasné odhalení rizikových faktorů (jako je rozšíření) umožňuje lékařům zasáhnout, zabránit nebo zpozdit komplikace a oddálit operaci. Díky včasné diagnostice, správnému režimovému opatření a léčbě se délka života pacientů podobá délce průměrně zdravého člověka. (30)

Průměrný věk nemocných s Marfanovým syndromem byl kolem 45 let života. Díky dnešní medicíně, pravidelným echokardiografickým prohlídkám a kardiochirurgickým operacím se průměrný věk zvýšil na 72 let. (4, 30)

3 MARFANŮV SYNDROM V TĚHOTENSTVÍ

Těhotenství se vyznačuje výraznými změnami v těle matky. Všechny orgánové soustavy, orgány, tkáně se musí přizpůsobit změnám, které s těhotenstvím přichází. Právě tyto změny mohou ovlivnit příznaky a symptomy Marfanova syndromu a způsobit různé komplikace během těhotenství. Například ve složení kolagenu. K tomu dochází z důvodu měnícího se složení a hladiny hormonů. Také zvýšení tělesné hmotnosti a objemu krve má samozřejmě dopad na kosterní a kardiovaskulární systém. Proto je jednou z nečastějších komplikací v těhotenství u Marfanova syndromu dilatace a disekce aorty. (15)

3.1 Předporodní diagnostika u žen s Marfanovým syndromem

Marfanův syndrom je díky autosomálně dominantní dědičné formě přenosným onemocněním. Předpoklad, že dítě zdědí nemoc po rodičích, je 50%. To vše je důsledek poruchy genu FBN1. Předporodní diagnóza může být provedena pomocí vazebné analýzy nebo rozborem genu nemocného rodiče. Buňky plodu může získat pomocí odběru choriových klků nebo aminocentézy. Vědci objevili více než 30 mutací v genu FBN1. Je zajímavé, že každá rodina, ve které se vyskytuje mutace genu FBN1, je mutace specifická pro tu danou rodinu. Genetická analýza DNA vyžaduje údaje od nemocných rodičů, ale i příbuzných, zároveň požaduje i genetické vyšetření po zdravém rodiči. Analýza mutace genu je omezena skutečností, že gen FBN1 je velmi velký. Marfanův syndrom byl zjištěn preimplantační genetickou diagnostikou v několika případech. (30)

Obecně platí, že abnormality spojené s Marfanovým syndromem jsou během intrauterinního života nespecifické. A ačkoli sonografické nálezy, jako jsou dlouhé končetiny, kardiomegalie nebo atrioventrikulární chlopenní regurgitace, jsou podezřelé u rodiček s Marfanovým syndromem nebo s pozitivní rodinnou anamnézou, na ultrazvukové vyšetření se nelze spoléhat. (15)

3.2 Prenatální diagnostika Marfanova syndromu

K prenatální diagnostice v těhotenství přistupujeme u rodin s rizikem vzniku MFS. Extrahujeme buňky pomocí aminocentézy, z těchto buněk probíhá analýza DNA. Obvykle se vyšetření provádí přibližně kolem 15. až 18. týdnu těhotenství. Vyšetření syndromu je možno provést odběrem choriových klků. Toto vyšetření může rodička podstoupit kolem 10. až 12. týdne těhotenství. (15)

3.3 Těhotenství a projevy Marfanova syndromu

Kardiovaskulární komplikace bývají často popisovány v různých člancích a informují rodičky o komplikacích. Ženy s již existujícím onemocněním jsou vystaveny dalšímu stresu, a to kvůli možnosti fyziologických změn v těhotenství. V prvním a na počátku druhého trimestru těhotenství vykazuje tělo rodičky stálý růst srdečního výkonu, to zároveň zvyšuje i srdeční frekvenci. Celkově je poté srdečný výdej větší o 30 – 40 % než u netěhotné ženy. Při porodu a se zvyšujícími se kontrakcemi je zaznamenán další nárůst, a to až o 20 %. Riziko aortální disekce závisí na síle a na rychlosti změny tlaku v aortě, protože vrcholný tlak je přímo úměrný tlaku na stěnu aorty. Z toho důvodu dochází ke snížení kontraktility myokardu snížením komorové diastoly. (15)

3.4 Komplikace u těhotných žen s Marfanovým syndromem

Pyeritz učinil výzkum, během něhož zkoumal 26 žen, které měly kardiovaskulární potíže ještě před jejich prvním těhotenstvím. Z toho dvanáct rodiček mělo 3. stupeň dilatace aorty a jedna rodička měla aortální regurgitaci zapříčiněnou mitrální regurgitací. Zbývající případy měly šelesty na srdci nebo určitý stupeň prolapsu chlopně. Žádná z těchto žen neměla průměr aortálního kořene větší než 40 mm. Pyeritz učinil závěr, že pokud je kořen aorty menší než 40 mm, je i menší kardiovaskulární riziko matky. (15, 30)

Ostatní komplikace v těhotenství nebo při porodu související s Marfanovým syndromem, jako jsou například ruptury dělohy, spondylolistézy nebo inverze dělohy, jsou velmi vzácné. (15)

3.5 Porodní komplikace žen s Marfanovým syndromem

Výskyt potratů v prvním trimestru těhotenství u Marfanova syndromu je podle studií Pyeritze a Rossitera velmi vysoký, 22 – 38 %. (15)

3.6 Marfanův syndrom u dětí

Často je obtížné potvrdit diagnózu MFS u dětí, které nesplňují diagnostická kritéria. Přitom slabé známky příznaků mohou být viditelné již od narození a rozvíjí se postupně s věkem. Děti s podezřením na Marfanův syndrom by měly chodit na pravidelné prohlídky, a to v období školky, před pubertou a ve věku 18 let, protože některé z klinických příznaků Marfanova syndromu se projeví až s věkem. Pravidelná kontrola aorty pomocí tomografie se doporučuje, až když je aorta rozšířená. Většina dětí s Marfanovým syndromem má prokazatelně dilataci kořene aorty, prolaps mitrální chlopně, nebo obojí ještě před dosažením 18 let. Je důležité včasné odhalení diagnózy a zahájení vhodné léčby, aby se zabránilo dilataci aorty a došlo k oddálení operace. (30)

Novorozenecká forma Marfanova syndromu je velmi závažná. Mezi charakteristické příznaky patří infantilní plicní emfyzém, ektopie oční čočky, arachnodaktýlie, kontraktury kloubů a volná kůže. Přítomné je často rozšíření aorty, které může způsobit v brzké době těžkou regurgitaci aortální chlopně. Kromě toho postupná mitrální nebo trikuspidální chlopenní nedomykavost způsobuje prolaps chlopně vedoucí k městnanému srdečnímu selhání. Přežití pacientů je velmi nízké, tato forma má velmi špatnou prognózu. (4, 30)

4 ŽIVOTOSPRÁVA A REŽIMOVÁ OPATŘENÍ U PACIENTŮ S MARFANOVÝ SYNDROMEM

Jak už bylo v předchozích odstavcích řečeno, Marfanův syndrom je nevyléčitelné onemocnění. Pokud ale dojde k včasnému zachycení, jeho příznaky můžeme zmírnit a tím i předejít komplikacím. Vše záleží na rozsahu onemocnění. Nejdůležitější je přizpůsobení životního stylu. (21)

Pacientův zdravotní stav zhoršují okolnosti typu neznalost diagnózy, špatné diagnostiky, přetěžování orgánů špatnou životosprávou, špatná volba sportu, přetěžování u fyzických aktivit, vyčerpávající pracovní aktivity, nevystavení invalidního důchodu. (21)

Nemocní by se měli vyvarovat přímému teplému letnímu slunci a teplým přehřátým prostorům. Teplo pomáhá rozšiřovat cévy, které by mohly prasknout. Zde je vysoké riziko náhlé cévní mozkové příhody, vážné poškození zraku až ztráta, malformace páteře a celého pohybového systému. Pacienti musí aktivitu plánovat a pravidelně během dne odpočívat, nepřetěžovat jednotlivé orgánové systémy i celý organizmus. To vše, aby tělo mohlo regenerovat. Celý svůj den musí podřídit svému zdravotnímu postižení. (19)

Nemocný s Marfanovým syndromem, který je přetěžován ať už pracovní, sportovní, nebo jinou pro něj náročnou činností, podléhá nebezpečí ohrožení života. Průkazem toho všeho je i fakt, že průměrná délka života nemocných s Marfanovým syndromem byla 35 – 40 let. To se v posledních letech zvyšuje, díky pokrokové diagnostice a medicíně. Dnes se pacienti s tímto onemocněním dožívají v průměru 70 let s ohledem na závažnost příznaků. (21, 19)

4.1 Nevhodné aktivity pro nemocné s Marfanovým syndromem

Nemocní s Marfanovým syndromem by se měli vyvarovat profesím, aktivitám a sportům, u kterých dochází k rychlým pohybům těla a hlavy. Dále by se měli vyhýbat jakýmkoliv doskokům, vzpírání, šplhu, kulturistice, boxu, zdvihání těžkých předmětů, hokeji, basketbalu, volejbalu, fotbalu, skákání na trampolíně, silovým sportům, přeskokování přes překážky a dlouhodobému zatížení. Mohou krát šachy. Měli by se vyvarovat aktivitám, kde se mění atmosférický tlak. Mezi takové patří pilotování letadla, skákání s padákem, potápění, bungee jumping nebo skákání do vody. U všech těchto sportů hrozí velká přetížení nebo otřesy. (21, 19)

Pacienti s Marfanovým syndromem by neměli být zaměstnáni ve stojatém zaměstnání nebo na stavbě, z důvodů velké fyzické námahy. Z důvodu náhlé příhody by neměli pracovat v zařízení, kde mohou životně ohrozit další lidi (21)

Měli by si dávat pozor na možné zhoršení zdravotního stavu a s tím související úpravu svého invalidního důchodu. (21)

Těhotné ženy by měly chodit na pravidelné kontroly krevního tlaku, speciální preventivní prohlídky pro ně určené a lékaři by měli hlídat vznikající rizika komplikací jak v těhotenství, tak i při porodu. (21, 19)

Zvýšená tělesná hmotnost, nadváha nebo obezita vede k přetěžování pohybového aparátu, s tím je úzce spojen i vysoký krevní tlak. Kvůli poškození pojivové tkáně a úzké kostře je pacient ohrožen osteoporózou a ztrátou kostní hmoty. (21)

Preventivní a ochranná opatření před různými typy chronických zánětů, jako jsou syfilitické, chlamydie, respirační infekce a další. Dodržovaná preventivní opatření zabrání infekční endokarditidě. Profylaktické podání antimikrobiální medikace je doporučováno přeléčit i při menších lékařských výkonech. (19)

4.2 Co by měl nemocný dodržovat

Nemocný by měl pravidelně navštěvovat ambulanci kardiologa, a to alespoň jednou ročně, a pravidelně podstupovat vyšetření srdce a velkých cév. Pokud dojde k rozšíření aorty nad 50 mm, měl by být nemocný indikován ke kardiochirurgickému výkonu. Nemocný je indikován pouze k náhradě aortální chlopně či k náhradě chlopně a aorty. (19)

Kontrola očním lékařem je taktéž důležitá. Lékař posuzuje polohu čočky. Pokud dojde k většímu vychýlení, než je pro člověka únosné, indikuje odstranění čočky a náhradu umělou čočkou. Při výkonu se provádí preventivní kryochirurgický výkon, což znamená zmrazení sítnice. Jinou možností je aplikace Cekrlážího pásku. Oba tyto výkony slouží k zamezení odchlípnutí sítnice. (22, 19)

V dětském a dospívajícím věku je nutné sledovat růst a vývoj kostry ortopedem. (23)

Pravidelné návštěvy jsou důležité, neboť lékař může srovnávat, zda došlo ke zhoršení stavu pacienta, a může včas zahájit nebo změnit léčbu. (23)

5 KVALITA ŽIVOTA U PACIENTŮ S MARFANOVÝM SYNDROMEM

Výraz kvalita neboli jakost je převzatý z latinského slova „qualis“ neboli „jaký“. V českém jazyce je tento výraz označován jako nějaká hodnota nebo jakost. Slovo kvalita je používáno jako smyslové vnímání, tedy podněty, které vnímáme a které na nás působí (vůně, hebkost, barevnost a další). Již Aristotelés hlásal, že štěstí (bráno jako kvalita života) je něco, na co mají lidé různé názory. Každý jedinec nahlíží na štěstí jinak v určitém věkovém, sociálním, zdravotním, duševním období. Vše záleží na situaci, která dotyčného právě ovlivňuje. V lékařství je význam kvality života úzce spojován se zdravotním stavem nemocného. Pokud ale zapojíme slovo kvalita do klasického rozhovoru, hovoříme o něčem kvalitním, pozitivním, velmi dobrém. Posuzujeme-li náš život a život druhého, hodnotíme-li kvalitu jeho života, vše je založeno na našem porovnání a nastavení naší kvality života. Otázkou ale zůstává, jak poznáme kvalitní život. Pokud hovoříme o někom, kdo žije špatně, může to mít i více významů, je smutný, není zdravý nebo fyzická kondice je nízká. Někdo může porovnávat kvalitu života jedince s porovnáním kvality života druhých. Kvalitu života můžeme hodnotit tedy subjektivně, celistvě a osobitě. Důležitý je individuální důraz, čímž se právě jeho jedinečný život vyznačuje. (26, 28)

Do pojetí kvality života můžeme zahrnout různě barevnou škálu oblastí potřeb, podle Maslowova. Jeho pyramida potřeb staví na základních fyziologických potřebách, jako je dýchání, vylučování, hlad, žízeň. Takto se postupně propracovává od nejdůležitějších potřeb, přes lásku a bezpečí až po potřeby seberealizace. Na život a jeho kvalitu působí mnoho faktorů, jako jsou pohlaví, věk, náboženské etnikum, zaměstnání, sociální status, rodinný status, kultura a žebříček hodnot, který si každý utváří během života sám. Kvalita není tedy pevně daný termín, ale termín relativní, neboť vychází z našeho hodnotového systému, který má každý člověk jiný. (26, 27, 29)

V ošetrovatelství se zaměřujeme na hodnocení kvality života člověka individuálně, zaměřujeme se hlavně na jeho určitou životní situaci. Pokud chceme kvalitu života u nemocných změnit k lepšímu, je třeba si nejprve situaci uvědomit, pojmenovat a změřit. (26)

Kvalita života je řešena v mnoha vědních oborech, jako je psychologie, medicína, ekologie nebo sociologie. Můžeme ji změřit různými metodami. Kvalitu může hodnotit sám nemocný, nebo druhá osoba a jako třetí možnost je propojení prvního a druhého typu. (29)

APACHE II je hodnotící systém, který vyhodnocuje závažnost onemocnění. Používá se většinou na jednotce intenzivní péče, aplikuje se v průběhu 24 hodin. Tento hodnotící systém není zaměřený na děti a mladistvé do 16 let a používá se hlavně ve Velké Británii. Jde o skórovací systém od 0 – 71 bodů. Čím vyšší číslo, tím je pro pacienta horší prognóza a riziko smrti. Pro výpočet tohoto skóre je potřeba například teplota, střední arteriální tlak, tepová frekvence, dechová frekvence, Glasgow Coma Score a další. (26)

Další metodou pro měření kvality života je Karnovského skóre, kde hodnotíme stav výkonnosti pacienta. Používá se hlavně ve vnitřním lékařství, především v onkologii. Je nutné zhodnotit, zda pacient může nebo nemůže danou chemoterapii dostat, zda je nutné snížit dávkování a jako měřítko pro intenzitu paliativní péče. Karnovského bodování je od 100 do 0 bodů, kdy 100 je maximum, pacient je zdravý a vitální, až po 0 bodů, což znamená smrt. Zaměříme-li se na klasifikaci kvality života druhými lidmi, uvidíme velké rozdíly v hodnocení. Jiné hodnocení bude udávat pacient sám a jiné hodnocení zjistíme od jeho příbuzných. Je důležité se zaměřovat na pacienta a vnímat jeho potřeby a odlišnosti, závažnost jeho nemoci měnící se v čase. Jeho potřeby se mění. Často to, co bylo důležité a mělo pro pacienta velkou cenu, je operací změněno a žebříček hodnot se úplně posune. Podstatné je si stanovovat určité cíle, stačí i malé, drobné, ale pro pacienta nesmírně důležité a motivující. Je důležité předsevzaté cíle plnit, pokud se totiž tak podaří, člověk je spokojen a šťastný. (26)

Životní spokojenost je spojována s dosaženým cílem. Cílem, který jsme si stanovili. Příkladem může být metoda SEIQoL (stupnice spokojenosti se životem. Sám nemocný si stanoví systém hodnot, které se v průběhu života různě mění. Informace o nemocném se dozvídáme pomocí předem připraveného rozhovoru. (26, 28)

Při porovnání s ostatními nemocnými mají pacienti s Marfanovým syndromem nižší kvalitu života. Vše samozřejmě záleží na rozsahu a typu onemocnění, na včasném odhalení diagnózy, dodržování léčby a režimovém opatření. Všechny tyto aspekty působí na pacienta a jeho rodinu. Pokud je rozsah onemocnění velký, nemocní musí zažádat o předčasný invalidní důchod či zkrácení pracovního úvazku. Tato skutečnost

se podepisuje i na jejich ekonomické stránce. Proto je důležité, aby pacienti s Marfanovým syndromem dodržovali daná režimová opatření a snažili se předcházet komplikacím. Ze studie vyplývá, že 56 respondentů ze 174 dotazovaných se cítí být diskriminováno nebo společensky znevýhodněno kvůli své nemoci. Tím narůstají i příznaky deprese, nízké sebevědomí. (18, 19, 30)

6 ZNÁMÉ OSOBNOSTI S MOŽNOU DIAGNÓZOU MARFANOVA SYNDROMU

6.1 Niccolò Paganini

Narozen 27. října 1782, zemřel 27. května 1840. (5)

Byl italský houslista, hudební skladatel a kytarista. Pro jeho obrovský talent je považován za největšího houslového virtuosa všech dob. Paganiniho po celý život trápily různé druhy nemocí. Po mnohaletém bádání a zkoumání jeho osobnosti přišli vědci na zjištění, že známý umělec trpěl Marfanovým syndromem. Tím by se vysvětloval jeho zvláštní vzhled, jeho dlouhé prsty a obzvlášť mimořádná schopnost rozpětí prstů na ruce. (5)

6.2 Sergej Rachmaninov

Narozen 1. dubna 1873, zemřel 28. března 1943. (6)

Spolu s jeho hudebními dary vlastnil Rachmaninov i fyzické dary, které proměnil v dobrý užitek jako pianista. Tyto dary zahrnovaly výjimečnou výšku a extrémně velké ruce s gigantickými dlouhými prsty. Díky tomu měl velké rozpětí prstů a mohl hrát úsek na klavír akord CE Eb GCG levou rukou. Jeho štíhlá postava, dlouhé končetiny, úzká hlava, prominentní uši a nos naznačují, že mohl mít Marfanův syndrom. Tento syndrom by vysvětloval jeho celoživotní bolesti zad, artritidu nebo únavu očí. Nicméně mu chyběly právě typické klinické příznaky, jako jsou skolióza, vpáčený hrudník nebo srdeční komplikace. Nepotvrdila se ani rodinná anamnéza. Proto u něj není možné nemoc potvrdit. (6,7)

6.3 Abraham Lincoln

Narozen 12. února 1809, zemřel 15. dubna 1865. (8)

Byl 16. prezidentem Spojených států amerických v letech 1861-1865. Při jednom rozhovoru ho reportér popsal slovy: „vysoký, hubený muž, značně přes šest stop na výšku se shrbenými rameny, dlouhými pažemi a dlaněmi mimořádných rozměrů, které ukazují na jeho velké nohy“. Kvůli těmto znakům a hubenému, protáhlému obličejí začali vědci poprvé u prezidenta spekulovat o Marfanově syndromu. Ke všem indiciím přispíval i fakt tělesného vzhledu jeho matky. O dva roky později popsal kalifornský kardiolog Harold

Schwartz článek o sedmiletém chlapci, jehož geny dosahovali až k Lincolnovu pra-pradědečkovi. U A. Lincolna však není zmínka, důkaz jakékoliv srdeční problémy, abnormality a ani oční vady. Neprokázala tak ani pitva. Z těchto důvodů mnoho vědců zpochybňuje diagnózu Marfanův syndrom. (8)

6.4 Michael Phelps

Narozen 30. června 1985. (9)

Nejslavnější olympijský sportovec v plavání. M. Phelps získal rekordní počet medailí, a to 28, z toho 23 zlatých. Je považován za nejúspěšnějšího plavce. Je známý svou extrémně vysokou a hubenou postavou, velkou flexibilitou a rozpětím paží až 204 cm. Právě pro tyto znaky je spojován s diagnózou Marfanův syndrom. Sám M. Phelps ve své knize napsal, že si je vědom zrychlující se srdeční frekvence, proto vyhledal lékařskou pomoc. Podstoupil základní testy, pro veřejnost však diagnóza Marfanův syndrom potvrzena nebyla. M. Phelps tvrdí, že všechny testy byly v pořádku. Nicméně je od té doby pečlivě sledován v John's Hopkins Hospital pod vedením lékaře MUDr. Peter Roe. (9)

6.5 Vincent Schiavelli

Narozen 11. listopadu 1948, zemřel 26. prosince 2015. (13)

Americký herec s nezapomenutelnou tváří a výrazným rysem v obličeji. Byl často popisován jako muž se smutnými očima, které kvůli extrémním kruhům pod očima působily děsivě. Právě tyto znaky ho předurčovaly k výstředním rolím. V. Schiavelli hrál ve více než 120 filmech. Mezi jeho nejznámější patří „Duch“, kde si zahrál vedle herce Patricka Swayzeho neurotického ducha. Byl velmi často obsazován do vedlejších rolí ve filmech režiséra Miloše Formana, jako jsou „Přelet nad kukaččím hnízdem“, „Amadeus“ nebo „Muž na měsíci“. V. Schiavelli byl vysoký 1,98 m. Kolem devátého roku života mu lékař diagnostikoval dislokaci čočky. V té době už lékaři věděli o Marfanově syndromu a jeho základních znacích. Po zjištění diagnózy přijal herec nezbytná ochranná zdravotní opatření. V roce 1991 podstoupil operaci srdce. Za svého žití byl předsedou americké organizace National Marfan Foundation. (12, 13, 14)

PRAKTICKÁ ČÁST

7 VÝZKUMNÉ KVALITATIVNÍ ŠETŘENÍ

7.1 Formulace problému

Předmětem mé diplomové práce je kvalita života nemocných s Marfanovým syndromem. Onemocnění Marfanův syndrom je autozomálně dominantně dědičné onemocnění, kdy vzniká genetická mutace na 15tém chromozomu. Jedná se o onemocnění pojivové tkáně, složky FBN 1. Onemocnění postihuje nejvíce oběhový systém, kosterní skelet a oční aparát. Samotní nemocní mají charakteristický vzhled, abnormálně dlouhé končetiny, které zaujmou na první pohled. Jejich rozpažení je delší než samotná délka nemocného. Nemocní s tímto onemocněním umírali dříve kolem 40tého roku života, dnes se zlepšující se diagnostikou, zachycení onemocnění včas a léčbou na vysoké úrovni se dožívají věku jako průměrně zdravý jedinec a to 72 let, vše záleží také na rozsahu postižení. Rozsah postižení nemoci zároveň ovlivňuje kvalitu života nemocného a jeho rodinu. To se promítá i na sociální a ekonomické stránce. Kardiochirurgická operace je jeden z nejčastějších způsobů léčby stejně jako Beta – blokátory. Nemoc postihuje muže a ženy a to bez ohledu na věk, životní styl a etnickou predispozici. Samotné onemocnění jako takové není vyléčitelné, léčí se pouze příznaky. Informací o této nemoci v naší zemi je velice málo a často ani sám nemocný neví, že trpí Marfanovým syndromem. Přitom počáteční rysy onemocnění jsou velmi nápadné už od dětství. A právě nápadný vzhled s sebou přináší riziko traumat z dětství, to může vést až k bezohlednému přístupu okolí a posmívání se. Pacienti také často trpí únavou a sníženou výkoností a to nejen pracovní. Často přechází z pracovní pozice do invalidního důchodu a při čemž dochází k oslabení sociální složky nemocného.

7.2 Cíl výzkumu

Cílem mé diplomové práce je zkoumání stupně kvality života pacientů s diagnózou Marfanův syndrom. Zajímalo mě, jak moc je nemocný omezen nebo ovlivněn v provádění každodenních činností v souvislosti s onemocněním. Stanovila jsem si šest oblastí, které jsem si definovala podle standardizovaného dotazníku určující kvalitu života WHOQOL- Bref. Jako metodu zkoumání jsem si zvolila formu polostrukturovaného rozhovoru. Pro doplnění u zjišťování kvality života jsem používala standardizovaný dotazník SEIQol.

7.2.1 Výzkumné otázky

- 1) Jaká je kvalita života nemocného trpícího tímto onemocněním?
- 2) Do jaké míry ovlivňuje nemoc nemocného ve vykonávání každodenních činností?
- 3) Dokáží nemocní přijmout svůj tělesný vzhled v souvislosti s MFS?

7.3 Druh výzkumu a výběr metodiky

Pro svou diplomovou práci jsem si zvolila metodu kvalitativního výzkumu, a to formou polostrukturovaného rozhovoru. Kvalitativní výzkum, mi zaručí hloubkové poznání nemocného jako takového, současně budu moci sledovat posturologii a jeho reakci na dané otázky.

Nemocné jsem oslovila na webové stránce www.marfanek.cz a dále na sociální síti Facebook.com, kde jsem po schválení správce skupiny „Marfanek“ vložila svůj příspěvek.

Základní informace od nemocných jsem získávala pomocí emailové komunikace. Nejdůležitějším bodem mého šetření je však rozhovor, kde jsem uplatnila získané informace během emailové komunikace s nemocnými. Jako komplementární metodu jsem zvolila standardizovaný dotazník SEIQoL, kdy si dotazovaný nemocný určí svých 5 nejdůležitějších cílů v životě. Cíle by měly být pro nemocného velmi důležité a měly by být takové, o které se nemocný celý svůj život snaží a mají pro něj obrovský citový vztah.

7.3.1 Metoda

Pro získání podkladů a informací pro vypracování diplomové práce, jsem zvolila metodu kvalitativního výzkumu. Informace jsem sbírala pomocí polostrukturovaného rozhovoru příloha č. 3 Jako předlohu otázek jsem si zvolila WHOQOL – Bref dotazník kvality života. Stanovila jsem si 6 oblastí, které jsem posuzovala: energie a únava, pozitivní pocity, negativní pocity, závislost na lécích nebo léčebných postupech, vnímání těla a vzhledu a pracovní výkonnost. Každou oblast jsem definovala čtyřmi až pěti otázkami. Na konci rozhovoru jsem nemocným rozdala standardizovaný dotazník kvality života SEIQol příloha č. 4. Dotazník je rozdělen na pět částí, které jako celek tvoří 100%. Nemocní s Marfanovým syndromem zde vyplnili pět cílů, oblastí, které ve svém životě považují za nejdůležitější, a přidělili k nim různě velká čísla vyjádřená v procentech, která při svém součtu, tvoří 100%. Vyhodnocení dotazníku SEIQol se provádí tak, že každý definovaný cíl nemocným vynásobíme mírou spokojenosti, která je uvedena v procentech.

Výsledek, který nám vyjde, se rovná násobku všech pěti částí. Výsledek je dělen číslem sto a konečnou hodnotu nazýváme indexem kvality života.

Pro výzkum diplomové práce se mi přihlásili 3 nemocní. Žena ve věku 26 let a dva muži ve věku 58 let a 37 let.

7.3.2 Výběr případu

Pro moji diplomovou práci jsem si vybrala nemocné s onemocněním Marfanův syndrom. Jako hlavní kritérium pro výběr jsem si zvolila nemocné s tímto onemocněním, nerozhodoval věk ani pohlaví. Důležitým kritériem byla vzájemná komunikace mezi nemocným a mnou, tím došlo i k vzájemnému prohloubení vztahu a navození důvěry.

7.3.3 Způsob získávání informací

Informace do své diplomové práce jsem získávala nejprve pomocí komunikace prostřednictvím sociální sítě a emailových zpráv, později jsem se s nemocnými sešla a uskutečnila s nimi polostrukturovaný rozhovor, který probíhal v kavárnách v různých částech České republiky. S prvním nemocnou, slečnou jsem se sešla v pražské kavárně. Následující dva rozhovory, s dvěma pány, proběhly v klidné kavárně naproti ostravské radnice. Každý rozhovor byl nahráván na diktafón.

V rámci rozhovoru se uskutečnilo i natáčení videa, které jsem si stanovila jako výstup z mé diplomové práce. Video charakterizuje nemocné s tímto onemocněním a jejich problematiku. Ve videu účinkují všichni oslovení nemocní a dobrovolníci s onemocněním nebo podezřením na Marfanův syndrom. Dále je natočen rozhovor s celou rodinou, u jejíhož otce není diagnostikován MFS, ale od prvního roku života, je pravidelně sledován pro symptomy a znaky typické pro MFS. Jeho třináctití měsíční syn má též znaky vyjadřující MFS. U malého nemocného se čeká na výsledky z genetického vyšetření. Všichni nemocní pocházejí původně z Ostravy a okolí. Dále bylo video natáčeno s p. Ivou Svozilovou v Brně, která založila webové stránky www.marfanuvsyndrom.com a Marfanek.cz. Všichni nemocní a dobrovolníci podepsali informovaný souhlas s rozhovorem a natáčením. Rozhovor trval přibližně 40 min. čistého času. Na konci rozhovoru byl nemocným přidělen dotazník SEIQoL, přičemž jeden nemocný vyplnění odmítl z osobních důvodů a kvůli citlivosti informací.

7.3.4 Organizace výzkumného šetření

Výzkumné sledování nemocných do mé diplomové práce proběhlo od července 2016 až do února 2017. V rámci výzkumu byly použity 3 polostrukturované rozhovory. Každý rozhovor obsahoval šest oblastí - energie a únava, pozitivní pocity, negativní pocity, závislost na lécích a léčebných postupech, vnímání těla a vzhledu a pracovní výkonnost. Každá část rozhovoru je dána čtyřmi až pěti otázkami. Každý rozhovor jsem nahrávala na diktafon a zároveň pomocí kameramana pořizovala vizuální nahrávku na videokameru, která byla umístěna v dostatečné vzdálenosti, aby nerušila rozhovor a nenarušovala navazující se důvěru mezi nemocným a mnou. Rozhovory byly po-té přepsány do písemné podoby a zhodnoceny. Nemocní byli informováni, že mohou kdykoliv spolupráci se mnou ukončit nebo na otázky, které jsou jim během rozhovoru nepříjemné neodpovídat. Ke konci rozhovoru vyplnili nemocní dotazník pro určování kvality života SEIQoL, přičemž jeden nemocný vyplnění odmítl z osobních důvodů a kvůli citlivosti informací.

7.4 Nemocná s Marfanovým syndromem č. 1

Nemocná LC narozena 1990 v Ostravě, v současné době pobývá v Praze.

Nemocná má 2 sourozence, bratry. U obou sourozenců je potvrzen MFS. Matka nemocné zemřela ve 38 letech na rupturu aneuryzmatu břišní aorty, bratr matky zemřel ve 30 letech na rupturu hrudní aorty, babička nemocné ze strany matky zemřela v 35 letech na rupturu hrudní aorty. Po smrti bratra matky, dochází k určení diagnózy MFS. MFS je potvrzený u matky, bratra matky a babičky a obou sourozenců nemocné. Po zjištění diagnózy byla přijata preventivní opatření a vyšetření na MFS.

Nemocná je nejmladší ze tří sourozenců, porod byl v termínu. Po narození jí byl diagnostikován MFS a zajištěna preventivní opatření pro zmírnění rizik.

Na základní škole byla omluvena z tělesné výchovy, absolvovala lázeňské pobyty, kde ji naučili správně se starat o své tělo, posilovat ochablé svalstvo a jak správně a bez rizika udržovat kondici, aby nezatěžovala pohybový aparát. Následovala střední škola a vysoká škola pedagogická, učitelství pro druhý stupeň, se zaměřením na Občanskou výchovu a Výchovu ke zdraví. V současné době pracuje v Praze v Domově mládeže, má na starosti mládež od 15 do 25 let. Nemocná pravidelně navštěvuje kardiologickou ambulanci v Bruntále a v Praze, dále oční ambulanci pro výraznou vadu ektopie čočky levého oka. Nemocná měří 174 cm. V současnosti neužívá žádné léky a nemá žádné kardiologické komplikace. Pravidelně cvičí a sportuje a dodržuje preventivní opatření.

7.4.1 Přepis rozhovoru nemocné č. 1 Oblast energie a únavy

1. Máte dost energie pro každodenní činnosti?

„Mám dost. Mám velmi energie.“

2. Jak snadno se unavíte?

„Nemám žádný problém s únavou. Myslím, že je to hodně ovlivněno pozitivním myšlením nebo sportem a nepřipouštěním si, že tam něco je.“

3. Jak jste spokojena s tím, kolik máte energie?

„Jsem velmi spokojena“

4. Jak moc Vás trápí únava?

„Netrápí mě vůbec únava.“

Oblast pozitivních pocitů

1. Jak moc Vás těší život?

„Velmi. Ono je to těžké, protože (menší odmlka) nechci zlehčovat, je to vážné onemocnění a naše rodinná anamnéza je myslím, šílená. Ale myslím, že jsou daleko horší věci, s čím se lidi potýkají a hlavně se tedy s tím dá úplně kvalitně žít. Ale záleží (odmlka a zamyšlení). Myslím, že je to i na životním stylu jaký lidé s Marfanem vedou, líný životní styl, jsem chudáček, jsem nemocný, pohodář, líný cvičit. Neříkám, že nějak přehnaně cvičit, protože máme oslabené svalstvo, ale nám je od malička doporučováno cvičit, chodili jsme i do lázni posilovat svaly, protože to není sranda. A pokud to lidé s Marfanem nedělají, je jasné, že je bolí záda, nemohou vstát z postele. Mě teda záda ještě naštěstí nebolely. Takže asi to tím cvičením bude.“

2. Cítíte se celkově spokojená?

„Cítím se velmi spokojená.“

3. Nakolik vidíte svou budoucnost příznivě?

„Mám partnera. Děti, budoucnost. Jasně. V tomto stavu jak jsem, bych mohla otěhotnět. Jasně, byla bych hlídána a ty ostatní věci, ale otěhotnět bych mohla. Samozřejmě s odstupem věku, když to bude horší, by mi asi nebylo doporučeno, prostě čím dřív, tím líp. Teď, ale rozhodně nemám v plánu děti. Na genetice v Olomouci mi bylo řečeno několik možností. Jsou prý tři varianty. Z toho první je klasické umělé oplodnění, druhá varianta je klasická, že se to prostě zkusí. A je to 50:50 S tím, že by se okamžitě zjistilo, už u toho zárodku, jestli Marfana má, protože je tam zjištěn ten gen FBN 1, takže se už přesně ví a byl by mi doporučen potrat. Na ten bych určitě nešla. Já bych si ho nechala. A třetí je, že se normálně otěhotní a vyndají se vajíčka, která jsou schopny genetici očistit. Ta třetí varianta je určitě moc drahá. Můj bratr se s přítelkyní snažil a není to hrazené pojišťovnou. Tehdy za jeden pokus dali 30 000Kč. Ale je možné, že u ženy by to hrazené být mohlo, protože jde o to, že ta jeho partnerka je zdravá. Nevím, nepátrala jsem zatím.“

4. Nakolik ve svém životě prožíváte kladné pocity?

„Každý den. Opravdu každý den. Jsem vděčná za to, co mám.“

Působíte na mě velmi pozitivně a nabitě energií.

„No, to bude asi tou prací, kterou dělám, kterou miluju. Jsem vychovatelka v domově mládeže a ty děti, co tam mám, v podstatě jsou to 15-20let. (úsměv) Oni to ani nevědí, ale tu jejich energii, od nich jsem schopná načerpat. Takže čerpám od nich a pak nějak funguju.“

Oblast negativní pocity

1. Jak často prožíváte negativní pocity, jako je např. rozmrzelost, beznaděj, úzkost nebo deprese?

„Ne, ne, vůbec. Vlastně, jediné co. Takže, že je mi smutno po mamce, které praskla břišní aorta, když mě bylo šestnáct. Ona měla teda špatnou i hrudní. Ona se po bráchově smrti začala sledovat, ale v té době už byla břišní aorta špatná, na vlásku. Do té doby, pracovala těžce, tahala těžké věci a nebyla u ní žádná prevence. Tři těhotenství. Když se to zjistilo, dostala invalidní důchod.“

2. Nakolik si děláte starosti?

„Jenom to smutno za mamku.“

A genetická dědičnost, těhotenství?

„Určitě budu mít zdravé dítě, jsem o tom přesvědčená. Říká se totiž, to mi říkal pan profesor, kterého si velmi vážím, na vysoké škole. Že když se najde ideální partner, tak je opravdu schopen defekty snížit o 80%, ale v dnešní době, když vidím co pijeme, jíme, dýcháme.“

3. Jak moc Vám pocity smutku nebo deprese překážejí ve vašich každodenních činnostech?

„Nemám, žádné pocity deprese. Ne, ne, opravdu ne.“

4. Jak moc Vás trápí pocit deprese

„Ne. Nic. Opravdu nic.“

Oblast závislost na lécích nebo léčebných postupech

1. Jak nezbytně potřebujete léky?

„Nepotřebuji je. Ted' v této chvíli nejsou podstatné, ani potřebné.“

2. Jak moc potřebujete léky, abyste mohl/a fungovat v každodenním životě?

„Nepotřebuji léky.“

3. Jak moc potřebujete lékařskou péči, abyste mohl/a fungovat v každodenním životě?

„Pouze preventivní prohlídky, nebo kdyby mi bylo v životě špatně, tak musím vyhledat lékařskou pomoc.“

4. Do jaké míry závisí kvalita Vašeho života na užívání léků nebo lékařské péči?

„Podle mě vedu velmi kvalitní život, léky neberu žádné, mám lehkou formu a na život se dívám pozitivně, jsem vděčná za každý den.“

Oblast vnímání těla a vzhledu

1. Dokážete akceptovat svůj tělesný vzhled?

„Dokážu. Už dávno jsem se smířila se vším co mám“ (smích)

A co kolektiv ve třídě, jak reagovali na vaši výšku?

„No právě, že mi občas někdo řekl, že jsem vysoká, ale my jsme byli ve třídě 3 takhle hodně vysoké. Takže mi to nikdy nepřišlo. (odmlčení) Dobře, moje nejlepší kamarádka má 160 cm (smích), takže jasně, tak to bylo znát. Ale určitě ne. Nepocítila jsem to. My jsme měli hodně dobrý kolektiv.“

MFS má svá specifika, jedním z nich jsou dlouhé končetiny, i když u Vás to na první pohled není znatelné.

„Ano, to je pravda. Protože my když stojíme, tak vám normálním lidem končí ruce někde u stehen a my je máme až ke kolenům. Ale na tohle všechno se dají najít pozitiva.“

2. Cítíte se znevýhodněn/a svým vzhledem?

„Vůbec, když máma schovávala sladkosti nahoru, tak můj dvoumetrový bratr na to vždycky dosáhl. Chudák, neměla nikdy šanci (smích). Jediné co mě naštvě, jsou v krámě bundy, ty se dělají standartní pro nemarfany. (ukazuje na délku rukávů). Vlastně teď když o tom přemýšlím, bych si vlastně mohla otevřít nějaký Marfanský obchod s oblečením (smích), prodloužené délky. Ono zas na druhou stranu máme útlé tělo, většinou.“

Mohu se Vás zeptat, kolik měříte?

„178 cm a délka rozpažení ruko 185 cm. Ony ty prsty jsou dlouhé, To asi znáte znamení Marfana (ukazuje příznak palce), zrovna včera jsem to ukazovala.“

3. Je ve vašem vzhledu něco, kvůli čemu se necítíte dobře?

„Ne, to se fakt nedá říct. Já si hlavně myslím. (odmlka) Běžte na ulici a zeptejte se lidí, jak jsou spokojeni se svým vzhledem. Je to hodně spojováno s Marfanem, a se vším možným. Ale je to spíš o tom člověku, než o tom Marfanovi. O tom přístupu k životu, než o tom Marfanovi.“

4. Jak jste spokojena se svým tělesným vzhledem?

„Jsem velmi. Už s tím stejně nic neudělám. Můžu jen zlepšit, zpevnit.“

5. Jak jste spokojená s tím, jak vypadáte?

„Jsem, spokojená“

Oblast pracovní výkonnosti

1. Jste schopna pracovat?

„Vzhledem k tomu, že dělám práci, která není fyzicky náročná. Tak ano. Určitě si dávám pozor na těžké věci, abych netahala, to by mi určitě nepomohlo.“

2. Máte pocit, že dokážete plnit své povinnosti?

„Ano, uvařit, v práci. Ano, vše zvládám.“

3. Jak byste hodnotila svoji schopnost pracovat?

„Velmi dobře.“

4. Jak jste spokojena se svým pracovním výkonem?

„Ano jsem, má práce je hodně psychicky, možná trošičku náročnější, je tam velká zodpovědnost. Ale to je zase o přístupu, že pokud je problém, tak se vyřeší a je to. Pracuji odpoledne od 13:30 do 21:00 a jsem schopna si ještě potom otevřít knížku ve vlaku a číst.“

7.4.2 Souhrn rozhovoru nemocné č. 1

Nemocná svoji nemoc vnímá pozitivně. Působí velmi vesele a uvolněně, sama říká, že je od narození optimista. Při pozorování nemocné jsem opravdu viděla pozitivně nabitého člověka. Nemoc ji prozatím příliš neomezuje a nedělá potíže jak v osobním, tak i v pracovním životě. Od dětství si je vědoma, jaké sporty může vykonávat a jakou zátěž může na sebe vzít. To se projevilo i při výběru povolání, na které se připravovala na vysoké škole pedagogické.

Nemocná zatím neužívá žádné léky, nemá obtíže s pohybovým aparátem ani kardiovaskulárním. Jediný zdravotní problém, který ji trápí, je ektopie oční čočky levého oka, na které je skoro slepá. Operace oka je do budoucna plánovaná a nemocná LC si o ni zjišťuje už podrobné informace. V problematice těhotenství a mateřství je seznámena se základními informacemi a problematikou během těhotenství. Navštívila genetickou kliniku v Olomouci, kde s ní byly probrány různé možnosti oplodnění vajíčka. Kvalita života nemocné je odvíjena od náročnosti onemocnění a rozsahu postižených

orgánových soustav, které ji zatím neomezují v každodenních činnostech. Svoji vysokou postavu vnímá přínosem. Jejím oblíbeným koníčkem je sport, který pravidelně provozuje, sama říká, že je důležité zůstat v kondici, pravidelně cvičit a posilovat ochablé svalstvo. Právě tomu přisuzuje největší díl z její vitality.

Ačkoliv si nemocná prošla náročným životním obdobím od brzké ztráty babičky, strýce a v neposlední řadě i maminky, podpora její rodiny je obrovská a drží jako celek. Její největší podporou je její přítel a rodina. Velký důraz dává na kardiologického lékaře a celý zdravotnický tým v Praze, který ji se vším ochotně poradí a zároveň si zachovává k nemocné individuální přístup. Informace o onemocnění dostává u svých specialistů, kardiologa a očního lékaře, ke kterým dochází na pravidelné prohlídky, je poučena, že při jakémkoliv náhlé změně, zhoršení zdravotního stavu, se musí ihned dostavit.

Nemocná je s kvalitou života spokojená, nic by neměnila. Sama říká, že je vděčná za každý den a že vše je tak jak má být, žije přítomností. Obavy z doby budoucí prozatím nemá. Svoji práci doslova „miluje“ a nabíjí ji energií.

Tabulka 1 - Dotazník pro zjišťování kvality života metodou SEQol- nemocná č. 1

Důležitost daného tématu v %	Životní téma- oč Vám v životě jde a oč Vám jde především (nejvíce)?	Míra spokojenosti v % (v každé řádce od 0-100%)
20%	Tělesná a duševní spokojenost – pokud budu silná já (fyzicky, psychicky), mohu pomáhat a být oporou dalším lidem.	80%
20%	Rodina a přátelství – pěstování hlubších vztahů na celý život.	70%
20%	Láska k partnerovi – dosáhnout plnohodnotného vztahu, založeného na důvěře a podpoře.	90%
20%	Plnění cílů a přání – stanovit si cíle a dosahovat jich – tak aby byla má práce můj koníček. Plnit si přání, po kterých toužím – cestovat, vylézt 17 těžších hor	70%
20%	Dělat věci (práce, koníčky) co mě naplňují a těší – sport, cestování, meditace, tanec, poslech hudby, pozitivní ovlivňování mladých.	95%

Zdroj: dotazníkový formulář SEIQol

Index kvality života s celkovou mírou spokojenosti u nemocné č. 1, je 81,00 %.

7.5 Nemocný s Marfanovým syndromem č. 2

Druhým nemocným, se kterým jsem vedla rozhovor, je pan LF. Narodil se roku 1959, v současné době žije v Ostravě. Měří 197 cm. Pan LF je zaměstnaný jako dispečer autobusu městské hromadné dopravy v Ostravě, zároveň má částečný invalidní důchod 2. stupně. Žije s přítelkyní v bytovém domě. Nemocného vzdělání je středoškolské s maturitou. Po ukončení školní docházky pracoval 7 let v ostravských dolech. Po-té nastoupil jako řidič autobusu městské hromadné dopravy v Ostravě, po zhoršení vady oka mu byl odebrán řidičský průkaz autobusu. Změnil pracovní pozici a dnes pracuje již jako dispečer autobusu MHD v Ostravě.

Matka nemocného zemřela v 33 letech na rakovinu žaludku, příznaky MFS nebyly známy. Otec zemřel ve 47 letech na srdeční onemocnění, aterosklerózu, abúzus alkoholu. Bratr ve 43 let zemřel na rakovinu žaludku. Nemocný má 4 sourozence, 2 bratry a 2 sestry, u všech sourozenců byl diagnostikován MFS. Rodinná anamnéza není více neznáma z důvodu odložení všech sourozenců do dětského domova a následné rozdělení do náhradních rodin.

Nemocný od dětství trpěl nedostatkem testosteronu, problém odhalili lékaři až v dospělosti, do té doby nijak hormonálně léčen nebyl. V dětství byl velmi drobného vzrůstu, právě kvůli nedostatku hormonů. Hormonální léčba byla zahájena až v dospělosti kolem 20 roku života. Z důvodu pozdní léčby nedošlo k vyvinutí sekundárně pohlavních znaků, ochlupení dalších důležitých rysů.

Marfanův syndrom byl nemocnému diagnostikován v roce 2013. Nemocný udává přidružená onemocnění, arthrózu kolien, skoliózu páteře, vpáčený hrudník, bolesti kloubů celého těla, nedomykavost aortální chlopně, glaukom, postupem času úplná slepota na pravé oko z důvodu trhání sítnice, předběžně zjištěná cysta na ledvinách. Operace chlopní vady je u nemocného plánovaná, termín operace zatím není přesně určen. Operace levého kolene proběhla v roce 2012, z předoperačních vyšetření byla zjištěna nepatrná vada aortální chlopně, v té době byl pacient doporučen na sledování kardiologem. O rok později, nemocný podstupuje druhou operaci, tentokrát pravého kolene, předoperační vyšetření ukázalo výrazné zhoršení chlopní vady. Nemocný byl odeslán na genetické testy a tam byl diagnostikován gen FBN 1. Následovala definitivní diagnóza Marfanův syndrom.

Kolem 50 roku života byl nasazen Nebilet 5mg, pacient užívá ¼ tablety denně.

7.5.1 Přepis rozhovoru nemocného č. 2 Oblast energie a únavy

1. Máte dost energie pro každodenní činnosti?

„Energie mám dost, ale už mě to omezuje, hlavně do schodů, klouby mě bolí“

Kolik vyjdete pater, aniž byste se zadýchal?

„Tři až čtyři patra, vyjdu je pomaličku, dříve jsem je vyběhnul, teď už to na sobě cítím, že nestačím, že je to už špatné.“

2. Jak snadno se unavíte?

„Dost snadno. Teď je to čím dál horší, zhoršuje se to. Musím opatrně.“

Co přesně Vás unaví?

„Chůze do schodů nebo do kopce. Loni, než jsem dostal Holterra na měření tlaku. Šel jsem na houby a kopec, který jsem kdysi vyběhnul, jsem tehdy šel velmi obtížně. Došel jsem do poloviny kopce a myslel jsem, že je po mně. To co srdce dělalo, se nedá popsat. Jak kdyby začalo kolabovat, to jsem věděl, že je zle. Takže teď už opatrně. Vždycky jdu kousíček a odpočinu si.“

3. Jak jste spokojen s tím, kolik máte energie?

„Tak to už je ten věk, zase si nemůžu moc vyskakovat. Nejsem spokojen, ale už to беру tak jak to je. Jak říká můj doktor z genetiky, nedá se to léčit, ale aspoň udržovat. Takže to zkusím udržovat, nekouřím, sem tam si dám štamprličku alkoholu, ale neberu to tak tragicky.“

4. Jak moc Vás trápí únava?

„Jak říkám, nakopnu se vždycky kávičkou, nebo zeleným čajem ale nepřipouštím si to. Nechci si to ani připouštět.“

Oblast pozitivních pocitů

1. Jak moc Vás těší život?

„Těší moc. Jsem spokojený. V práci jsem spokojený. Mám rodinu, přátele, hlavně v Jeseníkách, kam jezdím za turistikou a mám tam bratrance a sestřenice.“

2. Cítíte se celkově spokojený?

„Ano, až na ty bolesti prstů, to jsem omezený. Nemůžu s nimi dělat to co dřív, otevřít marmeládu, to vždycky dostanu křeč do ruky. Teď mě čeká operace prstů ruky, protože se mi křiví. Ty klouby už prostě nejsou co bývaly.“

3. Nakolik vidíte svou budoucnost příznivě?

„Pozitivně to beru, že vydržím co nejdýl, že se to zdraví nezačne zhoršovat, že neskončím někde na lůžku, na vozíčku.“

4. Nakolik ve svém životě prožíváte kladné pocity?

„Jak říkám, nepřipouštím si to moc, nesmím. Když jsem se to poprvé dozvěděl, tak jsem byl z toho špatný, ale jak říkám, nesmí si to člověk připouštět.“

A co Vás tedy těší?

„Hlavně ta turistika, hory, organizuju různé muzikály s rodinou, výlety. S přítelkyní, že si zajedeme někam.“

Oblast negativních pocitů

1. Jak často prožíváte negativní pocity, jako je např. rozmrzelost, beznaděj, úzkost nebo deprese?

„Málo-kdy. Ted' mě to tedy přepadlo, jak jsem byl u urologa, že prý našel cystu nebo kámen, nevím. Mám se tam vrátit za měsíc na kontrolu asi na CT. Já doufám, že nic horšího.“

A pokud by-jste měl definovat za určité časové období, například v průběhu roku, kolikrát Vás přepadne smutek?

„Málo kdy, někdy ani ne jednou za rok a někdy se ty špatné zprávy sejdou. Ale jak říkám málo kdy.“

2. Nakolik si děláte starosti?

„Tak na 2% jenom.“ (smích)

3. Jak moc Vám pocity smutku nebo deprese překážejí ve vašich každodenních činnostech?

„Nepřipouštím si to, ne, ne.“

4. Jak moc Vás trápí pocit deprese?

„Hm, ne. Říkám, beru to tak jak to je, už se to stalo. Dokud to nebude ještě horší. Brácha umřel ve 43letech na rakovinu, maminka ve 33 letech také. Tak jsem začal dbát na to svoje zdraví, na preventivní prohlídky jsem začal chodit, protože do 50 let jsem chodil jen závodní prohlídky, buď jako řidič nebo jako dispečer a to jsem musel.“

Oblast závislost na lécích a léčebných postupech

1. Jak nezbytně potřebujete léky?

„Vůbec. Beru sice Nebilet, ale nejsem jako ostatní, když je začne trápit páteř, tak do sebe začnou cpát léky, to já vůbec. Ted' beru jen Nebilet a doplněk stravy Calcichew. To je na kosti, protože je mám slabé, mám zakázané dřepy a všechny podobné sporty. Ted' mě ještě napadlo, a na to jsem opravdu zapomněl, že beru kapky do očí.“

2. Jak moc potřebujete léky, abyste mohl fungovat v každodenním životě?

„Jen ten Nebilet, Calcichew a kapky do očí. To musím. Každý den si musím kápnout 1 kapku do nemocného oka, protože když zapomenou, tak mám po 2 až 3 dnech pocit, že mi to oko z hlavy vyletí. Ta sítnice je úplně urvaná, že už ani nejde přišít, to oko je oslabené a už to nepůjde vrátit zpět, tak jak to bylo.“

3. Jak moc potřebujete lékařskou péči, abyste mohl fungovat v každodenním životě?

„Tak to dost. Hlavně tak, aby to hlídali. Chodím co čtvrt roku na oční. Ortopeda, kardiologii a endokrinologii každý půl rok. Ted' přibyla i ta urologie. Takže potřebuju, aby to bylo hlídané. A předepsat kapky do očí. Paní doktorka na očním mě hodně hlídá to nemocné oko, pořád mi ho měří a dělá perimetr a pořád mi měří tlak, stará se o mě, mám všechny hodné doktory, doslova.“

4. Do jaké míry závisí kvalita Vašeho života na užívání léků nebo lékařské péči?

„Na těch doktorech jsem závislý, kdybych tam přestal chodit, tak by se to začalo zhoršovat, nebo nevím, jak by to dopadlo. Je potřeba mi hlídat tlak, aby moc neskákal, a srdíčko. Závislý na doktorech jsem, to ano. Potom, co mi zjistili toho Marfana, tak jsem šel za doktorkou na oční a ona mi říkala, že si to myslela, ale neřekla to. Hlavně v té době to nikdo neřešil. Kdyby mě třeba poslali hned, tak se s tím třeba dalo něco dělat, ale tehdy nebyla žádná diagnostika, takže se to nechalo.“

Oblast vnímání těla a vzhledu

1. Dokážete akceptovat svůj tělesný vzhled?

„(tiché pousmání a dlouhé zamyšlení) To je taková těžká otázka, tohle-to. (delší odmlka) Musím, nejsem spokojený, ale musím.“

V dětství jste žádné problémy s posměšky neměl?

„Ano, v dětství jsem byl menšího vzrůstu nejen tělesně, ale i na výšku, byl jsem drobný. Nedokážu to popsat. Kromě toho Marfana, mám ještě nějakou nemoc, kterou nedokáži popsat. Já jak jsem byl malý, tak jsem nedorůstal. (delší pauza a přemýšlení) Já se do dneška třeba neholím, nejsem zarostlý chlupama.“

Takže Vám už od dětství chyběl hormon testosteron?

„Ano. To mi bylo 23 let, byl jsem už u dopravního podniku a začal jsem chodit na endokrinologii a tam mi řekli, že je už pozdě. To bylo zajímavé, že tenkrát, jak jsem putoval z jednoho kojeňáku do druhého, tak to nikdo neřešil, nikdo si vás nevšímal, nikdo se nezajímal. Já jsem sice chodil na dorostové prohlídky, a nikoho to nezajímalo, že nejsem (odmlka), jak to říct? Ochlupený. Že mi nerostou sekundární pohlavní znaky, že v 18 letech vypadám jak v 10 letech. Nic. (důrazně řečeno) Nevím, jestli mě chápete, nechci být až sprostý, ale furt to bylo stejné jako v 10 letech. Takže jsem začal chodit v 22 letech na testosteronové injekce, ale doktor už mě varoval, že jsem už přišel pozdě, že jsem měl přijít dříve. Ale jak říkám, chodil jsem do Ostravy k lékaři, na vojnu jsem šel.“

A nikdo se nepozastavil nad Vaším vzhledem, Vaší výškou?

„Ne, ne! Nikdo to neřešil. Potom jsem to přerušil, ty injekce, protože jsem se rozvedl. Takže nějak z trucu jsem je přestal brát. Jenže jak jsem teď začal chodit k tomu urologovi, tak mě poslal na tu endokrinologii, protože ten testosteron mi hodně chybí. Ten jsem měl téměř nulový, a že by to bylo dobré kvůli tomu Marfanovi. Jinak bych prý mohl hodně

rychle zestárnout. Takže chodím znovu, každý čtvrt rok. A doktorka je spokojená, že vypadám lepší, že mám větší chuť do života. Fakt, to cítím i na sobě.“

2. Cítíte se znevýhodněna svým vzhledem?

„Hm. (přikyvování a krátké zamyšlení) Trošku jo, no. Já právě nemůžu mít ani děti, protože jsem to zanedbal nebo spíše to doktoři zanedbali.“

To se týká i vašeho rozvodu?

„Ano, ano. My jsme se právě kvůli tomu rozvedli, protože ona chtěla děti a já jsem vlastně (přemýšlení), jak se to říká? Ani ten sexuální život nemohl vést tak dokonalý (přemýšlení jak správně zvolit slovo), protože to nenarostlo, jak by to mělo. Ted' třeba po těch injekcích to jde, ale nejde potkat na ulici někoho a říct (odmlka) to.“

Tak ono je to hodně citlivé téma.

„Ano, je to citlivé téma, ano, ano. Protože když se chcete s někým seznámit, že jo. Ted' mám kamarádku (přítelkyni), dobrou, ale zatím to nebereme tak moc do hloubky. Ale vykládat jí, že tam nějaké omezení mám, že to není, jak bych (odmlka). No, nevíte, která ženská to má jak ráda. Je to pro mě strašně ožehavé téma. (skleslý mrzutý hlas). Říkám, ted' po těch injekcích to jde.“

Takže ty testosteronové injekce Vám dělají dobře nejen fyzicky, ale i duševně?

„Jo, jo, opravdu cítím rozdíl. Aj tak i na ten druhý směr, že se to zlepšilo.“

3. Je ve vašem vzhledu něco, kvůli čemu se necítíte dobře?

„(Delší pauza, přemýšlení) Na povrchu ne. Ale to o čem jsme teď mluvili, to ano. Já vypadám jako veselý člověk, každý mě má za dobráka, ale to už tak přijde. Ani ten věk by mi nikdo nehádal. Já mám vlastně za 2 roky šedesát. Ale to nikdo nehádá. Ale to je tím, že jsem byl strašně dlouho mladý, že jsem nestárnul a pak to začalo najednou rychle, že i ten zdravotní stav. A teď ta doktorka říkala, že to zastaví těma injekcema a je to fakt, cítím se lépe.“

4. Jak jste spokojen se svým tělesným vzhledem?

„Ale jo, ujde to. (smích) Lepší už to nebude“

5. Jak jste spokojený s tím jak vypadáte?

„Takhle na povrchu jo, ale v oblasti sexuální jsou nedostatky. (smích)“

Oblast pracovní výkonnosti

1. Jste schopen pracovat?

„Jo, já mám lehkou práci, doslova. Já sedím v kanceláři u počítače a defakto vypravuji autobusy ráno. Já mám ranní, tak vstávám v 3:00 hod. ráno a přes den hlídám, aby autobusy jezdily, a když je nějaká porucha, tak zavolám náhradní dopravu. Jak mám ranní tak to vstávání je špatné trošku. Ale já jsem spokojený v práci. Od malička, jsem chtěl jít původně na vlaky, jenomže potom, jak se to tak vyvrtilo nejdříve na šachtě, tak jsem pracoval 7 roků. Já jsem vláčkový, od mala. Nemám auto, ale všude vláčkem, baví mě to. Jenže přišel náborář a říká, pojď na šachtu, a já mu říkám, nikdy. Jenže on mi řekl, že tam taky jezdí vláček dolů do šachty, tak jsem mu to podepsal. A to bylo něco, s tou mojí tělesnou schránkou, to bylo nejhorší, víte. (vypráví lítostivě). Já jsem se vyučil, plus další roky na šachtě, plus vojna. Mohl jsem se rozhodnout, buď podepsat 10 let na šachtě a nejit na vojnu, ale já se rozhodnul, že na vojnu půjdu, protože pro mě byla obrovská potupa na té šachtě. Protože jak fáráte, jdete do koupelny, společně i s ostatníma

chlapama a dovedete si představit mě a chlapa, který byl udělaný a měl jak se říká všechno. Já jsem se tam stranil, někde jsem se schovával v koutečku, takže jak doba uplynula, hned sem šel pryč z šachty a říkal jsem, zkusím to u autobusů. Tam mě vzali hned, udělal jsem si papíry na autobus, mám doma i sbírku modelů, to mě baví, jsem dopravák, tělem i duší. Sice mě mrzí, že nemůžu už jezdit autobusem, můžu už jen osobním autem. Papíry mi nesebrali, ale zakázali mi jezdit, cestující už nesmím vozit. Můžu jezdit po prázdnou s tím jedním okem. To mě tenkrát strašně mrzelo, když mi vzali ty papíry, ale mě to tenkrát zase dobře vyšlo, protože mi tehdy nabídli práci dispečera a to tenkrát bylo, že jsem na to kývnul. Protože kdybych na to nekývnul, nevím, kde bych byl, jestli na vrátnici někde, nevím, protože když se mi začal zhoršovat ten zrak, to byla rychlovka. A tenkrát nebyl ještě ultrazvuk, nebyl laser, já jsem jezdil až do Brna. Vyšetření tehdy bylo, že mi dávali drátky do oka a zjišťovali, jestli tam něco je a jedna doktorka mi zjistila urvanou sítnici, takže okamžitá operace v 1994, ale říkala, že je už pozdě, že je sítnice už urvaná. Jenže operace nepomohla, tak jsem si pak našel doktora v Karviné, který měl metodu, že mi napustí oko silikonem, což pomohlo. To oko vidělo asi 80 % dobře, jenomže já jsem měl tehdy ještě pejska, takže jsem se tehdy pro něj ohnul, a přišel oční záchvat okamžitě zpátky do Karviné a bylo to špatné a od té doby to oko nevidí.“

2. Máte pocit, že dokážete plnit své povinnosti?

„Pracovní určitě, tam nemám žádné omezení.“

3. Jak byste hodnotil svoji schopnost pracovat?

„Dobře, bez omezení jako.“

4. Jak jste spokojen se svým pracovním výkonem

„Jo, jo, říkám, tam mi nevadí to oko, a klouby. Nesmím fyzickou práci venku, do zimy, do větru, průvanu, všechno mi to vadí. S těma ruka už nemůžu nic pořádného dělat, kolena a tak. Dřepey nesmím dělat. Ale na tu práci stačím.“

Tabulka 2 - Dotazník pro zjišťování kvality života metodou SEQol- nemocný č. 2

Důležitost daného tématu v %	Životní téma - oč Vám v životě jde a oč Vám jde především (nejvíce)?	Míra spokojenosti v % (v každé řádce od 0-100%)
60%	Zdraví	60%
10%	Koníčky	75%
10%	Rodina	75%
19%	Přátelé	90%
1%	Peníze	20%

Zdroj: dotazníkový formulář SEQol

Index kvality života s celkovou mírou spokojenosti u nemocného č. 2 je 68,30 %

7.5.2 Souhrn rozhovoru nemocného č. 2

Nemocný č. 2 udává zhoršenou a prohlubující se únavu. Situaci o svém zdravotním stavu si plně uvědomuje a podle toho také plánuje svůj den a své cíle. Přesně si je vědom, co mu dělá problémy a jaký druh zátěže je pro něj riskantní. Snaží se brát své příznaky s nadhledem. Pokud je unavený, uvaří si zelený čaj nebo kávu, preferuje spíše bylinky.

Nemocný č. 2 tvrdí, že je od přírody spíše optimista. Váží si svého života a zároveň přiznává, že ho život velmi těší. I když po zjištění diagnózy na něj padl smutek a bezmoc, v rámci svého zdravotního stavu se s tím vyrovnal. Mezi jeho největší zájmy patří rodina a přátelé, také se věnuje horské turistice, zároveň přiznává, že bolesti kloubů končetin ho hodně v běžném životě začínají omezovat, a i když se to snaží nepřipouštět, bolesti se pravidelně ozývají u běžných každodenních činností.

Prožívání deprese, smutku nebo bezmoci nemocného postihuje jen párkrát za rok, sám nemocný přiznává, že na venek a okolí působí optimisticky, on sám se tak cítí, zároveň ale přiznává, že v sobě samém skrývá pocity, které okolí nevidí. Pocity deprese a smutku chodí ve vlnách, vše záleží na aktuálním zdravotním stavu, přidružených vyšetřeních a nových přibývajících diagnóz. Nemocný potřebuje čas sám pro sebe, aby se s novou nastávající situací zvládnul vyrovnat.

V oblasti závislosti na lécích nemocný preferuje spíše přírodní léčbu. Léky, které nezbytně potřebuje, užívá pravidelně a ve správných dávkách. Velký důraz dává na léky do očí, bez nichž se denně neobejde. Zároveň má pro něj velkou váhu přírodní medicína, užívání čajů, odpočinek, prevence proti bolestem kloubů. Chodí na pravidelné prohlídky ke svému kardiologovi, očnímu doktorovi, ortopedovi a endokrinologovi. Je si vědom svého vážného zdravotního stavu a příznaky nepodceňuje.

Vnímání těla a vzhledu bylo pro nemocného nejcitlivější částí rozhovoru. Nemocný trpí od dětství nedostatkem hormonu testosteronu. Tento problém u něj objevili lékaři až v dospělosti. Do té doby nedocházelo k vyvinutí sekundárně pohlavních znaků a dalších sekundárních znaků, jako je například ochlupení. Z důvodů nedostatku hormonu testosteronu nedošlo k vyvinutí spermií, které zapříčinilo nemocného neplodnost. Hormonální léčba nemocného byla zahájena až kolem 22. roku života. Při rozhovoru nemocný přiznává, že to byl také hlavní důvod, proč se se svou ženou rozvedli. Hormonální léčba působí na nemocného velmi dobře. Sexuální apetit se nemocnému vrací, ale přiznává, že je mu dobře hlavně po psychické stránce, cítí se vyrovnanější a spokojený.

Nemocný pracuje u dopravního podniku města Ostrava. Po skončení povinné školní docházky nastoupil nejprve do ostravských dolů, kde pracoval 7 let, zde nebyl spokojený neboť pravidelně na konci směny, v rámci hygienické péče docházelo k poukazování na jeho genitální nedostatky a zesměšňování. Z tohoto důvodu změnil zaměstnání. Přešel k dopravnímu podniku města Ostrava, kde jezdil autobusovou dopravní linkou. Na tuto dobu nemocný velmi rád vzpomíná, práce ho velmi bavila. Bohužel se změnou zdravotního stavu v oblasti očí, mu byl odebrán řidičský průkaz na autobus a bylo mu nabídnuto místo dispečera u dopravního podniku. Nemocný svého rozhodnutí nelituje. Stále říká, že ho velice baví a naplňuje, zároveň se pro něj stala koníčkem.

7.6 Nemocný s Marfanovým syndromem č. 3

Třetí nemocný, se kterým jsem prováděla výzkum, je pan JT narozen roku 1980. Nemocný měří 192 cm a jeho rozpažení rukou je 205 cm. Nemocný je ženatý, v současné době žije v Krnově s rodinou. Má 3 děti, z toho 2 z prvního manželství, třetí a zároveň nejmladší potomek podědil znaky MFS a je lékaři dovyšetřován. Nemocný má vzdělání středoškolské s maturitou, je plně zaměstnán, pracuje jako řidič asistenčního vozidla.

Matka nemocného zemřela v 68 letech, otec nemocného zemřel na více opakovaných infarktů. Ani u jednoho z rodičů nebyl diagnostikován Marfanův syndrom.

Marfanův syndrom nebyl u nemocného oficiálně diagnostikován, z důvodu neprokázanosti genetiky na genetickou mutaci FBN 1 a jiné podobné geny. Nemocný je pravidelně sledován od 1 roku života. Dochází na pravidelné kontroly k lékaři. Jeho přidružená onemocnění jsou problémy s klouby, hypermobilita, nemocný je po operaci srdce s náhradou mechanické aortální chlopně a aorty ascendenc. Pravidelně užívá léky Warfarin a Betaloc SR.

7.6.1 Přepis rozhovoru nemocného č. 3 Oblast energie a únavy

1. Máte dost energie pro každodenní činnosti?

„To ne. Cítím se hodně unavený, hodně často v průběhu dne.“

Chodíte si během dne odpočinout, například lehnout?

„Pokud mám možnost, tak rád. Je to, ale nepravidelné, zřídka kdy.“

V kolik hodin chodíte spát a vstáváte?

"Chodím spát kolem desáté večer a vstávám kolem šesté ráno. Aspoň těch 8 hod. spánku se snažím dodržovat.“

Musíte mít 8hodin spánku, aby-jste byl odpočatý?

„No, ono ani když těch 8 hodin spánku mám, tak to není to pravé, ale snažím se to dodržovat.“

2. Jak snadno se unavíte?

„Hodně snadno, opravdu hodně snad. Ted'ka je zrovna takové období, kdy já mám zvláštní útlum, prostě člověk si na to zvykne, na ten život.“

Jak jste spokojen s tím, kolik máte energie?

„Celkově nespokojen, je pravda, že po té operaci srdce se to po nějakou chvíli zlepšilo, že jsem necítil tyhle únavy tolik, ale už je to zpátky, zase tak, jak to bylo.“

3. Jak jste spokojen s tím, kolik máte energie?

„Nejsem spokojen, vůbec. Ale nezbyvá nic jiného než si zvyknout a přizpůsobit se tomu.“

4. Jak moc Vás trápí únava?

„To není o tom, že by mi to vadilo. Člověk si na to zvykne.“

Takže když plánujete s rodinou den například společný výlet, už víte co si můžete a nemůžete dovolit?

„Ano, člověk ví, co vydrží, a podle toho se to plánuje. Je to vlastně spíš poznat na výkyvech nálad. Tam už to pozná manželka nebo rodina, že nejsem ted' úplně v kondici, tak je to, že to všechno pak přizpůsobuje mně.“

Oblast pozitivních pocitů

1. Jak moc Vás těší život?

„Naprosto, tak jak nejvíc může. Já se snažím být realista, ale optimizmus se snažím aplikovat.“

2. Cítíte se celkově spokojený?

„Jo, já myslím, že jo.“

3. Nakolik vidíte svou budoucnost příznivě?

„Jak nejvíc to půjde. Je pravda, že do budoucnosti asi úplně nevidím. Já беру přítomnost jako důležitý okamžik pro mě, všechno ostatní myslím, že je příznivé.“

4. Nakolik ve svém životě prožíváte kladné pocity?

„Napln! (rozhodný hlas) Co to jde, pokud to přijde, jsem rád, že to mám.“

Oblast negativních pocitů

1. Jak často prožíváte negativní pocity, jako je např. rozmrzelost, beznaděj, úzkost nebo deprese?

„Je to vždycky v závislosti na té únavě. Jakmile začne, tak nějak ten nástup toho fyzického útlumu, tak se i ty pocity začnou trošičku vkrádat.“

A máte vytypované období, kdy to přichází? Kdy víte, že únava přijde?

„Jako takhle, co tak na sobě pozoruju, já mám nejvíc energie, když je venku škaředě. Tak mám víc energie, je to zvláštní, ale je to tak. Když prší, ale i nemusí pršet, může být šero, tak v tu chvíli se cítím velmi dobře.“

2. Nakolik si děláte starosti?

„Nakolik musím. Víte, my ten život žijeme, tak nějak a vždycky to přináší starosti. Ale ty starosti k životu patří tak, jak jsou. Ne, že bych si je dělal zbytečně.“

Teď máte na mysli starosti s Vaším onemocněním nebo jiné?

„Beru to, jak to jde. To, co se objeví, to se okamžitě vyřeší. Nestresuji se dopředu co by se mohlo a nemuselo stát. Snažím se to takhle nebrat.“

3. Jak moc Vám pocity smutku nebo deprese překážejí ve vašich každodenních činnostech?

„Nepřekáží, vůbec. (rozhodný hlas)“

Takže když jste unavený, přerušíte činnost a jdete si odpočinout?

„No, třeba když jsem v práci, tak to takhle nejde. Ale že bych z toho měl deprese a strašný pocit smutku, to tak taky není. Prostě se snažím nějakým stylem, nějakým způsobem tu energii dočerpát, zpomalit, zastavit na chvíli. Ale nemyslím, že by mi tyhle pocity překážely v každodenním životě. Tak to není.“

4. Jak moc Vás trápí pocit deprese?

„Netrápí, vůbec. Už jak jsem předem říkal, nemám žádný pocit deprese.“

Oblast závislosti na lécích nebo léčebných postupech

1. Jak nezbytně potřebujete léky?

„Naprosto nezbytně. Warfarin určitě, doživotně, každý den. A ten Betaloc taky, tam mám nastavenou dávku, na co nejnižší to jde.“

2. Jak moc potřebujete léky, abyste mohl fungovat v každodenním životě?

„Asi tolik, kolik jsou všechny pravidelné kontroly.“

Jak často chodíte na kontroly a na jaké?

„Co půl roku. Oči mám v pořádku, ty nesleduji. Ke kardiologovi každý půlrok a každé tři měsíce echo, tam se chodí. A ortoped, teď jsem zrovna po úrazu kolene, cvičí se to, rehabilituje, není třeba další kontroly, jen při obtížích, aby věděli, a to uvidíme, jak to půjde dál.“

Chodíte na pravidelné kontroly k ortopedovi?

„Ne, vždycky jenom když se něco semele, když něco přijde.“

3. Jak moc potřebujete lékařskou péči, abyste mohl fungovat v každodenním životě?

„Hodně. Nemohu si dovolit, léky nebrat nebo přerušit. Můj život je léky dost ovlivněn. A lékařskou péčí. Vše spočívá v těch všech pravidelných kontrolách, operaci srdce, kterou jsem podstoupil, a pravidelných kontrol u kardiologa.“

4. Do jaké míry závisí kvalita Vašeho života na užívání léků nebo lékařské péči?

„Já si myslím, že dost zásadně, nebýt lékařské péče a užívání léků můj život by pravděpodobně kvalitní vůbec nebyl. Takže ovlivňuje to hodně.“

Oblast vnímání těla a vzhledu

1. Dokážete akceptovat svůj tělesný vzhled?

„Teď už jo. Od mala, ale ne. Taky jsem se musel dostat do stavu, kdy jsem se sžil tady s tou odlišností.“

Měl jste někdy za život problémy s šikanou?

„Byla, byla. Na základní škole. (přikyvuje, hlas je klidný, vyrovnaný)“.

Protože jste byl hodně vysoký?

„(přikyvuje) Ano, byl. Byl jsem hodně ve vysoký. Ve 3. třídě jsem byl vysoký jako třídní učitelka a od třetí třídy jsem byl vyšší než kantor. Ono se to relativně srovnalo s nástupem puberty. Je fakt, že vždycky jsem trochu vyčůhoval, byl jsem ten vyšší. Ale už se to srovnalo a i ta potřeba z těch adolescentů vyprchala v tom děláni rozdílů, ukazování si prstem. Dneska už je to lepší.“

Cítíte se znevýhodněn svým vzhledem?

„Ne, to určitě ne.“

2. Je ve vašem vzhledu něco, kvůli čemu se necítíte dobře?

„Myslím, že ne. Dříve jsem si dělal problémy s tím, že mám úzká zápěstí a tenké končetiny, protože to úplně chlapsky nevypadalo, ale už jsem se přijal. Tak bych to řekl.“

Říkáte, že jste nevypadal chlapsky. Dodržoval jste v mládí prevenci v oblasti sportů? Vyhýbal jste se sportům, které nesmíte dělat jako je zvedání činek, dopady, posilování, skoky? Dodržoval jste to?

„To jsem tehdy nevěděl, to mi nikdo neřekl. Já jsem se snažil samozřejmě v rámci nějakého kolektivu chodit do posilovny a takové ty věci, ale žádného efektu valného to nemělo. Je fakt, že ta příroda zvítězila asi veškerou vahou.“

3. Jak jste spokojen se svým tělesným vzhledem?

„Já jsem spokojený, nevím, jestli moc nebo málo, ale jsem spokojený.“

Co oblečení na sebe? Jak se Vám shání? Je to problém?

„Ano, je to problém, to je klasika. Nohavice, rukávy, pas, délka nohavic, kalhoty všechno. Je to vždycky maraton. Je teda fakt, že dneska už je to dobrý, člověk má na výběr. Člověk když obchází, tak se dá natrefit na výběr. Ale vždycky to stojí hromadu času a energie.“

Máte vytypované obchody, které dělají prodloužené délky?

„To vyloženě ne. Pamatuju si, kde jsem co koupil naposled, a tam se vracím, a když to tam nemají, tak jdu jinam, už trochu vím, kam mám jít.“

4. Jak jste spokojený s tím, jak vypadáte?

„Ted' už ano, všechno z mládí je překonané“

Oblast pracovní výkonosti

1. Jste schopen pracovat?

„Ano, jsem schopen pracovat. Pravidelně. Nemám žádnou fyzicky, moc velkou námahu. Ale pracuju.“

Když jste si vybíral povolání, bral jste v úvahu váš zdravotní stav?

„Ono to tak nějak vyplynulo ze situace, protože jsem předtím dělal na poště, kde jsem se tahal s krabicemi. Ale je fakt, že teď už po té operaci, nebo v tom okamžiku, kdy došlo k tomu rozhodnutí, že opravdu je nutno s tím něco radikálně dělat, tak od té doby se člověku opravdu ty oči otevřou a dneska už se dívám na to jinak.“

2. Máte pocit, že dokážete plnit své povinnosti?

„Ano, se svojí pracovní výkonností v tomhleto okamžiku, tak jak je moje práce nastavená, jsem spokojen. Určitě.“

3. Jak byste hodnotil svoji schopnost pracovat?

„Tak je omezená. Moje pracovní schopnost, je omezena, když vezmem celou škálu možností, možných zaměstnání, tak je omezená velmi.“

4. Jak jste spokojen se svým pracovním výkonem?

„No, nespokojený. Ono člověk, kdyby měl opravdu té energii víc, pracovalo by se asi líp.“

Pozorujete na sobě rozdíl mezi výkonem průměrně zdravých lidí a Vaším?

„Jo, určitě. On ten drive jak člověk ztratí, tak to jsou takové radikální zlomy, jako, že jo. Ono to chodí v takových citlivých dobách, kdy je to hodně markantní rozdíl. Je to poznat. Člověk jede v nějakém záprahu a najednou z toho hup! A teď se ztratí. Chvilíčku trvá, než se zase vrátím, hodinku. Nevím, no, ale myslím, že s tím se člověk asi nesžije úplně. Jako musíte si na to zvyknout, ale spokojenost to rozhodně není.“

Tabulka 3 - Dotazník pro zjišťování kvality života metodou SEQol- nemocný č. 3

Důležitost daného tématu v %	Životní téma- oč Vám v životě jde a oč Vám jde především (nejvíce)?	Míra spokojenosti v % (v každé řádce od 0-100%)

Zdroj: dotazníkový formulář SEIQol

Dotazník pro zjišťování kvality života metodou SEIQol nemocného č. 3 není vyplněný. Z důvodu odmítnutí nemocného vyplnit dotazník, informace v dotazníku byly pro nemocného příliš citlivé a osobní. Jeho přání bylo plně respektováno.

7.6.2 Souhrn rozhovoru nemocného č. 3

Nemocný se cítí unaven i v průběhu dne, spí kolem 8hodin, často bývá unavený i přes den, záleží na různých faktorech, jako je roční období nebo náročnost pracovního nasazení, zároveň přiznává, že velká únava a vyčerpanost se projevuje i na jeho duševní harmonii a náladě. Sám pacient tvrdí, že má nejvíce energie, pokud venku není úplně příznivé počasí, ideální je šero nebo ponuro. Nemocný je po operaci srdce, uvádí, že se únava po operaci na chvíli zlepšila, teď je ale situace stejná jako před operací. Nemocný je velmi rychle bez energie a svůj denní program přizpůsobuje právě tomu, jeho nejbližší a rodina s tím však už počítá a toleruje to.

Nemocný je založením realista, na vše co přichází, se dívá reálně. Bere přítomnost takovou jaké je. Vlastní život nemocného velmi těší a užívá si naplno všechny okamžiky svého života. Je šťastný za každý den.

Negativní pocity u nemocného hodně souvisí s jeho energií a vyčerpaností. Zároveň nemocný upozorňuje, že je mu nejlépe, když venku prší nebo je ponuro. Pokud jsou venku extrémní teploty, hodně teplo nebo velká zima nemocného to vyčerpává a zároveň nastupují i pocity deprese, smutku a rozmrzelosti, současně přiznává, že u pracovního nasazení to vždy není jednoduché. Je potřeba zpomalit nebo se na chvíli i zastavit a načerpat energii. Nemocný bere starosti jakou součást života a snaží se jimi zbytečně nezatěžovat a okamžitě je řešit.

Léky jsou pro nemocného nezbytnou záležitostí, užívá je pravidelně každý den a je si vědom jejich užívání do konce života. Na lékařské péči je závislý v rámci pravidelných kontrol, které jsou nezbytně nutné. Nemocný je v péči kardiologa, kam dochází zpravidla každý půl rok. Péči ortopeda vyhledává nepravidelně, vždy jen s úrazy. Kvalita života nemocného je na lékařské péči závislá.

Nemocný je spokojený a vyrovnaný se svým tělesným vzhledem, i když přiznává, že v dětství byl terčem šikany kvůli své výšce. Ve 3. třídě byl vysoký jako třídní učitelka a od té doby byl vyšší než ostatní kantoři. Problémy s šikanou odezněly při nástupu na střední školu a s pubertou, kdy se výškové rozdíly mezi ostatními žáky vyrovnaly. Nemocný je nyní vysoký 192 cm. Při kupování oblečení udává určitý dyskomfort v oblasti krátkých rukávů a nohavic, zároveň přiznává, že situace je o dosti lepší než v jeho dětství.

Nemocný dříve pracoval na poště, kde nosil těžké balíky, po operaci srdce se situace radikálně změnila, dnes pracuje jako řidič zásahového vozidla. Tato práce nemocnému vyhovuje, protože nezatěžuje jeho pohybový aparát, tím pádem je schopen plnit své pracovní povinnosti. Se svojí pracovní výkonností nemocný, není spokojený. Při porovnání s průměrně zdravým jedincem, nemocnému chybí poměrná část energie. Nemocný si na svůj objem energie, kterou má, zvyknul. Spokojen s ní, ale rozhodně není.

7.7 Interpretace a analýza případových studií

7.7.1 Oblast energie a únavy

Tabulka 4 - Zhodnocení oblasti energie a únavy

	Nemocný č. 1	Nemocný č. 2	Nemocný č. 3
Energie pro každý den	Mám dost.	Energie mám dost, ale už mě omezuje.	Cítím se hodně, často unavený.
Jak snadno se unavíte	Nemám žádný problém s únavou.	Dost snadno. Je to čím dál horší.	Hodně snadno.
Spokojenost s energií	Velmi spokojena.	Nejsem spokojen.	Nejsem vůbec spokojen.
Starost z únavy	Netrápí mě vůbec.	Nepřipouštím si to.	Člověk si zvykne.

Zdroj: vlastní

Každý nemocný má určité množství energie. Vše závisí hlavně na rozsahu onemocnění a fyzické kondici. Nemocní si uvědomují, kolik energie mají a jak správně s ní mají hospodařit. Své kondici přizpůsobují celý den, pracovní zaměření, nebo rodinné akce. Velmi důležitá je vzájemná tolerance od rodiny a zvláště mezi partnery, kdy se celý denní program řídí podle únavy nemocného. Nedostatek energie a nadměrné únavy nemocné velmi silně obtěžuje, bohužel nezůstává jiná možnost než si na ni zvyknout a přizpůsobit se.

7.7.2 Oblast pozitivních pocitů

Tabulka 5 - Zhodnocení oblasti pozitivních pocitů

	Nemocný č. 1	Nemocný č. 2	Nemocný č. 3
Radost ze života	Velmi.	Těší moc. Jsem spokojený.	Naprosto, tak jak nejvíc může.
Celková spokojenost	Cítím se velmi spokojená.	Ano, ale velmi mě omezují bolesti kloubů.	Myslím, že ano.
Jak hodně je budoucnost příznivá	Děti chci určitě, ale zatím je neplánuji.	Doufám, že vydržím, co nejdéle to půjde.	Jak nejvíc to půjde, důležitá je přítomnost, vše ostatní je příznivé.
Kladné pocity a jejich prožívání	Každý den. Jsem vděčná za to, co mám.	Člověk si nesmí nemoc připouštět.	Naplno.

Zdroj: vlastní

Nemocná č. 1 má lehkou formu Marfanova syndromu. Své pocity popisuje jako pozitivní, sama říká, že je od přírody optimista, na svět hledí s nadhledem a nadšením pro jakoukoliv věc i sebe menší drobnost. Podle jejich slov je doslova vděčná za každou životní chvíli, co má. Nemocný č. 2 zažil mnoho náročných, životních, rodinných situací. Je obdivuhodné, jak moc je pozitivně naladěný a působí vyrovnaně. Pozitivní pocity mu přináší hlavně blízká rodina a přátelé. To, co nemocnému č. 2 brání v dostatečném prožívání pozitivních pocitů, jsou bolesti kloubů, kterými trpí. Svoji budoucnost se snaží brát pozitivně, znepokojuje ho však obava z budoucnosti, a to upoutání na lůžko a neschopnost se o sebe postarat. Nemocný č. 3, který nemá potvrzený Marfanův syndrom, ale má symptomy, kvůli kterým je sledován lékaři, prožívá zejména kladné pocity, které mu přináší jeho rodina a děti. Jeho reálný pohled na život je pro něho velmi důležitý a to v řešení náročných zdravotních situací. Všichni dotazovaní nemocní udávají, jak moc je život těší a naplno s chutí prožívají každý den.

7.7.3 Oblast negativních pocitů

Tabulka 6 - Zhodnocení oblasti negativních pocitů

	Nemocný č. 1	Nemocný č. 2	Nemocný č. 3
Prožívání negativních pocitů	Vůbec ne. Jedině po zemřelé mamce.	Málo kdy. V závislosti s oznámením zhoršujícího se zdravotního stavu.	Vše je v závislosti na únavě.
Do jaké míry máte starosti	Je mi smutno za mamku.	Jenom na 2 procenta.	Nakolik musím. Jsem realista.
Pocity smutku a deprese v každodenním životě	Nemám žádné pocity deprese.	Nepřipouštím si to.	Nepřekáží, vůbec.
Jak hodně obtěžuje deprese	Ne, nic. Opravdu nic.	Ne, беру svůj život tak jak je.	Netrápí, vůbec.

Zdroj: vlastní

V oblasti negativních pocitů nemocná č. 1 udává nulové prožívání deprese a smutku. Onemocnění ji nepřináší deprese a smutek. Jediná situace kdy je nemocná č. 1 smutná, je vzpomínání po zemřelé matce, u které byl v pozdním věku diagnostikován Marfanův syndrom a související příznaky, byly už pokročilé a lékaři nezvratné. Nemocný č. 2 se snaží nepřipouštět si pocity deprese, smutku nebo bezmoci, nic méně přiznává, že ho občas tyto pocity dohoní. Nejčastěji to bývá po oznámení nové diagnózy nebo zhoršení zdravotního stavu. Nemocný se snaží příznakům deprese předcházet, nepřipouštěním si nové situace. Snaží se žít plnohodnotný život, co to jen jde. Ačkoliv se nemocný tváří na svět jako optimista a je i tak lidmi přijímán, uvnitř je to velmi citlivý člověk, který neměl lehké dětství a dospívání, proto je důležité navození vzájemné důvěry mezi nejbližšími členy jeho okolí. Nemocný č. 3 připouští, že ho pocity deprese a smutku občas zasáhnou, vše je, ale vždy v souvislosti s nastupující únavou. Nemocný č. 3 je realista, snaží se postupně řešit nastávající problémy, které podle slov nemocného k životu neodvratně patří. Pocity deprese ho netrápí, protože mu v těžkých situacích pomáhá jeho manželka a rodina.

7.7.4 Oblast závislosti na lécích nebo léčebných postupech

Tabulka 7 - Zhodnocení oblasti závislosti na lécích nebo léčebných postupech

	Nemocný č. 1	Nemocný č. 2	Nemocný č. 3
Potřeba užívání léků	Nepotřebuji je.	Beru léky, které jsou nezbytně nutné.	Naprostozbytně.
Potřeba léků pro každodenní činnost	Nepotřebuji léky.	Jen Nebilet, Calcichew a kapky do očí. To je nezbytnost.	Tolik, kolik jsou pravidelné kontroly.
Potřeba lékařské péče pro každodenní činnost	Pouze preventivní prohlídky.	Tak to dost. Hlavně, aby to hlídali.	Hodně. Pravidelné kontroly.
Kvalita života a její závislost na lékařské péči nebo lécích	Mám lehkou formu MFS, jsem vděčná za každý den.	Závislý na doktorech jsem, to ano.	Dost zásadně.

Zdroj: vlastní

Zatímco nemocná č. 1 nepotřebuje žádné léky v souvislosti s jejím onemocněním, nemocný č. 2 a nemocný č. 3 jsou na lécích životně závislí. Oba nemocní užívají léky na snížení hodnoty krevního tlaku. Nemocný č. 2 užívá k lékům na snížení krevního tlaku, ještě doplněk stravy proti řídnutí kostí a kapky do očí, které jsou pro pacienta nezbytnou součástí. Nemocný č. 3 užívá mimo léků na snižování krevního tlaku také léky na ředění krve, které jsou pro něj stejně jako u nemocného č. 2 nezbytnou náležitostí každého dne do konce života. Všichni nemocní se, jednoznačně shodli v závislosti na lékařské péči, která je pro ně nezbytná, v rámci pravidelných preventivních prohlídek a sledování vývoje jejich zdravotního stavu, to vše se samozřejmě promítá i do kvality života nemocného. Pravidelné lékařské prohlídky, odhalí v čas nastupující problém, který bude posléze řešen nebo se aspoň zpomalí.

7.7.5 Zhodnocení oblasti vnímání těla a vzhledu

Tabulka 8 - Zhodnocení oblasti vnímání těla a vzhledu

	Nemocná č. 1	Nemocný č. 2	Nemocný č. 3
Přijmutí svého tělesného já	Dokážu.	Musím, nejsem spokojený, ale musím	Ted' už jo. Musel jsem se sžít s odlišností.
Připadá si znevýhodněný svým vzhledem	Vůbec.	Trošku jo, no.	To určitě ne.
Je něco, co Vám na sobě vadí?	To se nedá říct. Všichni lidé na ulici jsou nespokojeni s tím, jak vypadají.	Na povrchu ne.	Myslím, že ne.
Spokojenost se svým tělesným já	Jsem velmi.	Ale jo, ujde to. Lepší už to nebude.	Jsem spokojený, ani moc, ani málo.
Spokojenost sama se sebou	Jsem spokojená.	Takhle na povrchu jo, ale v oblasti sexuální jsou nedostatky.	Ted', už ano.

Zdroj: vlastní

Každý nemocný vnímá svůj tělesný vzhled odlišným způsobem a pohledem. Základ tohoto vnímání pramení již v období raného dětství a dospívání každého nemocného. Nemocná č. 1 uvádí normální dospívání bez posmívání a poukazování na její vzhled. Právý opak uvádí nemocný č. 3. Přiznává, že byl terčem posměšků, ukazování si na jeho osobu a šikany. To vše kvůli typicky charakteristickému rysu a to vysoké postavě. Sám nemocný č. 3 přiznávám, že od 3. třídy základní školy, byl vždy vyšší než jeho vyučující. Vše se ustálilo s přechodem na střední školu, kdy výška nemocného č. 3 se vyrovnala s novými spolužáky, kteří byli v tu dobu v období adolescence. Nemocný č. 2 od dětství trpěl téměř úplným nedostatkem hormonu testosteronu. Tento problém u nemocného č. 2 začali lékaři řešit až v dospělosti, kdy už bylo pozdě pro vývoj sekundárně pohlavních znaků a ochlupení. Nemocný byl do svých 20 let malého věku, odpovídajícímu deseti letému dítěti. To se samozřejmě odrazilo na jeho psychickém stavu. Nemocný č. 2 se cítí být znevýhodněný svým fyzickým vzhledem, zejména v oblasti sexuální. Zároveň se snaží si udržet určitý nadhled na věc a přijmout svůj vzhled takový jaký je. Pravidelně dochází k lékařům na hormonální injekce, které mu prospívají, po injekcích udává pocit vnitřní vyrovnanosti a síly do života. Zpětnou vazbu uvádí

i jeho lékařka a okolí nemocného. S ohledem na Marfanův syndrom se nyní ani jeden nemocný necítí být ve svém životě znevýhodněn. Zároveň je důležité poukázat na individuální sociální faktory v dětství a dospívání, které dokáží do jisté míry ovlivnit vnímání svého tělesného vzhledu.

7.7.6 Zhodnocení oblasti pracovní výkonnosti

Tabulka 9 - Zhodnocení oblasti pracovní výkonnosti

	Nemocná č. 1	Nemocná č. 2	Nemocná č. 3
Můžete pracovat	Ano, nemám fyzicky náročnou práci.	Ano, mám lehkou práci, doslova.	Ano, jsem schopen pracovat.
Zvládáte pracovní povinnosti	Ano, vše zvládám.	Určitě.	Ano, určitě.
Klasifikace pracovní výkonnosti	Velmi dobře.	Dobře.	Je omezená.
Spokojenost s pracovním nasazením	Ano, jsem.	Ano, na práci stačím.	Nespokojený.

Zdroj: vlastní

Oblast pracovní výkonnosti hodnotí každý nemocný, jiným způsobem. Vše záleží na úrovni, druhu a rozsahu postižení orgánového systému. Svě pracovní povinnosti jsou nemocní schopni plnit, ale většinou s omezením. Nemocný č. 2 musel v průběhu svého života změnit zaměstnání z důvodu progradujícího onemocnění oka a druh práce přizpůsobit svému zdravotnímu stavu. Nemocný č. 3 je spokojený se svým dosavadním zaměstnáním, přiznává, ale že únava a síly ho občas dohánějí a on musí zpomalit krok, tím se snižuje i jeho pracovní výkonnost a nasazení a zaostává za členy týmu. Nemocný č. 1 díky své lehké formě a správné volbě povolání nepocituje v práci a ve svém pracovním výkonu žádné omezení. Má dostatek sil i na soukromý život po práci. Každý nemocný si je vědom svého omezení, vědí, co si mohou a nemohou dovolit, aby práce nezatěžovala jejich organizmus a docházelo ke zhoršení jejich zdravotního stavu, podle těchto kritérií si vybírají své pracovní pozice.

DISKUZE

Pro mé výzkumné šetření kvalitativní práce s názvem „Kvalita života u pacienta s Marfanovým syndromem“ jsem si stanovila tři nemocné. Nemocná č. 1 je žena ve věku 26 let, pracuje v domově mládeže v Praze. Marfanův syndrom podědila po své matce. Doposud nemá žádné zdravotní problémy spojované s tímto onemocněním. Nemocný č. 2 je muž ve věku 58 let. Marfanův syndrom mu byl diagnostikován v roce 2013, kromě tohoto onemocnění, trpí nemocný od dětství téměř úplným nedostatkem hormonu testosteronu. Nemocný č. 3 je muž ve věku 37 let, u nemocného nebyl geneticky prokázán Marfanův syndrom, nic méně podle systémových znaků a bodů prokazující toto onemocnění je téměř od narození sledován. Ve své práci jsem použila metodu polostrukturovaného rozhovoru. Inspirací mi byl dotazník určující kvalitu života WHOQOL- Bref. Otázky v rozhovoru jsem si rozdělila do 6 oblastí: oblast energie a únavy, oblast pozitivních pocitů, oblast negativních pocitů, oblast závislosti na lécích nebo léčebných prostředcích, oblast vnímání těla a vzhledu a jako poslední oblast pracovní výkonnosti. Jako doplňkovou metodu a zároveň ověřovací, jsem zvolila standardizovaný dotazník SEIQoL. Tyto výzkumné metody mi pomohly k zjišťování hlavního a dílčích cílů.

Výzkumná otázka č. 1 - Jaká je kvalita života nemocného trpícího tímto onemocněním?

Z mého šetření a zároveň ze studie podle Ju Ryoung Moon (35) vyplývá, že kvalita života nemocných s Marfanovým syndromem je individuální a záleží na odlišných fyzických projevech nemoci. Předchozí studie (35) uvádějí, pokud nemocný trpí tělesnými příznaky např. chlopenní vadou nebo dilatací aorty, že tyto příznaky ovlivňují kvalitu života nemocného. Zároveň mají také velký vliv na pocit pohody i psychické faktory – úzkost a deprese. Navíc studie zjistily, že faktory jako jsou bolest, únava nebo vnímání svého tělesného vzhledu se vztahují ke kvalitě života nemocného s Marfanovým syndromem a společně tak ovlivňují vznik deprese a úzkosti u nemocného. Tyto behaviorální faktory, včetně únavy, bolesti, úzkosti, deprese a vnímání svého vzhledu v kombinaci se sociálním zázemím a pracovní pozicí, tvoří celkový dopad na kvalitu života nemocného. Je zjištěno, že u 72,4 % nemocných ovlivňují kvalitu života behaviorální faktory, které mají silnější a více přímý vliv na kvalitu života. (35, 36). Trine Bathen (36) ve svém výzkumu poukazuje, na otázku únavy a souvisejících faktorů jako jsou bolesti

nebo pracovní zařazení. Na tyto faktory by se měl brát zřetel, při posuzování pacientů s MFS. Asi 89 % respondentů ve studii Peters KF (37) uvedlo, že, pociťují významnou úroveň únavy. Je důležité upozornit, že pocit únavy není v přímém spojení s příznaky deprese. Nicméně zkušenosti s únavou významně zvyšují vnímání zdravotního stavu nemocného.

Z výzkumného šetření vyplývá, že při posuzování kvality života nemocného s MFS bychom do posuzování měli zahrnout fyzické problémy nemocného, které se významně odráží v jeho psychickém stavu. Tyto problémy zároveň způsobují u nemocného č. 2 a nemocného č. 3 úzkostné stavy, které občas přechází do mírných depresí, vše záleží na náročné situaci a daném období, proto je nutné zařadit do zkoumání kvality života i psychologické aspekty. Výsledek hodnocení úrovně kvality života podle formuláře SEIQol vyšel u nemocného č. 2 68,30 %. Nemocný č. 3, dotazníkový formulář SEIQol nevyplnil, z důvodu důvěrně uvedených informací pro nemocného. Nemocná č. 1 při rozhovoru uvedla, že depresemi ani úzkostmi netrpí. Její forma onemocnění je velmi lehká, nemá žádné přidružené problémy s tím to onemocněním, neužívá žádné léky, jediný pocit, který ji čas od času přepadá je pocit smutku po zemřelé matce, osobně svůj život hodnotí jako velmi kvalitní. To vše potvrzuje i vyplněný dotazník SEIQol, z jehož výsledku vyplývá úroveň kvality života 81,00 %.

Výzkumná otázka č. 2 - Do jaké míry ovlivňuje nemoc nemocného ve vykonávání každodenních činností?

Většina nemocných s diagnózou Marfanův syndrom uvádí jako prospěšné znát svoji diagnózu. To znamená, že nemocní si uvědomují svoji nemoc a záměrně se mohou pokusit snížit jakákoliv rizika souvisejících s onemocněním podle lékařských doporučení. Stejně tak docházejí na pravidelné preventivní prohlídky, tím předchází včasnému odhalení postiženého tělesného systému. Taková je zkušenost lékařů s většinou nemocných. Na druhé straně se najdou i nemocní, kteří MFS/svůj stav vnímají jako neléčitelný a jejich subjektivní vnímání má podstatný vliv na jejich psychosociální postavení, změnu režimu a lékařské vedení. Z výsledků studie (37) vyplývá, že skupina nemocných bere pohled na Marfanův syndrom jako zátěž v každodenním životě, i když frekvence deprese a úzkost není významně zvýšena. Výsledky těchto studií ukazují, že postižení jedinci se vyrovnají s jejich fyzickou kondicí, avšak vnímají Marfanův syndrom jako nemoc s nepříznivými následky pro celý život. Ačkolí většina respondentů obecně poukazuje

na "omezení životního stylu", pouze 17% nemocný uvedlo omezení ve sportu nebo fyzické aktivitě a 15% nemocných uvádí omezení v jejich pracovní kariéře. 83% respondentů souhlasí s názorem, že Marfanův syndrom má významný sociální, psychologický a praktický dopad na jejich život.

Ze studie Peters KF (38) vyplývá, že 25% nemocných mělo obavu o svůj zdravotní stav, z důvodu nevhodné práce. Je důležité si uvědomit, že většina dospělých tráví značný počet hodin každý týden v zaměstnání, je tedy důležitým modifikátorem brát na zřetel zaměstnanost a uspokojení z práce.

Při porovnání pracovní činnosti nemocné č. 1 je zřejmé, že volba povolání v oblasti pedagogiky byla pro nemocnou dobrou volbou. Nemocná č. 1 při výběru svého zaměstnání brala v potaz svůj zdravotní stav a zároveň spojila to, co má ráda, a nabíjí ji energií, které má dostatek i po pracovní době, a svoje volnočasové aktivity nemusí přizpůsobovat energií, které má dostatek. Nemocný č. 2 po absolvování střední školy nastoupil nejprve do ostravských dolů, po 7 letech práci změnil a přestoupil do dopravního podniku. Ačkoli v té době o svém onemocnění neměl netušení, instinktivně vyhledal práci, která ho baví a nezatěžuje jeho pohybový systém. Svě každodenní činnosti zvládá bez větších problémů. Jediné, co ho omezuje, jsou bolesti kloubů, hlavně na ruce a kolenou. Únavu přisuzuje ke svému zdravotnímu stavu a stáří. Nemocný č. 3 v rozhovoru popisuje únavu a problémy s ní související, svoji nynější práci zvládá plnit, pozoruje však rozdíly v pracovní výkonnosti své a ostatních, zdravých kolegů.

Odpověď na výzkumnou otázku můžeme formulovat takto. Marfanův syndrom má veliký podíl na vykonávání každodenních činností nemocných, ať už se to týká pracovního nasazení, volnočasových aktivit, rodiny nebo práce. Dva ze tří dotazovaných nemocných pocítují značnou únavu, která zasahuje do každodenního fungování. Vše záleží na fyzické kondici nemocného, na kterou působí mnoho faktorů, přes roční období, zdravotní stav nebo pracovní nasazení. Často se stává, že nemocní musí svůj pracovní ale i volnočasový program celé rodiny podřídit své současné únavě.

Výzkumná otázka č. 4 - Dokáží přijmout svůj tělesný vzhled v souvislosti s MFS?

Z drobného výzkumu Tongerlo (39), kdy dotazovaných bylo 17 nemocných ve věku 16 – 35 let, vyplývá, že 47 % dotazovaných nemocných mělo ztížené pracovní nebo školní sociální podmínky z důvodu poukazování na jejich tělesný vzhled.

65 % nemocných si vzpomnělo na dobu v dětství, během které byli škádleni a šikanováni vrstevníky, z důvodu jejich vysoké postavy, dlouhých a hubených nohou, nebo tlustých brýlí. Posmívání se pohybovala od verbální šikany, až po úplné vyloučení dané skupiny agresorů. Vše probíhalo za určitým cílem, a to citově zranit nemocného. Ve studii je dále uvedeno, že 5 z 6 nemocných, kteří nebyli nikdy šikanováni, neměli typickou Marfanoidní fyziognoiii. 53 % nemocných udává nízké sebevědomí z důvodu jejich fyzického vzhledu, většina nemocných uvádí, že jsou ve společnosti spíše introverty, ikdyž se jim ve společnosti v přítomnosti ostatních lidí líbí. Velvin (40) ve své studii uvádí odlišné pocity od svých vrstevníků. Nemocní s MFS se cítí méně atraktivní z důvodu jejich typického vzhledu. Dále bylo poukázáno na hluboký dopad v oblasti sexuálních vztahů a rodinný život.

Právě typický tělesný vzhled MFS často vede k posmívání a časté šikaně, a to hlavně mezi školními vrstevníky nebo spolupracovníky. Pokud nemocné provází po celé dětství a ranou dospělost posměšky nebo šikana, bývá velmi častým následkem snížená úroveň sebevědomí. Nemocní se s těmito nástrahami v oblasti psychosociální zvládají vypořádat velmi dobře a v dospělosti již nemají problémy související s šikanou. To vše potvrzují výsledky z rozhovoru s nemocným č. 2 a nemocným č. 3, kteří měli v dětském věku a v období adolescence problémy s posmíváním a šikanou. U nemocného č. 2 bylo narušení psychické stránky ještě umocněno faktem, nedostatku hormonu testosteronu s následným nevyvíjením sekundárně pohlavních znaků. Nemocná č. 1 se s posměšky a šikanou za celý svůj život nesetkala, měla kvalitní třídní kolektiv a kamarády, kteří ji podrželi a pomohli v obtížných situacích.

ZÁVĚR

Ve své diplomové práci jsem zkoumala kvalitu života nemocného s Marfanovým syndromem. Zajímalo mě, jestli nemoc omezuje nemocného ve vykonávání každodenních záležitostí či v pracovním nasazení, co je omezuje a zda jsou nemocní schopni přijmout svůj tělesný vzhled. Jako výzkumné šetření jsem si zvolila kvalitativní metodu, kterou jsem aplikovala na 3 nemocné, s rozdílným věkem, pohlavím a formou onemocnění. Pro zjišťování kvality života jsem použila polostrukturovaný rozhovor, který jsem doplnila standardizovaným dotazníkem SEQol, určujícím kvalitu života. Rozhovor jsem rozdělila do šesti oblastí.

V teoretické části jsem popisovala Marfanův syndrom, diagnostiku, léčbu, prognózu, těhotenství s tímto onemocněním, správnou životosprávu, režimová opatření a nevhodné aktivity pro nemocné. Za velmi důležitou kapitolu považuji kvalitu života, která je zaměřena na psychické oblasti i problémy související s tímto onemocněním a hodnotící škálu kvality života.

Pro šetření praktické části mé diplomové práce jsem zvolila kvalitativní metodu, která mi pomohla se lépe přiblížit k nemocnému. Jako nejvhodnější způsob pro získávání citlivých informací jsem zvolila formu polostrukturovaného rozhovoru s třemi nemocnými. Ti během rozhovoru popisují své potřeby, charakterizují své pocity, co jim dělá v životě největší problémy, starosti a omezuje je v prožívání života. Pro rozhovor jsem vybrala klidnou kavárnu v Praze a Ostravě, rozhovor trval asi 40 minut čistého času, byl zaznamenán na diktafon a obsahoval 25 otázek. Po skončení rozhovoru jsem nemocným rozdala dotazník SEQol a odebrala se do ústraní, aby nemocní měli klid na jeho vyplnění. Jeden nemocný vyplnění dotazníků odmítl z důvodu uvádění citlivých informací, jeho přání bylo respektováno.

Zároveň během každého rozhovoru probíhalo natáčení videa, vše probíhalo tak, aby se nemocní cítili co nejpřirozeněji a nebylo jim to nepříjemné. Dále je video doplněné rozhovorem s paní Ivou Svozilovou z Brna, zakladatelkou organizace Marfánek a webových stránek www.marfanuvsyndrom.com Odborné slovo ve video záznamu namluvil MUDr. Patrik Roučka. Tím to bych chtěla všem zúčastněným poděkovat za jejich čas a ochotu, kterou mi věnovali, velmi si toho vážím a cením!

Zvukový záznam jsem zpracovala a vyhodnotila v praktické části. Diskuzi jsem zaměřila na porovnání jiných studií s daty mnou získanými a na zhodnocení výzkumných otázek.

Kvalita života nemocných s Marfanovým syndromem je velmi důležité téma, které by nemělo být opomíjeno. Lékaři se snaží léčit fyzickou stránku nemocného, avšak psychosociální strana je opomíjena. Ze srovnání studií a našeho výzkumného šetření vyplývá, že kvalita života nemocného s MFS je úměrná formě a rozsahu onemocnění. Nemoc jako taková se podepisuje na psychice nemocného, to ovlivňuje jeho psychický stav, vztahy nejen v rodině, na pracovišti nebo ve vzdělávacím systému ale i vnímání sebe sama jako jedinečné bytosti. Z důvodu typických tělesných rysů dochází nejčastěji v dětském věku k posměškům a mnohdy i k šikaně. To může mít za následek porušený obraz těla nemocného, snížené sebevědomí a nevážení si vlastní osoby. Právě z těchto výše uvedených důvodů jsem vypracovala výukové video na téma Marfanův syndrom.

LITERATURA

1. NORONHA, Anitha Victoria. Marfan Syndrome: A Case Study. *Asian Journal of Nursing Education* [online]. 2014, 4(2), 203-206 [cit. 2017-01-29]. ISSN 22311149.
2. NEVIN, Jon. Marfan syndrome. *Journal of Paramedic Practice* [online]. 2012, 4(7), 424-426 [cit. 2017-01-29]. ISSN 17591376.
3. LÉONARD, J.-C. a C. MORIN. Antonin-Bernard Jean Marfan et Gabrielle. *Archives de Pediatrie* [online]. 2008, 15(5), 562-563 [cit. 2017-01-31]. DOI: 10.1016/S0929-693X(08)71834-7. ISSN 0929693X.
4. DUNGL, Pavel. *Ortopedie. 2., přeprac. a dopl. vyd.* Praha: Grada, 2014. ISBN 978-80-247-4357-8.
5. Niccolò Paganini Biography: Musician, Composer. The Biography.com website [online]. Biography.com Editors, 2016 [cit. 2017-02-01]. Dostupné z: <http://www.biography.com/people/niccol%C3%B2-paganini-21196451#synopsis>
6. Ramachandran M, Aronson JK. The diagnosis of art: Rachmaninov's hand span. *Journal of the Royal Society of Medicine*. 2006;99(10):529-530.
7. Young, D. A. (1986). Rachmaninov and Marfan's syndrome. *British Medical Journal (Clinical Research Ed.)*, 293(6562), 1624–1626
8. PHILIP R. REILLY. *Abraham Lincoln's DNA and other adventures in genetics*. Cold Spring Harbor, N.Y: Cold Spring Harbor Laboratory Press, 2000. ISBN 9780879696498.
9. MICHAEL PHELPS WITH BRIAN CAZENEUVE a FOREWORD BY BOB COSTAS. *Beneath the surface: my story*. New York: Sports Publishing, 2012. ISBN 9781613210635.
10. What Is Marfan Syndrome? National Heart, Lung and Blood Institute [online]. 2010 [cit. 2017-02-05]. Dostupné z: <https://www.nhlbi.nih.gov/health/health-topics/topics/mar>
11. Marfan Syndrome. National Organization for Rare Disorders [online]. Danbury, 2017 [cit. 2017-02-05]. Dostupné z: <https://rarediseases.org/rare-diseases/marfan-syndrome/>
12. JACOBS, Tom. Actor Schiavelli Declares Victory Over Marfan's. In: *Chicago Tribune* [online]. Los Angeles, 1991 [cit. 2017-02-07]. Dostupné z: http://articles.chicagotribune.com/1991-09-08/features/9103070824_1_marfan-syndrome-vincent-schiavelli-national-marfan-foundation
13. Zemřel herec Vincent Schiavelli. In: *Aktuálně.cz* [online]. 2005 [cit. 2017-02-07]. Dostupné z: <https://magazin.aktualne.cz/kultura/zemrel-herec-vincent-schiavelli/r~i:article:38646/>
14. Marfan syndrome: An eyesight of syndrome. In: KUMAR, Ashok a Prof. Sarita AGARWAL. *US National Library of Medicine National Institutes of Health* [online]. 2014 [cit. 2017-02-07]. Dostupné z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4287801/>
15. LIND, Jan. *The Marfan and Ehlers-Danlos syndromes and pregnancy*. S.l.: [The Author], 2000. ISBN 9090130713.

16. Extent: ExoVasc® Aortic Root Support [online]. Exstent Limited, 2016 [cit. 2017-02-13]. Dostupné z: <http://www.exstent.com/exovasc-benefits.html>
17. KOČKOVÁ, MUDr. Radka. Implantace externí podpory kořene aorty (ExoVasc®) u pacientů s geneticky podmíněným rozšířením (dilatací) kořene aort [online]. In: KOČKOVÁ, MUDr. Radka. Oddělení neinvazivní kardiologie IKEM, 2016, s. 3 [cit. 2017-02-13].
18. Marfanův syndrom. Marfanův syndrom [online]. ©2013-2016 [cit. 2017-02-15]. Dostupné z: <http://www.marfanek.cz/cz/>
19. České sdružení Marfanova syndromu: Marfanův syndrom. Marfanův syndrom [online]. MUDr. Dana Maňásková [cit. 2017-02-15]. Dostupné z: <http://www.marfanuvsyndrom.websnadno.cz/Marfanuv-syndrom.html>
20. JENSEN, Sacha A., Sarah IQBAL, Edward D. LOWE, Christina REDFIELD a Penny A. HANDFORD. Structure and Interdomain Interactions of a Hybrid Domain: A Disulphide-Rich Module of the Fibrillin/LTBP Superfamily of Matrix Proteins [online]. University of Oxford, 2009 [cit. 2017-02-18]. Dostupné z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2724076/>
21. MAŇASKOVÁ, MUDr. Dana. Marfanův syndrom - Dolichostenomelie [online]. 2012 [cit. 2017-02-18]. Dostupné z: <http://www.medicinman.cz/?p=nemoci-sympt/marfanuv-syndrom>
22. Implantát určený k léčbě odchlípení sliznice – CERKLÁŽNÍ PÁSEK. ELLA-CS [online]. Hradec Králové, ©2016 [cit. 2017-02-18]. Dostupné z: <https://www.ellacs.cz/implantaty-pro-lecbu-odchlipeni-sitnice-cerklazni-pasek.html>
23. O nemoci. Marfanuv syndrom [online]. ©2011-2016 [cit. 2017-02-18]. Dostupné z: <http://www.marfanuvsyndrom.com/cz/o-nemoci-1/>
24. Bentall Procedure. Melbourne cardiothoracic surgeons [online]. © Melbourne Cardiothoracic Surgeons [cit. 2017-02-19]. Dostupné z: <http://www.melbourneheartsurgeon.com.au/bentall-procedure/>
25. KORAČEVIĆ, Goran, Dejan SAKAČ, Milan PAVLOVIĆ, Dragana ILIĆ, Miloje TOMAŠEVIĆ a Tomislav KOSTIĆ. Should we prescribe "vasodilating" beta-blockers in Marfan syndrome to prevent aortic aneurysm and dissection? Vojnosanitetski Pregled: Military Medical [online]. 2012, 69(2), 195-200 [cit. 2017-02-19]. DOI: 10.2298/VSP1202195K. ISSN 00428450.
26. GURKOVÁ, Elena. Hodnocení kvality života: pro klinickou praxi a ošetrovatelský výzkum. Praha: Grada, 2011. Sestra (Grada). ISBN 978-80-247-3625-9.
27. SALAJKA, František. Hodnocení kvality života u nemocných s bronchiální obstrukcí. Praha: Grada, 2006. ISBN 80-247-1306-3.
28. KŘIVOHLAVÝ, Jaro. Psychologie nemoci. Praha: Grada, 2002. Psyché (Grada). ISBN 80-247-0179-0.
29. ZEMAN, Marek. Koncept SEIQoL jako nástroj pro hodnocení kvality života. Časopis pro ošetrovatelství a sociální vědy ve zdraví a nemoci. Bertiny lázně Třeboň, 2008, 10. ISSN 1212-4117.

30. AMMASH NM, SUNDT TM a CONNOLLY HM. Marfan syndrome-diagnosis and management. *Current Problems in Cardiology* [online]. 2008, 33(1), 7-39 [cit. 2017-02-19]. ISSN 01462806.
31. O'ROURKE, Robert A., Richard A. WALSH a Valentí FUSTER. *Kardiologie: Hurstův manuál pro praxi*. Praha: Grada, 2010. ISBN 978-80-247-3175-9.
32. The Marfan Foundation [online]. ©2014 [cit. 2017-02-22]. Dostupné z: <https://www.marfan.org/dx/diagnosis>
33. VOJÁČEK, Jan, Pavel ŽÁČEK, Jan DOMINIK, et al. *Aortální nedomykavost*. Praha: Grada Publishing, 2016. ISBN 978-80-247-5685-.
34. MAREK, Josef. *Farmakoterapie vnitřních nemocí*. 4., zcela přeprac. a dopl. vyd. Praha: Grada, 2010. ISBN 978-80-247-2639-7.
35. JU RYOUNG MOON, YONG AE CHO, JUNE HUH, et al. Structural equation modeling of the quality of life for patients with marfan syndrome. *Health* [online]. 2016, 14, 1-9 [cit. 2017-03-19]. DOI: 10.1186/s12955-016-0488-5. ISSN 14777525.
36. BATHEN, Trine, Gry VELVIN, Svend RAND-HENDRIKSEN a Hilde STENDAL ROBINSON. Fatigue in adults with Marfan syndrome, occurrence and associations to pain and other factors. *American journal of medical genetisc* [online]. 2014, , 9 [cit. 2017-03-19]. DOI: 10.1002/ajmg. Dostupné z: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.a.36574/full>
37. PETERS, KF, F KONG, R HORNE, CA FRANCOMANO a BB BIESECKER. Living with Marfan syndrome I. Perceptions of the condition. *Clinical Genetics* [online]. 2001, 60(4), 273-282 [cit. 2017-03-19]. DOI: 10.1034/j.1399-0004.2001.600405.x. ISSN 00099163.
38. PETERS, K. F., K. A. APSE, A. BLACKFORD, B. MCHUGH, D. MICHALIC a B. B. BIESECKER. Living with Marfan syndrome: coping with stigma. *Clinical Genetics* [online]. 2005, 68(1), 6-14 [cit. 2017-03-19]. DOI: 10.1111/j.1399-0004.2005.00446.x. ISSN 00099163.
39. TONGERLOO, A Van a A De PAEPE. Psychosocial adaptation in adolescents and young adults with Marfan syndrome: an exploratory study. *Journal of Medical Genetics* [online]. 1998, , 6 [cit. 2017-03-20]. Dostupné z: <http://jmg.bmj.com/content/35/5/405>
40. VELVIN, G., T. BATHEN a S. RAND-HENDRIKSEN. Systematic review of the psychosocial aspectsof living with Marfan syndrome. *CLINICAL GENETICS* [online]. John Wiley, 2014, , 8 [cit. 2017-03-21]. DOI: 10.1111/cge.12422. Dostupné z: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/cge.12422/full#cge12422-bib-0015>

SEZNAM ZKRATEK

MFS	Marfanův syndrom
NAPŘ	Například
CM	Centimetr
MM	Milimetr
EKG	Elektrokardiograf
CT	Výpočetní tomografie
B.	Bod
Č.	Číslo
IKEM	Institut Klinické a Experimentální Medicíny
FBN 1	Fibrilin 1
WHOQOL - BREF	Systém hodnotící kvalitu života, vyvinutý světovou zdravotnickou organizací (World Health Organization Quality of Life Assessment)
SEIQoL	Systém individuálního hodnocení kvality života (Schedule for the Evaluation of Individual Quality for Life)
APACHE II	Hodnotící systém akutního a chronicky změněného zdravotního stavu (Acute Physiological and Chronic Health Evaluation)

SEZNAM TABULEK

Tabulka 1 - Dotazník pro zjišťování kvality života metodou SEQol- nemocná č. 1	44
Tabulka 2 - Dotazník pro zjišťování kvality života metodou SEQol- nemocný č. 2	54
Tabulka 3 - Dotazník pro zjišťování kvality života metodou SEQol- nemocný č. 3	66
Tabulka 4 - Zhodnocení oblasti energie a únavy.....	69
Tabulka 5 - Zhodnocení oblasti pozitivních pocitů	70
Tabulka 6 - Zhodnocení oblasti negativních pocitů	71
Tabulka 7 - Zhodnocení oblasti závislosti na lécích nebo léčebných postupech	72
Tabulka 8 - Zhodnocení oblasti vnímání těla a vzhledu.....	73
Tabulka 9 - Zhodnocení oblasti pracovní výkonnosti	75

SEZNAM PŘÍLOH

Příloha 1 - Informovaný souhlas s rozhovorem.....	88
Příloha 2 - Informovaný souhlas s natáčením videa.....	89
Příloha 3 - Otázky k rozhovoru	90
Příloha 4 - Dotazník pro zjišťování kvality života metodou SEIQoL	92

Informovaný souhlas s rozhovorem

S Vaším svolením bude proveden rozhovor s Vámi, který bude zaznamenán na diktafon. Pořízený záznam nebude sdílen nikým jiným než studentem a vedoucím diplomové práce. Záznamy budou ihned po kompletaci studie vymazány. Úryvky z rozhovoru mohou být použity při prezentaci studie, ale tyto citace budou vždy anonymní. Vaše identita nebude rozpoznána, bude použit pseudonym. Nemusíte odpovídat na žádné specifické otázky, pokud nebudete sám/sama chtít, a můžete také kdykoliv odstoupit od rozhovoru nebo studie.

SOUHLAS S VÝZKUMEM

Já

.....

souhlasím s účastí ve výzkumné studii. Souhlasím se záznamem rozhovoru na diktafon. Rozumím, že mohu kdykoliv od rozhovoru nebo studie odstoupit a že citace rozhovoru budou použity anonymně, nebudu ve studii identifikována.

Podpis účastníka výzkumu: Datum:

Podpis studenta: Datum:

SOUHLAS S NATÁČENÍM

Souhlasím s účastí na natáčení, určeného k tvorbě výukového materiálu pro diplomovou práci „Kvalita života u pacienta s Marfanovým syndromem“, který bude využíván zejména pro výuku na středních, vyšších a vysokých zdravotnických školách, ambulancích a publikován na server youtube.com, či jinak veřejně šířen jako vzdělávací materiál. Za úkony související s natáčením nepožaduji žádnou finanční odměnu.

Jméno a příjmení, datum narození:

.....

podpis

V dne

Otázky k rozhovoru:

1. Energie a únava
 - a) Máte dost energie pro každodenní činnosti?
 - b) Jak snadno se unavíte?
 - c) Jak jste spokojen/a s tím, kolik máte energie?
 - d) Jak moc Vás trápí únava?
2. Pozitivní pocity
 - a) Jak moc Vás těší život?
 - b) Cítíte se celkově spokojený/á?
 - c) Nakolik vidíte svou budoucnost příznivě?
 - d) Nakolik ve svém životě prožíváte kladné pocity?
3. Negativní pocity
 - a) Jak často prožíváte negativní pocity, jako je např. rozmrzelost, beznaděj, úzkost nebo deprese
 - b) Nakolik si děláte starosti?
 - c) Jak moc Vám pocity smutku nebo deprese překážejí ve vašich každodenních činnostech.
 - d) Jak moc Vás trápí pocit deprese
4. Závislost na lécích nebo léčebných postupech
 - a) Jak nezbytně potřebujete léky?
 - b) Jak moc potřebujete léky, abyste mohl/a fungovat v každodenním životě?
 - c) Jak moc potřebujete lékařskou péči, abyste mohl/a fungovat v každodenním životě.
 - d) Do jaké míry závisí kvalita Vašeho života na užívání léků nebo lékařské péči
5. Vnímání těla a vzhledu
 - a) Dokážete akceptovat svůj tělesný vzhled?
 - b) Cítíte se znevýhodněn/a svým vzhledem?
 - c) Je ve vašem vzhledu něco, kvůli čemu se necítíte dobře?
 - d) Jak jste spokojen se svým tělesným vzhledem?
 - e) Jak jste spokojený/á s tím jak vypadáte?

6. Pracovní výkonnost

- a) Jste schopen/schopna pracovat?
- b) Máte pocit, že dokážete plnit své povinnosti?
- c) Jak byste hodnotil/a svoji schopnost pracovat?
- d) Jak jste spokojen/a se svým pracovním výkonem?

