

**Mestna občina Celje
Komisija Mladi za Celje**



**KAJ VEDO DIJAKI 4. LETNIKOV PROGRAMA ZDRAVSTVENE NEGE
SREDNJE ZDRAVSTVENE ŠOLE CELJE O MIŠIČNIH DISTROFIJAH**

RAZISKOVALNA NALOGA

AVTORICI

**Tea Kunej,
Lucija Filipančič**

MENTOR

Peter Čepin Tovornik, dipl. zn., dipl. san. inž.

Celje, marec 2018

**SREDNJA ZDRAVSTVENA ŠOLA CELJE
IPAVČEVA ULICA 10
3000 CELJE**



**KAJ VEDO DIJAKI 4. LETNIKOV PROGRAMA ZDRAVSTVENE NEGE
SREDNJE ZDRAVSTVENE ŠOLE CELJE O MIŠIČNIH DISTROFIJAH**

RAZISKOVALNA NALOGA

**Avtorici:
Tea Kunej, 4. D,
Lucija Filipančič, 4. D**

**Mentor:
Peter Čepin Tovornik, dipl. zn., dipl. san. inž.**

**MESTNA OBČINA CELJE, MLADI ZA CELJE
Celje, 2018**

ZAHVALA

Iskrena hvala mentorju, gospodu Petru Čepinu Tovorniku, dipl. zn, dipl. san. inž., za vso pomoč, ki sva jo potrebovali, za nasvete in za vzpodbudo pri pripravljanju in izdelovanju raziskovalne naloge.

Zahvaljujema se gospe Anamariji Vrhovec, dipl. m. s., mag. manag., za strokovni pregled naloge, gospe Franji Dobrajc, prof., za prevod povzetka v angleščino, gospe Maji Antonič, prof., za lektoriranje naloge, gospe Smilji Pevec, univ. dipl. biol., za koordiniranje raziskovalne dejavnosti na šoli ter gospe Nini Lobe Selič, prof., za tehnično izvedbo. Zahvala tudi ravnateljici, gospe Katji Pogelšek Žilavec, prof., mag. posl. ved, ki podpira raziskovalno dejavnost na šoli.

Da sva lahko izvedli empirični del, se zahvaljujema dijakom četrtil letnikov Srednje zdravstvene šole Celje, ki so izpolnili anketni vprašalnik, ter za intervjuje gospodu Boštjanu Kuneju, gospodu prof. dr. Antonu Zupanu, dr. med., gospe doc. dr. Lei Leonardis, dr. med, gospodu dr. Alešu Mavru, dr. med., gospodu prof. dr. Borutu Peterlinu, dr. med., gospodu Iztoku Mraku, univ. dipl. soc. del. in gospodu prof. dr. Janezu Zidarju, dr. med.

KAZALO

KAZALO VSEBINE

ZAHVALA.....	3
KAZALO	4
KAZALO VSEBINE.....	4
KAZALO GRAFOV.....	5
KAZALO SLIK.....	6
KAZALO PRILOG	6
POVZETEK	7
ABSTRACT	8
1 UVOD	9
1.1 NAMEN IN CILJ RAZISKOVALNE NALOGE.....	9
1.2 HIPOTEZE	9
1.3 METODE DE LA.....	10
2 TEORETIČNI DEL.....	11
2.1 KAJ SO MIŠIČNE DISTROFIJE?	11
2.2 ZGODOVINA MIŠIČNIH DISTROFIJ	11
2.3 KLINIČNA SLIKA BOLEZNI	11
2.4 NAJPOGOSTEJŠE VRSTE MIŠIČNIH DISTROFIJ.....	12
2.4.1 DUCHENNOVA MIŠIČNA DISTROFIJA (DMD)	12
2.4.2 BECKERJEVA MIŠIČNA DISTROFIJA (BMD)	12
2.4.3 FACIOSKAPULOHUMERALNA DISTROFIJA (FSHMD)	12
2.4.4 RAMENSKO-MEDENIČNA DISTROFIJA (RMD)	12
2.4.5 MIOTONIČNA DISTROFIJA (MID).....	13
2.5 ZDRAVLJENJE MIŠIČNIH DISTROFIJ	13
2.5.1 ZDRAVILA	13
2.5.2 PREHRANSKI DODATKI	13
2.5.3 FIZIOTERAPIJA IN VADBA	13
2.5.4 OPERACIJA.....	13
3 EMPIRIČNI DEL.....	14
3.1 VZOREC	14
3.2 ČAS RAZISKAVE	14
3.3 OBDELAVA PODATKOV	14
3.4 REZULTATI RAZISKAVE	14
3.4.1 ALI STE ŽE SLIŠALI ZA MIŠIČNE DISTROFIJE?	15
3.4.2 KAJ SO MIŠIČNE DISTROFIJE?	15
3.4.3 KDAJ SE MIŠIČNE DISTROFIJE NAJPOGOSTEJE POJAVIJO?.....	16
3.4.4 ALI SO MIŠIČNE DISTROFIJE OZDRAVLJIVE?.....	16
3.4.5 KAKO NASTOPI BOLEZEN?.....	17
3.4.5.1 KOT TAKOJŠNJA OSLABELOST MIŠIČ	17
3.4.5.2 KOT TAKOJŠNJA POPOLNA ODPOVED ENE MIŠICE	17
3.4.5.3 KOT TAKOJŠNJA POPOLNA ODPOVED VSEH MIŠIČ.....	18
3.4.5.4 KOT POSTOPNO SLABLJENJE MIŠIČ.....	18
3.4.5.5 KOT POSTOPNO SLABLJENJE VSEH MIŠIČ	19
3.4.6 POZNATE KAKŠNO OSEBO Z MIŠIČNO DISTROFIJO?.....	19

3.4.7 KDO SO PO VAŠEM MNENJU INVALIDI? (MOŽNIH JE VEČ ODGOVOROV)	20
3.4.8 STOPNJA STRINJANJA O NAVEDENIH TRDITVAH	21
3.4.8.1 ŽELIM SI PRIDOBITI VEČ ZNANJA O OSEBAH Z MIŠIČNO DISTROFIJO	21
3.4.8.2 ŽELIM SI, DA BI SE NA NAŠI ŠOLI KDAJ IZVEDLA OKROGLA MIZA O MIŠIČNIH DISTROFIJAH	21
3.4.8.3 POGOSTO BEREM ČLANKE O MIŠIČNIH DISTROFIJAH	22
3.4.8.4 ŽELIM DELATI Z BOLNIKI Z MIŠIČNO DISTROFIJO	22
3.4.8.5 V ŠOLI BI MORALI VEČ GOVORITI O INVALIDNIH OSEBAH	23
3.4.8.6 INVALIDNIH OSEB SE BOJIM, KER JIM NE ZNAM POMAGATI	23
3.4.8.7 MORALI BI ŠIRITI VEČ ZNANJA O RAZNIH BOLEZNIH IN PREDSTAVLJATI ŽIVLJENJSKE ZGODBE, DA BI BILI LJUDJE BOLJ OZAVEŠČENI O INVALIDNOSTI	24
3.4.8.8 O INVALIDIH IMAM DOVOLJ ZNANJA IN VEM, KDO VSE SO INVALIDI	24
3.4.8.9 VELIKO LJUDI SE INVALIDOM POSMEHUJE	25
3.4.8.10 VEČJA OZAVEŠČENOST LJUDI BI ZMANJŠALA STIGMATIZACIJO INVALIDNIH OSEB	25
3.5 TERENSKO DELO	26
3.6 INTERVJUJI	27
3.6.1 INTERJU Z GOSPODOM PROF. DR. ANTONOM ZUPANOM	27
3.6.2 INTERVJU Z GOSPO DOC. DR. LEO LEONARDIS	30
3.6.3 INTERVJU Z GOSPODOM DR. ALEŠEM MAVROM IN GOSPODOM PROF. DR. BORUTOM PETERLINOM	31
3.6.4 INTERVJU Z GOSPODOM IZTOKOM MRAKOM	32
3.6.5 INTERVJU Z GOPODOM PROF. DR. JANEZOM ZIDARJEM	34
3.7 ŽIVLJENJSKA ZGODBA GOSPODA BOŠTJANA KUNEJA	36
3.8 PRIMERJAVA REZULTATOV IN RAZPRAVA	37
4 ZAKLJUČEK	40
5 VIRI IN LITERATURA	42
5.1 LITERATURA	42
5.2 USTNI VIRI	42
5.3 VIRI SLIK	42
6 PRILOGE	43

KAZALO GRAFOV

Graf 1: Ali ste že slišali za mišične distrofije?	15
Graf 2: Kaj so mišične distrofije?	15
Graf 3: Kdaj se mišične distrofije najpogosteje pojavijo?	16
Graf 4: Ali so mišične distrofije ozdravljive?	16
Graf 5: Bolezen nastopi kot takojšnja oslabeledost mišic	17
Graf 6: Bolezen nastopi kot takojšnja popolna odpoved ene mišice	17
Graf 7: Bolezen nastopi kot takojšnja popolna odpoved vseh mišic	18
Graf 8: Bolezen nastopa kot postopno slabljenje mišic	18
Graf 9: Bolezen nastopi kot postopno slabljenje vseh mišic	19
Graf 10: Poznate kakšno osebo z mišično distrofijo?	19
Graf 11: Kdo so po vašem mnenju invalidi?	20
Graf 12: Želim si pridobiti več znanja o osebah z mišično distrofijo	21
Graf 13: Želim si, da bi se na naši šoli kdaj izvedla okrogla miza o mišičnih distrofijah	21

Graf 14: Pogosto berem članke o mišičnih distrofijah	22
Graf 15: Želim delati z bolniki z mišično distrofijo	22
Graf 16: V šoli bi morali več govoriti o invalidnih osebah.....	23
Graf 17: Invalidnih oseb se bojim, ker jim ne znam pomagati.....	23
Graf 18: Morali bi širiti več znanja o raznih boleznih in predstavljati življenjske zgodbe, da bi bili ljudje bolj ozaveščeni o invalidnosti	24
Graf 19: O invalidih imam dovolj znanja in vem, kdo vse so invalidi	24
Graf 20: Veliko ljudi se invalidom posmehuje.....	25
Graf 21: Večja ozaveščenost ljudi bi zmanjšala stigmatizacijo invalidnih oseb	25

KAZALO SLIK

Slika 1: Univerzitetni klinični center Ljubljana	26
Slika 2: Porodnišnica Ljubljana, kjer je Klinični inštitut za medicinsko genetiko	26
Slika 3: Društvo distrofikov Slovenije	26
Slika 4: Prostori Kliničnega inštituta za klinično nevrofiziologijo v Univerzitetnem kliničnem centru Ljubljana.....	26
Slika 5: Gospa doc. dr. Lea Leonardis z raziskovalkama Lucijo Filipančič (levo) in Teo Kunej (desno).....	31
Slika 6: Ogled prostora in naprav na oddelku Kliničnega inštituta za klinično nevrofiziologijo	31
Slika 7: Raziskovalki Lucija Filipančič (levo) in Tea Kunej (desno) pred Porodnišnico Ljubljana	32
Slika 8: Skupinska fotografija ob koncu intervjuja (z leve Lucija Filipančič, g. dr. Aleš Maver, g. prof. dr. Borut Peterlin in Tea Kunej)	32
Slika 9: Med intervjuvanjem g. Iztoka Mraka	34
Slika 10: Skupinska fotografija ob koncu intervjuja (z leve Tea Kunej, g. Iztok Mrak in Lucija Filipančič).....	34
Slika 11: Intervjuvanje g. prof. dr. Janeza Zidarja (z leve Tea Kunej in Lucija Filipančič)	35
Slika 12: Skupinska fotografija ob koncu intervjuja (z leve g. prof. dr. Janez Zidar, Tea Kunej in Lucija Filipančič).....	35

KAZALO PRILOG

Priloga 1: Anketni vprašalnik o mišičnih distrofijah	43
Priloga 2: Primer lestvice s katero si pomagajo pri ocenjevanju bolnikov z živčnimi in živčni-mišičnimi boleznimi (v tem primeru lestvica za ALS - amiotrofična lateralna skleroza).....	43

POVZETEK

Namen raziskovalne naloge je bil ugotoviti znanje dijakov četrtnih letnikov Srednje zdravstvene šole Celje o mišičnih distrofijah in kakšna stališča imajo do invalidnih oseb, kako deluje Društvo distrofikov Slovenije ter kako se ljudje, oboleli z mišično distrofijo, spopadajo s to boleznijo. Cilj naloge pa je, da bi bili dijaki in širša javnost bolj ozaveščeni o mišičnih distrofijah in njihovih posledicah.

V teoretičnem delu je napisano, kaj so mišične distrofije in njihova zgodovina, opis nekaterih mišičnih distrofij, klinična slika bolezni in zdravljenje.

Osnova za obdelavo podatkov je 113 anketnih vprašalnikov, ki so jih izpolnili dijaki četrtnih letnikov Srednje zdravstvene šole Celje, 5 intervjujev in življenjska zgodba osebe z mišično distrofijo. Rezultati so pokazali, da je 69 % anketiranih dijakov že slišalo za mišične distrofije, da so to dedne bolezni skeletnih mišic, jih ve 39 % in da gre za postopno slabljenje mišic 60 %. Da je pojav obolenja odvisen od vrste obolenja, jih ve četrtnina, 38 % pa, da mišične distrofije niso ozdravljive. 70 % si želi pridobiti več znanja o osebah z mišično distrofijo, 76 % pa se jih strinja, da bi večja ozaveščenost ljudi zmanjšala stigmatizacijo glede invalidnih oseb.

Ključne besede: mišična distrofija, distrofiki, invalidi, dijaki, anketirane osebe.

ABSTRACT

The purpose of the research task was to determine the knowledge of the students of the fourth year of the Secondary School of Nursing Celje about Muscular Dystrophy and what attitude they have to people with disabilities, how the Society of Dystrophies in Slovenia works and how people with muscular dystrophy are confronted with this disease. The aim of the task is to make students and the general public more aware of muscular dystrophies and their consequences.

In the theoretical part is written what muscular dystrophies are and their history, a description of some muscular dystrophies, a clinical picture of the disease and treatment.

The basis for data processing is 113 questionnaires completed by students of the fourth year of Secondary School of Nursing Celje, 5 interviews and the life story of a person with muscular dystrophy. The results showed that 69% of the surveyed students have already heard of muscular dystrophy, that they are hereditary skeletal muscle diseases is known to 39% and that this is a gradual muscle weakening know 60%. That the occurrence of the disease depends on the type of disease know a quarter of them, and 38% that muscular dystrophies are not curable. 70% want to gain more knowledge about people with muscular dystrophy, and 76% agree that a greater awareness of people will reduce stigma associated with disabled people.

Key words: muscular dystrophy, people with dystrophy, disabled, students, surveyed students.

1 UVOD

Izvem, da sem bolan. Diagnoza, ki jo mi povedo, je ena izmed mišičnih distrofij. Iz lepega sončnega dneva, se vse spremeni v črno-beli svet. Brez ljubezni, sreče. V sebi čutim težak kamen, ki se ga ne morem rešiti. Začnem čutiti, da mi telo razpada, da me roke in noge ne ubogajo več. Padam v depresijo in nikakor se ne morem več rešiti iz nje. Kaj zdaj? Koga prositi za pomoč? Sram me je. Sramujem se svojega telesa. Zakaj ravno jaz? Zakaj morem imeti jaz težko življenje? Si bom takšen lahko ustvaril družino in srečno ter »zdravo« življenje.

Mišične distrofije so postale bolezni vsakdana. Zanje lahko oboli že novorojenček, ki še ne ve zase, ali pa starejši človek, ki si je že ustvaril življenje. Ena najtežjih stvari pri tej bolezni je, da se človek zaveda, da mu mišice odmirajo. Iz dneva v dan bolj. Za mišične distrofije še niso našli zdravila in so trenutno še neozdravljive. Žal medicinska znanost še ne pozna načina za zajezitev napredovanja bolezni.

V raziskovalni nalogi sva se poglobili v različne vrste mišičnih distrofij in tako razširili najino znanje. Te vrste bolezni so zelo razširjene in pogoste, zato je potrebno ljudi še bolj ozaveščati o njih.

1.1 NAMEN IN CILJ RAZISKOVALNE NALOGE

Namen raziskovalne naloge je bil ugotoviti znanje dijakov Srednje zdravstvene šole Celje o mišičnih distrofijah in kakšna stališča imajo do invalidnih oseb, kako deluje Društvo distrofikov Slovenije ter kako se ljudje, oboleli z mišično distrofijo, spopadajo z boleznijo.

Cilj raziskovalne naloge je, da bi bili dijaki in širša javnost bolj ozaveščeni o mišičnih distrofijah in njihovih posledicah.

1.2 HIPOTEZE

Preden sva odnesli anketne vprašalnike anketirancem, sva si postavili štiri hipoteze, katere sva analizirali v razpravi ter jih potrdili oziroma ovrgli, in sicer:

Hipoteza 1: Višji odstotek predstavljajo anketirani dijaki Srednje zdravstvene šole v Celju, ki so že slišali za mišične distrofije.

Hipoteza 2: Anketirani dijaki Srednje zdravstvene šole v Celju najpogosteje menijo, da se mišične distrofije pojavijo med dvajsetim in tridesetim letom starosti.

Hipoteza 3: Nižji odstotek anketiranih dijakov Srednje zdravstvene šole v Celju meni, da so mišične distrofije ozdravljive.

Hipoteza 4: Višji odstotek anketiranih dijakov Srednje zdravstvene šole v Celju se strinja oz. popolnoma strinja, da bi večja ozaveščenost ljudi zmanjšala stigmatizacijo invalidnih oseb.

1.3 METODE DELA

Za raziskovalno nalogo sva uporabili:

- metodo preučevanja relevantne literature,
- metodo anketiranja in
- metodo intervjuja.

Najino delo je potekalo po naslednjem vrstnem redu:

- najprej sva se z mentorjem dogovorili o izbrani temi,
- zastavili namen in cilj raziskovalne naloge,
- na podlagi namena in cilja naloge sva si postavili štiri hipoteze,
- nato sva preučili literaturo za podlago izvedbe teoretičnega dela raziskovalne naloge,
- sestavili anketni vprašalnik,
- izvedli intervjuje,
- nato sva pridobljene podatke analizirali, interpretirali ter jih oblikovali v grafe,
- na podlagi pridobljenih podatkov iz anketnih vprašalnikov sva hipoteze potrdili oz. ovrgli,
- na koncu zapisali zaključek s predlogi.

Po izboru teme in opredelitvi raziskovalnega dela se začne zbirati literatura, ki jo potrebujemo za razlaganje in reševanje postavljenih hipotez. Med najosnovnejšo literaturo uvrščamo učbenike, enciklopedije, leksikone in slovarje. Ko sva pregledali vso literaturo, sva zbrali podatke dosedanjih raziskav v strokovni literaturi in periodičnih publikacijah.

V raziskavi je uporabljena deskriptivna (opisna) metoda raziskovalnega dela. Podatki so zbrani z anketnim vprašalnikom zaprtega tipa in intervjuji.

Anketiranje je bilo izvedeno med dijaki četrtil letnikov Srednje zdravstvene šole Celje. Zastavljeno jim je bilo osem vprašanj. Eno vprašanje ima dva odgovora, dve vprašanji tri odgovore, eno vprašanje pet odgovorov in dve vprašanji šest odgovorov. En sklop vprašanj je sestavljen iz petih vprašanj s tremi odgovori in eno vprašanje s desetimi trditvami s 5-stopenjsko Likertovo lestvico.

Izvedenih je bilo pet intervjujev odprtega tipa in opis ene življenjske zgodbe.

2 TEORETIČNI DEL

2.1 KAJ SO MIŠIČNE DISTROFIJE?

Mišične distrofije (v nadaljevanju tudi MD, distrofija je grška beseda, ki pomeni slabo prehranjenost) so dedne, kronične, degenerativne in progresivne bolezni, ki neposredno ali posredno prizadenejo mišice. Gre za eno od skupin dednih bolezni skeletnih mišic. Klinično, genetsko in biokemično so raznovrstne, skupen pa jim je biopsijski distrofični vzorec – propadanje mišičnine, ki jo nadomeščata maščevje in vezivo (Zidar, 2016, str. 179).

Zanje je značilna napredujoča mišična šibkost udov, trupa in obraza. Pri posamičnih boleznih pa so lahko prizadete tudi druge mišice, npr. dihalne, srčna ali požiralne. Zelo redko so zajeti tudi drugi organi ali tkiva – možgani, notranje uho, oči, endokrine žleze in koža. Posamične oblike bolezni se močno razlikujejo glede starosti ob začetku, stopnje prizadetosti, hitrosti napredovanja, vrste zapletov in prognoze (Zidar, 2016, str. 179).

2.2 ZGODOVINA MIŠIČNIH DISTROFIJ

Mnoge oz. večino glavnih MD so prepoznali evropski in ameriški zdravniki konec 19. stoletja. Obliko mišične distrofije, ki nosi ime po Duchennu in jo je le-ta opisal leta 1868, sta v resnici pred njim prepoznala že Gaetano Conte (leta 1836) in Meryon (leta 1851). Celo stoletje za tem pa se, razen kliničnih opisov novih in novih bolezni, ni zgodilo nič pomembno novega. Razvrščanje MD je temeljilo na opisu klinične slike in tipične starosti ob začetku (Zidar, 2016, str. 179, 180).

Pravo revolucijo na tem področju pa je povzročila tehnologija DNA oz. molekularna genetika. Razvrščanje bolezni sedaj ne temelji več zgolj na klinični sliki in starosti ob začetku, ampak tudi na načinu dedovanja in vrsti genetske napake, celo področje je s tem v resnici dobilo pravo znanstveno osnovo (Zidar, 2016, str. 180).

2.3 KLINIČNA SLIKA BOLEZNI

Znake mišične distrofije ima lahko že novorojenček, zanjo pa lahko zboli človek v katerikoli starosti. V splošnem, kar pove že ime, se najbolj zgodaj, ob rojstvu ali v prvih mesecih po njem, pojavijo kongenitalne mišične distrofije (Zidar, 2016, str. 181).

Duchennova in mnoge oblike medenično ramenskih mišičnih distrofij se pokažejo zgodaj v otroštvu ali v adolescenci. Navadno že po tem, ko otrok shodi. Za blažjimi oblikami medenično ramenskih mišičnih distrofij ter za miotonično in facioskapulohumeralno mišično distrofijo pa večinoma zbolijo odrasli. Najznačilnejši bolezenski znak je mišična šibkost. Vzorec mišične šibkosti lahko pomaga razlikovati med posameznimi mišičnimi distrofijami, lahko pa je tudi bolezensko specifičen (Zidar, 2016, str. 181).

Za miotonično distrofijo je značilna miotonija. Izraz uporabljamo za posebno vrsto mišične otrdelosti, ki nastane zaradi upočasnjenega sproščanja skrčenih mišic, npr. počasno odpiranje pesti po njenem stisku. Pogoste so zatrditve sklepov, ki so največkrat posledica mišične

šibkosti. Skolioza (vstran ukrivljena hrbtenica) je pogosta pri otrocih, vezanih na invalidske vozičke, imajo pa jo lahko tudi še hodeči, vendar redkeje (Zidar, 2016, str. 181).

Hitrost napredovanja bolezni se močno razlikuje in je odvisna predvsem od stopnje škodljivosti posamezne mutacije v določenem genu. Večina bolnikov s kongenitalno mišično distrofijo nikdar ne shodi. Pri nekaterih drugih oblikah otroci sicer shodijo, pa kasneje to sposobnost izgubijo, navadno v najstniških letih (Zidar, 2016, str. 181).

Bolniki z blažjimi oblikami medenično-ramenskih in npr. facioskapulohumeralno mišično distrofijo lahko hodijo do konca življenja oz. potrebujejo pomoč invalidskega vozička šele kasneje v življenju (Zidar, 2016, str. 181).

2.4 NAJPOGOSTEJŠE VRSTE MIŠIČNIH DISTROFIJ

Poznamo različne vrste mišičnih distrofij, med katerimi se nekatere od njih pojavljajo že pri otrocih, nekatere pa tudi pri odraslih.

2.4.1 DUCHENNOVA MIŠIČNA DISTROFIJA (DMD)

Bolezen se pojavi najpogosteje med prvim in četrtem letom starosti. Hoja je od samega začetka nezanesljiva in nerodna. Značilna je hitra utrudljivost, gugajoča hoja, hoja po prstih, lordoza (pretirano ukrivljena hrbtenica na noter), plezanje po sebi ob vstajanju in psevdohipertenzija meč (lažno povišan krvni tlak, ki je merjen s sfingomanometrom). Bolezen počasi napreduje. Pojavijo se težave z debelostjo, kardiomiopatijo (okvara srčne mišice), umskim zaostankom. Smrt se pojavi pri 20 letih (Hribernik, 2007, str. 158).

2.4.2 BECKERJEVA MIŠIČNA DISTROFIJA (BMD)

Razporeditev mišične oslabelosti in način dedovanja je enak kot pri Duchennovi obliki, prizadetost mišic pa je blažja in potek obolenja počasnejši. Ti bolniki imajo nekaj funkcionalnega distrofina (distrofin je beljakovina, ki je vezana na celično membrano mišice in je nadvse pomembna za njeno stabilnost). Prve težave opazijo oboleni med petim in enajstim letom (Hribernik, 2007, str. 158).

2.4.3 FACIOSKAPULOHUMERALNA DISTROFIJA (FSHMD)

Običajno se pojavi v puberteti. Prvi znak je šibkost obraznih mišic. Ta oblika mišične distrofije napreduje počasi. Simptomi so lahko blagi ali pa povzročijo težjo invalidnost. Mišice ramenskega obroča in lopatic, včasih pa tudi nog, postopno slabijo (Hribernik, 2007, str. 158).

2.4.4 RAMENSKO-MEDENIČNA DISTROFIJA (RMD)

Bolezen se pojavi med petim in desetim letom starosti. Najprej se pojavi nerodna, nato gugajoča hoja. Značilna je tudi prizadetost ramenskega obroča. Bolezen je počasi napredujoča. Invalidski voziček je potreben pri približno petnajstih letih starosti (Leonardis, 2018).

2.4.5 MIOTONIČNA DISTROFIJA (MID)

Je najpogostejša distrofija odrasle dobe. Najpogosteje pa prizadane moške. Bolezen se pojavi v obdobju novorojenčka. Pojavi se sindrom ohlapnega dojenčka, dihalna stiska in motnje požiranja. Lahko se pojavi smrt v dojenčkovem obdobju ali huda prizadetost (Društvo distrofikov Slovenije, 2018).

2.5 ZDRAVLJENJE MIŠIČNIH DISTROFIJ

Čeprav so mišične distrofije neozdravljive, lahko z različnimi načini zdravljenja blažimo simptome in zaplete. Medicinska znanost trenutno ne pozna načina za upočasnitev napredovanja bolezni (Leonardis, 2018).

2.5.1 ZDRAVILA

Za začasno izboljšanje mišične moči zdravnik pogosto predpiše kortikosteroide. Z zdravili sprostimo zakrčene mišice (Hribernik, 2007, str. 158).

2.5.2 PREHRANSKI DODATKI

Več manjših raziskav je pokazalo povečanje mišične moči pri jemanju dodatkov, ki vsebujejo kreatin (snov, ki se nahaja v človeški mišici). Koencim Q10, ki ga proizvaja človeško telo, povečuje zmožnost telesne aktivnosti pri bolnikih z mišično distrofijo (Hribernik, 2007, str. 158).

2.5.3 FIZIOTERAPIJA IN VADBA

Vaje za raztezanje mišic rok in nog pomagajo preprečiti nastanek kontraktur, bolečine in omejujoče zakrčenosti kit in mišic (Hribernik, 2007, str. 158).

2.5.4 OPERACIJA

Kirurg lahko s posegom sprost mišične kontrakture (Hribernik, 2007, str. 158).

3 EMPIRIČNI DEL

3.1 VZOREC

Osnova za obdelavo podatkov je bilo 113 anketnih vprašalnikov, ki so jih izpolnili dijaki četrtyh letnikov Srednje zdravstvene šole Celje, in sicer 24 dijakov (21 %) in 89 dijakinj (79 %).

Opravili sva spletni intervju z g. Antonom Zupanom ter intervjuje v živo, in sicer z go. Leo Leonardis, g. Borutom Peterlinom in g. Alešem Mavrom, g. Iztokom Mrakom, g. Janezom Zidarjem in z g. Boštjanom Kunejem.

3.2 ČAS RAZISKAWE

Anketni vprašalniki so bili razdeljeni 18. 12. 2017 na Srednji zdravstveni šoli Celje in ta dan tudi izpolnjeni. Vprašanja za intervju so bila g. Antonu Zupanu poslana po elektronski pošti 13. 1. 2018, odgovor pa posredovan 6. 2. 2018. 13. 2. 2018 so bili opravljeni intervjuji z go. Leo Leonardis, g. Borutom Peterlinom, g. Alešem Mavrom, g. Iztokom Mrakom in g. Janezom Zidarjem. Življenjsko zgodbo nama je g. Boštjan Kunej poslal po elektronski pošti 5. 3. 2018.

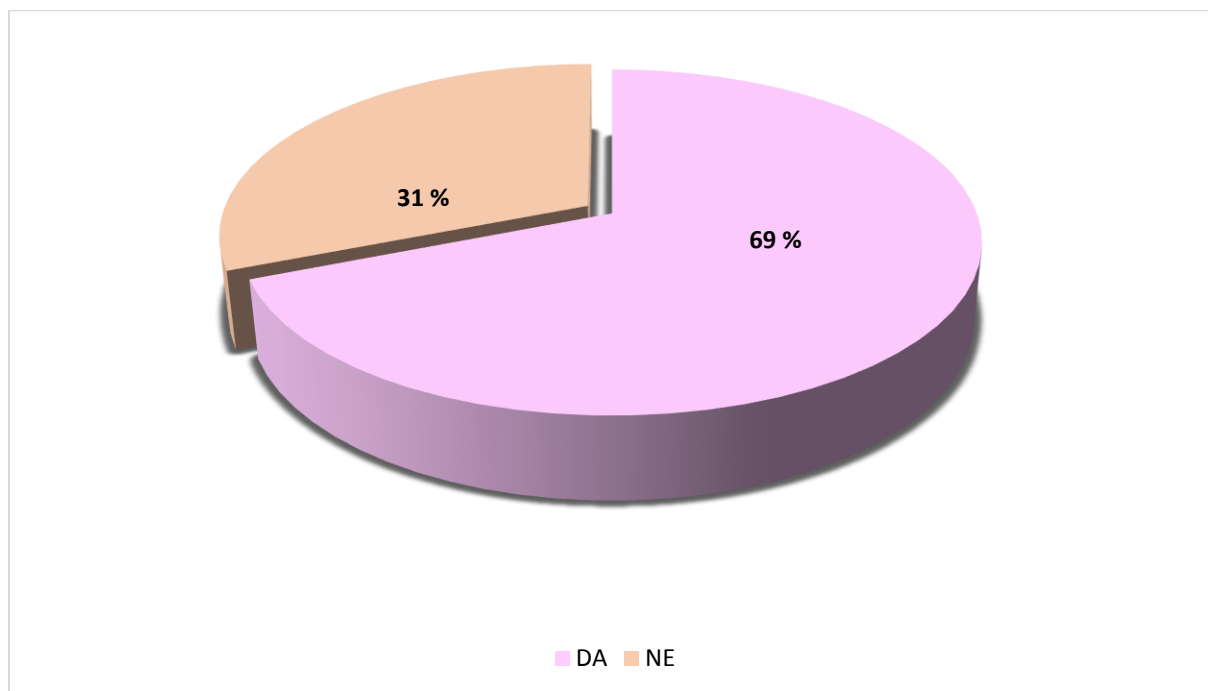
3.3 OBDELAVA PODATKOV

Podatke sva zapisali v odstotkih ter jih predstavili v grafih. Pomagali sva si s programom Google Drivom za ustvarjanje anket, kjer sva naredili spletni vprašalnik ter vanj vnesli podatke.

3.4 REZULTATI RAZISKAWE

Na naslednjih straneh so predstavljeni rezultati anketnega vprašalnika v grafih za vsako vprašanje in podvprašanje posebej.

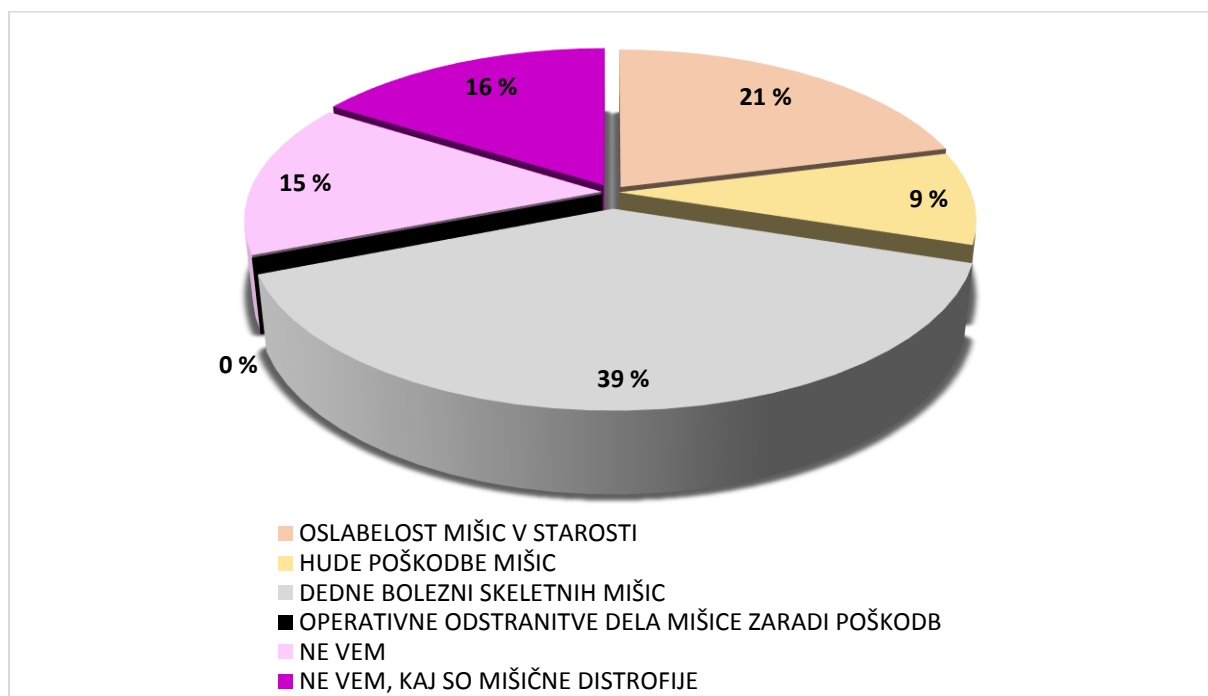
3.4.1 ALI STE ŽE SLIŠALI ZA MIŠIČNE DISTROFIJE?



Graf 1: Ali ste že slišali za mišične distrofije?

Za mišične distrofije je že slišalo 69 % anketiranih dijakov, 31 % pa za njih še ni slišalo.

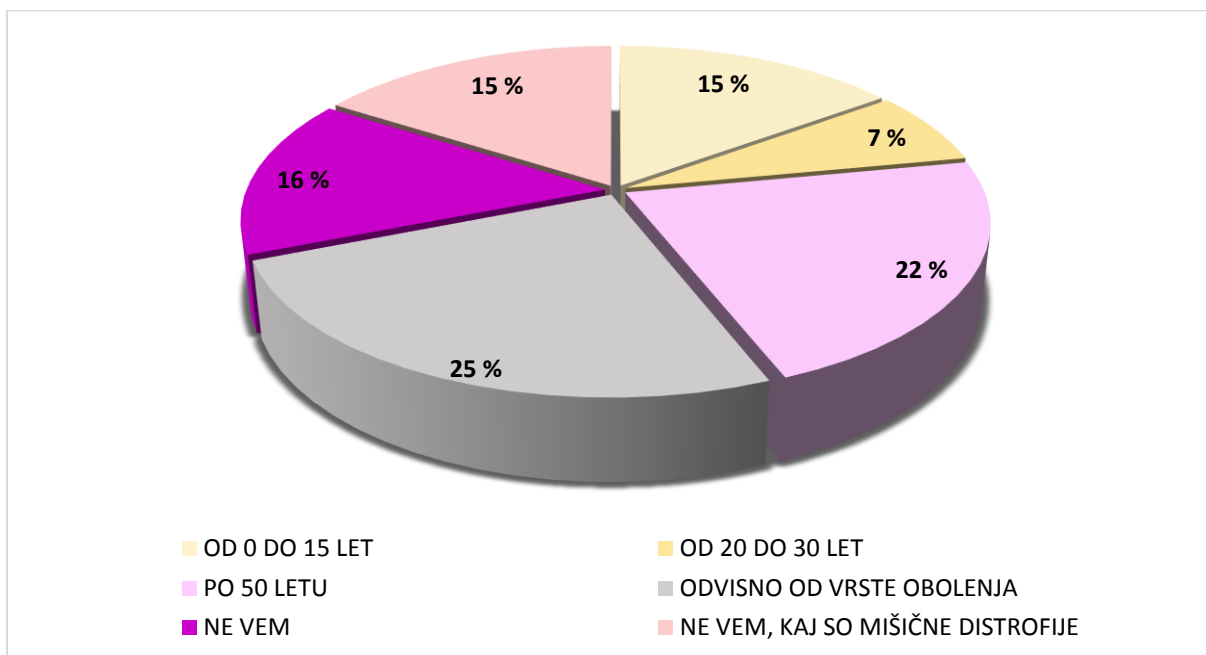
3.4.2 KAJ SO MIŠIČNE DISTROFIJE?



Graf 2: Kaj so mišične distrofije?

Na vprašanje kaj so mišične distrofije, so anketirani dijaki v največjem odstotku (39 %) pravilno odgovoril, da so to dedne bolezni skeletnih mišic.

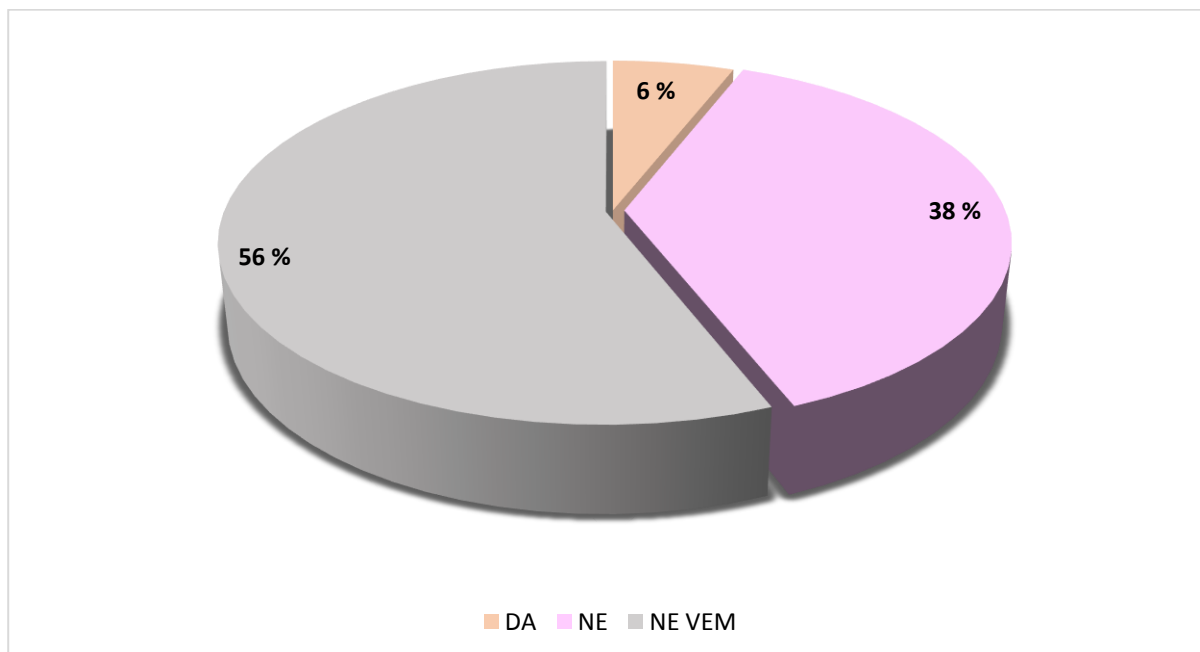
3.4.3 KDAJ SE MIŠIČNE DISTROFIJE NAJPOGOSTEJE POJAVIJO?



Graf 3: Kdaj se mišične distrofije najpogosteje pojavijo?

Na vprašanje kdaj se mišične distrofije najpogosteje pojavijo, so anketirani dijaki v največjem odstotku (25 %) pravilno odgovorili, da je to odvisno od vrste obolenja, sledi 22 % tistih, ki menijo, da se najpogosteje pojavijo po 50. letu, in 15 % tistih, ki menijo, da je to do 15. leta starosti.

3.4.4 ALI SO MIŠIČNE DISTROFIJE OZDRAVLJIVE?



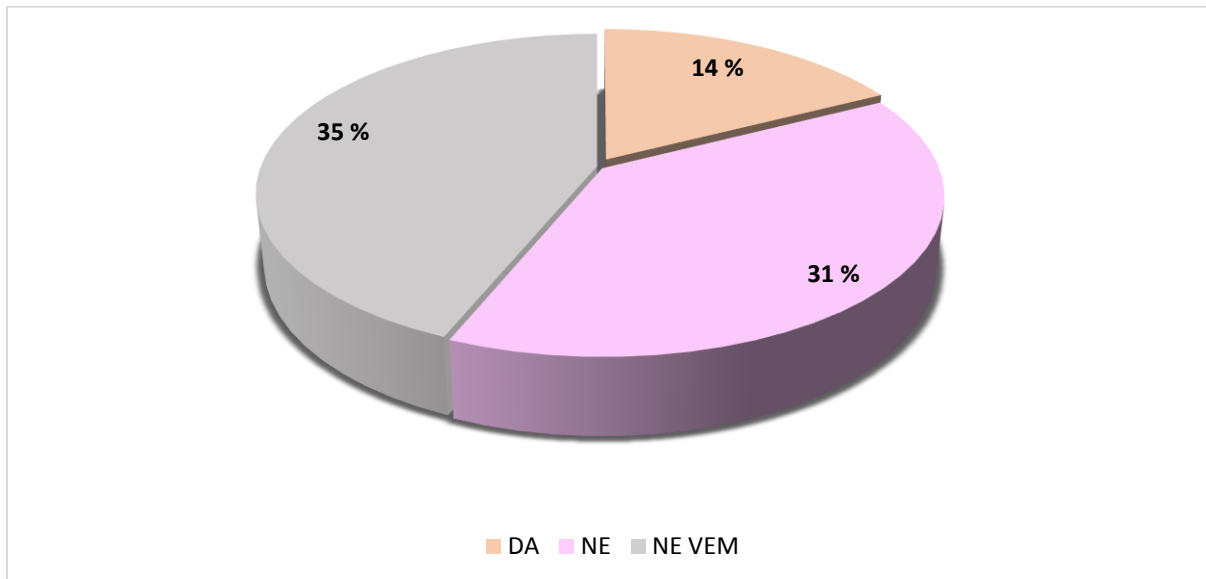
Graf 4: Ali so mišične distrofije ozdravljive?

38 % anketiranih dijakov pravilno meni, da mišične distrofije niso ozdravljive.

3.4.5 KAKO NASTOPI BOLEZEN?

V nadaljevanju sledi analiza podatkov in predstavitev le-teh v grafih o tem, ali anketirani dijaki vedo, kako nastopi mišična distrofija.

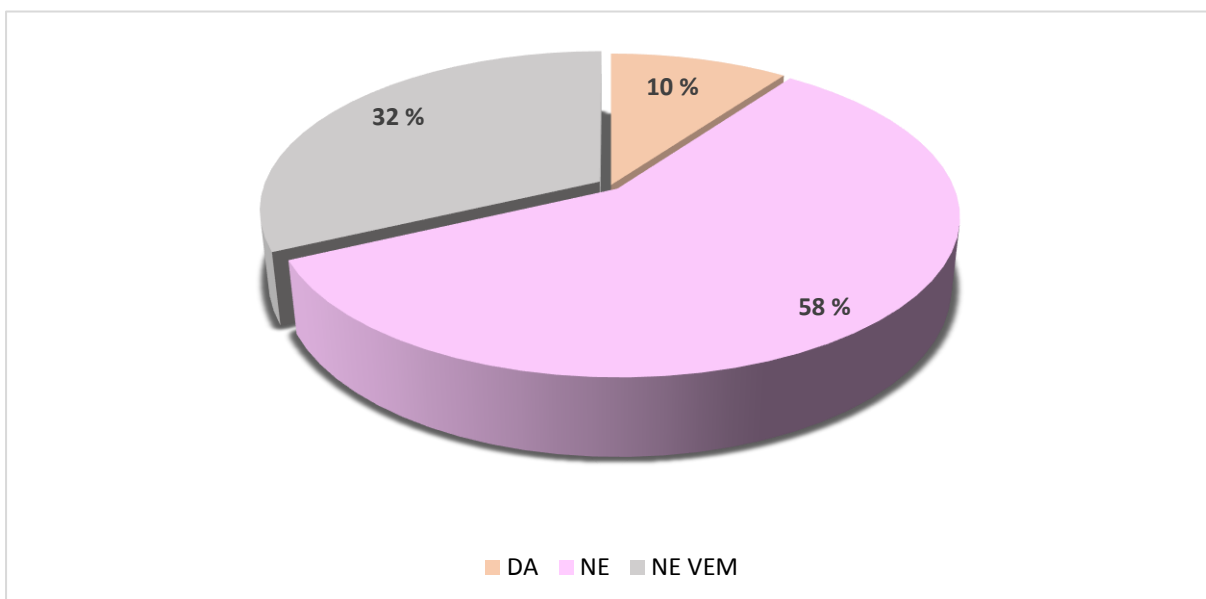
3.4.5.1 KOT TAKOJŠNJA OSLABELOST MIŠIČ



Graf 5: Bolezen nastopi kot takojšnja oslabeledost mišič

Da mišična distrofija nastopi kot takojšnja oslabeledost mišič, meni 14 % anketiranih dijakov, 31 % pa se jih s tem ne strinja.

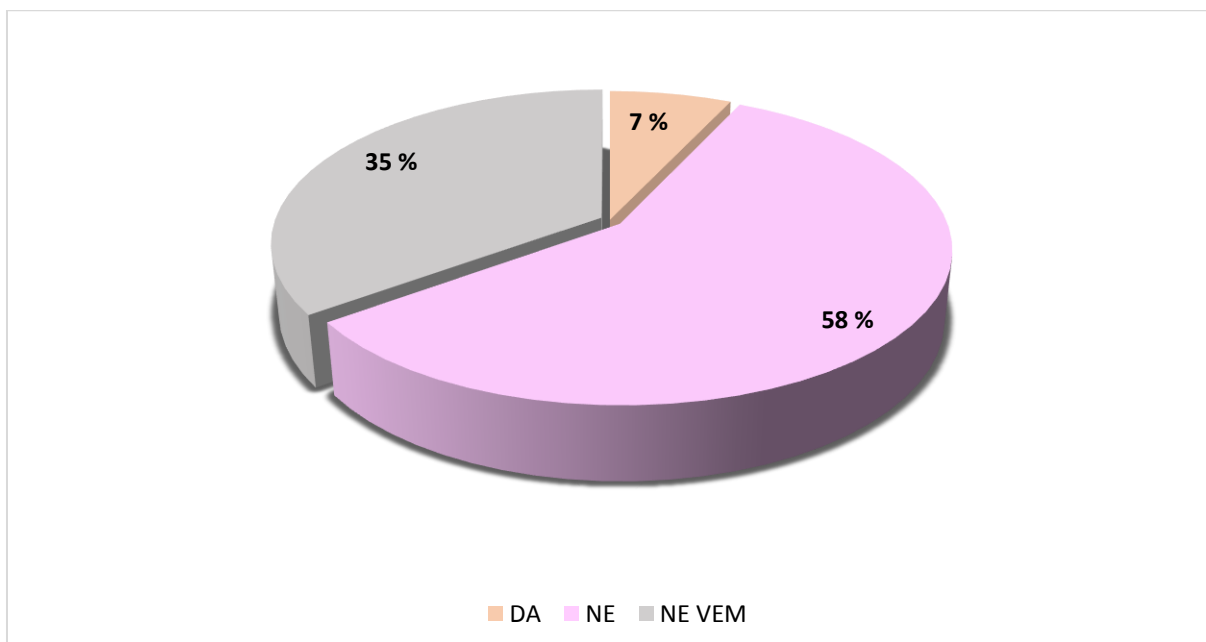
3.4.5.2 KOT TAKOJŠNJA POPOLNA ODPOVED ENE MIŠICE



Graf 6: Bolezen nastopi kot takojšnja popolna odpoved ene mišice

10 % anketiranih dijakov meni, da mišična distrofija nastopi kot takojšnja popolna odpoved ene mišice, 58 % pa se jih s tem ne strinja.

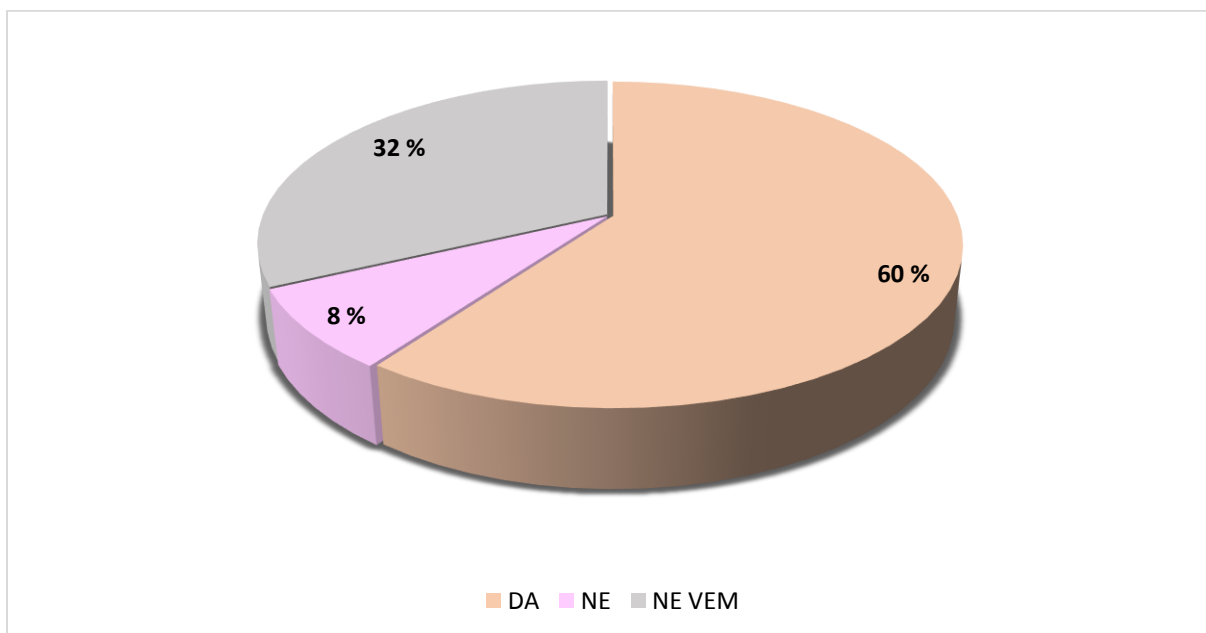
3.4.5.3 KOT TAKOJŠNJA POPOLNA ODPOVED VSEH MIŠIČ



Graf 7: Bolezen nastopi kot takojšnja popolna odpoved vseh mišič

58 % anketiranih dijakov meni, da mišična distrofija ne nastopi kot takojšnja popolna odpoved vseh mišič, nasprotno pa jih meni 7 %.

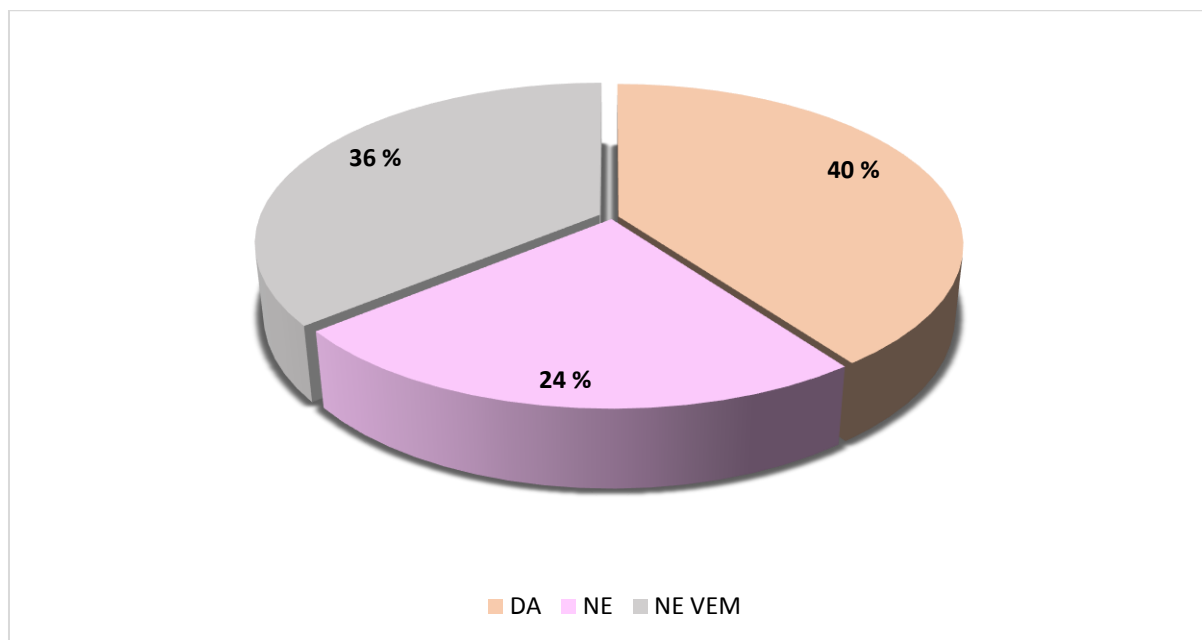
3.4.5.4 KOT POSTOPNO SLABLJENJE MIŠIČ



Graf 8: Bolezen nastopa kot postopno slabljenje mišič

60 % anketiranih dijakov meni, da mišična distrofija nastopi kot postopno slabljenje mišič, nasprotno jih meni 8 %.

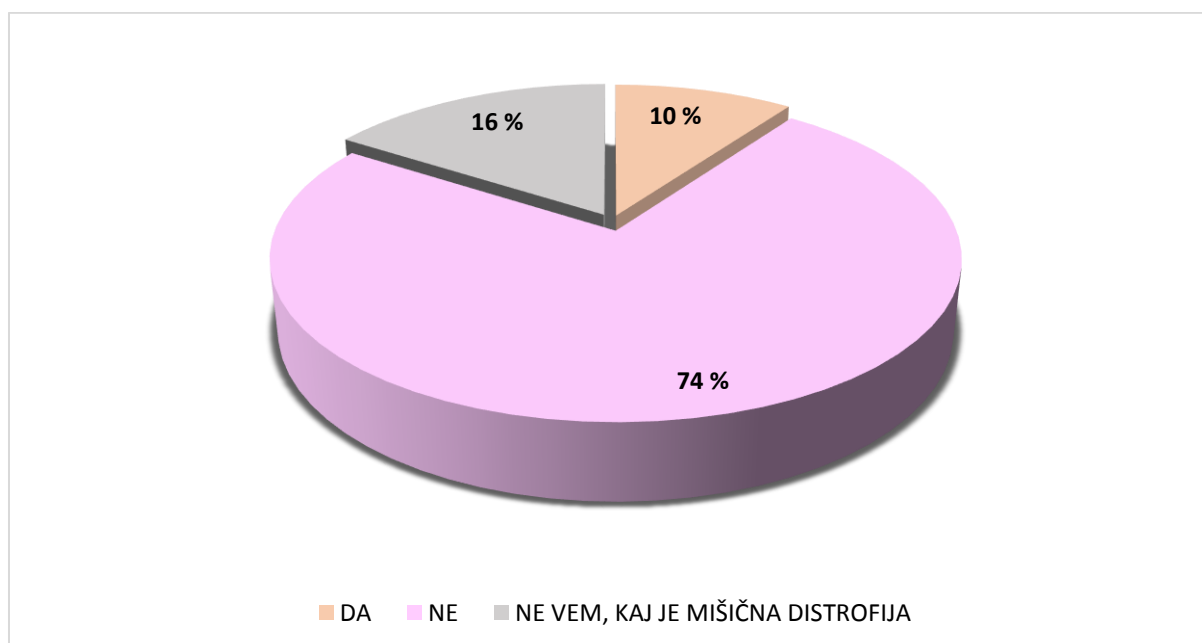
3.4.5.5 KOT POSTOPNO SLABLJENJE VSEH MIŠIČ



Graf 9: Bolezen nastopi kot postopno slabljenje vseh mišič

40 % anketiranih dijakov meni, da mišična distrofija nastopi kot postopno slabljenje vseh mišič, 24 % pa jih je nasprotnega mnenja.

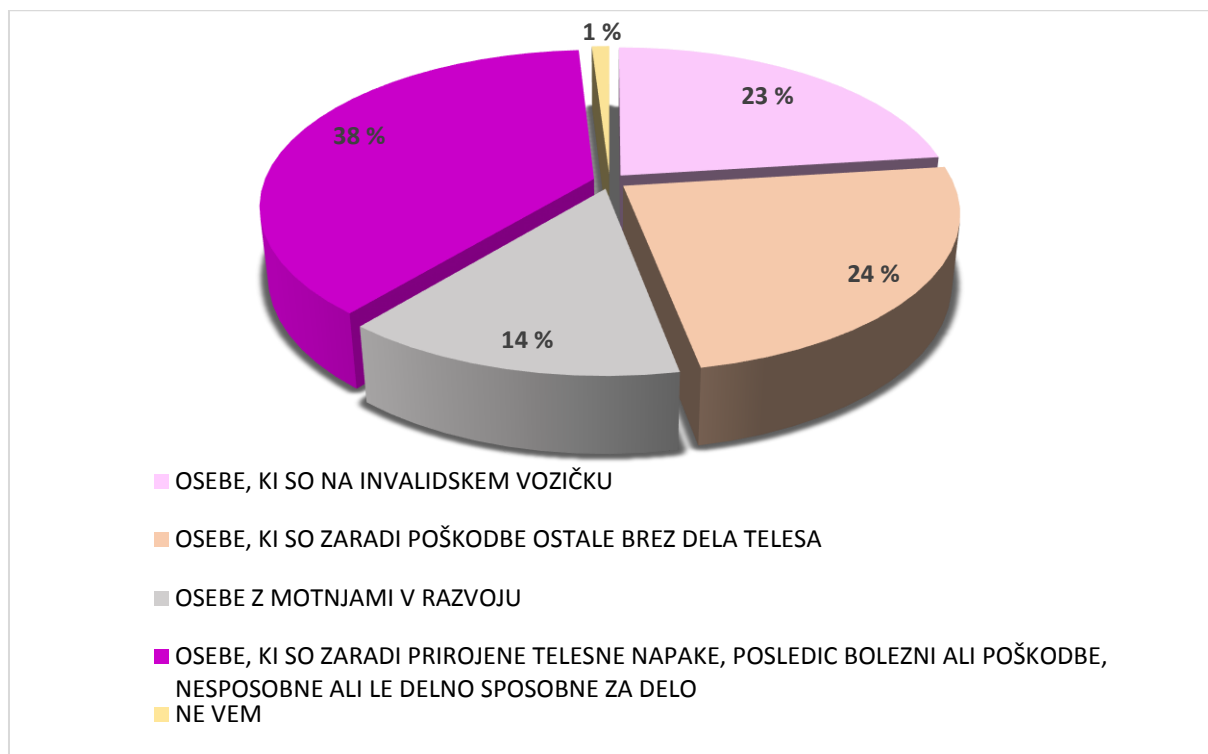
3.4.6 POZNATE KAKŠNO OSEBO Z MIŠIČNO DISTROFIJO?



Graf 10: Poznate kakšno osebo z mišično distrofijo?

Samo 10 % anketiranih dijakov pozna osebo z mišično distrofijo.

3.4.7 KDO SO PO VAŠEM MNENJU INVALIDI? (MOŽNIH JE VEČ ODGOVOROV)



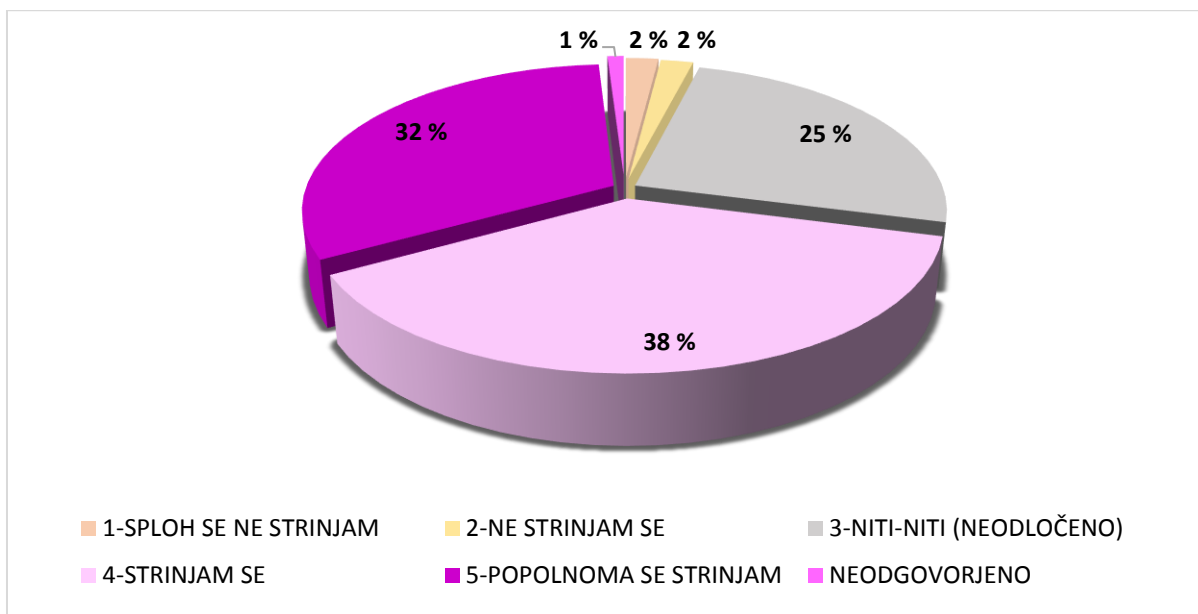
Graf 11: Kdo so po vašem mnenju invalidi?

Na vprašanje kdo so po vašem mnenju invalidi, kjer je bilo možnih več odgovorov, so v največjem odstotku (38 %) anketirani dijaki odgovorili, da so to osebe, ki so zaradi prirojene telesne napake, posledic bolezni ali poškodbe nesposobne ali le delno sposobne za delo.

3.4.8 STOPNJA STRINJANJA O NAVEDENIH TRDITVAH

V nadaljevanju sledi analiza podatkov in predstavitev le-teh v grafih o stopnji strinjanja na navedene trditve iz anketnega vprašalnika o mišični distrofiji po 5-stopenjski lestvici z ocenami od 1 do 5, pri čemer pomeni 1-sploh se ne strinjam, 2-ne strinjam se, 3-niti-niti (neodločeno), 4-strinjam se in 5-popolnoma se strinjam.

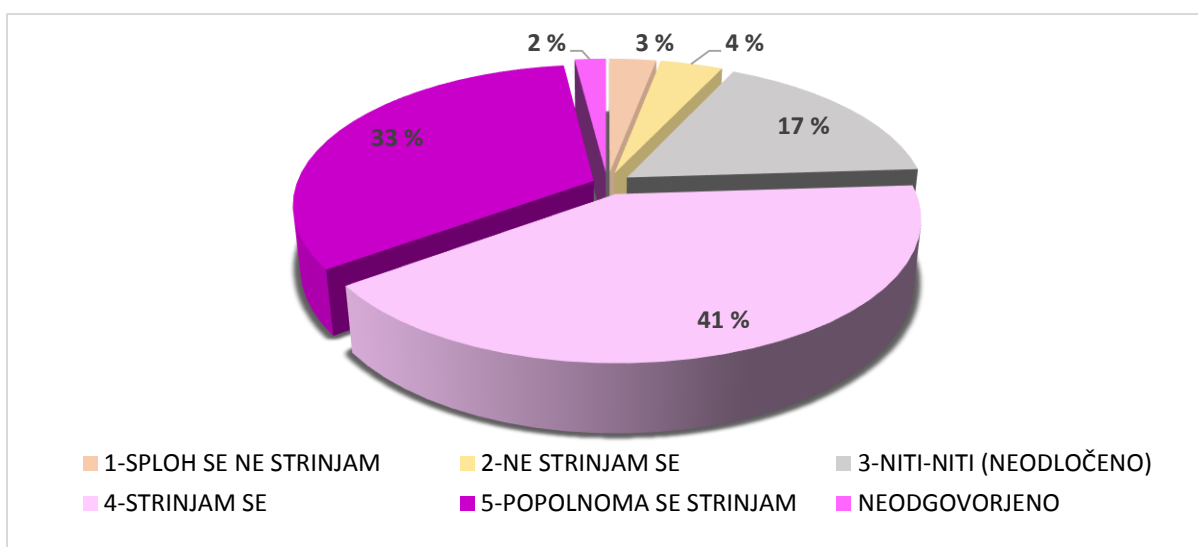
3.4.8.1 ŽELIM SI PRIDOBITI VEČ ZNANJA O OSEBAH Z MIŠIČNO DISTROFIJO



Graf 12: Želim si pridobiti več znanja o osebah z mišično distrofijo

70 % anketiranih dijakov si želi pridobiti več znanja o osebah z mišično distrofijo, 4 % si tega ne želi, neodločenih pa je četrtnina.

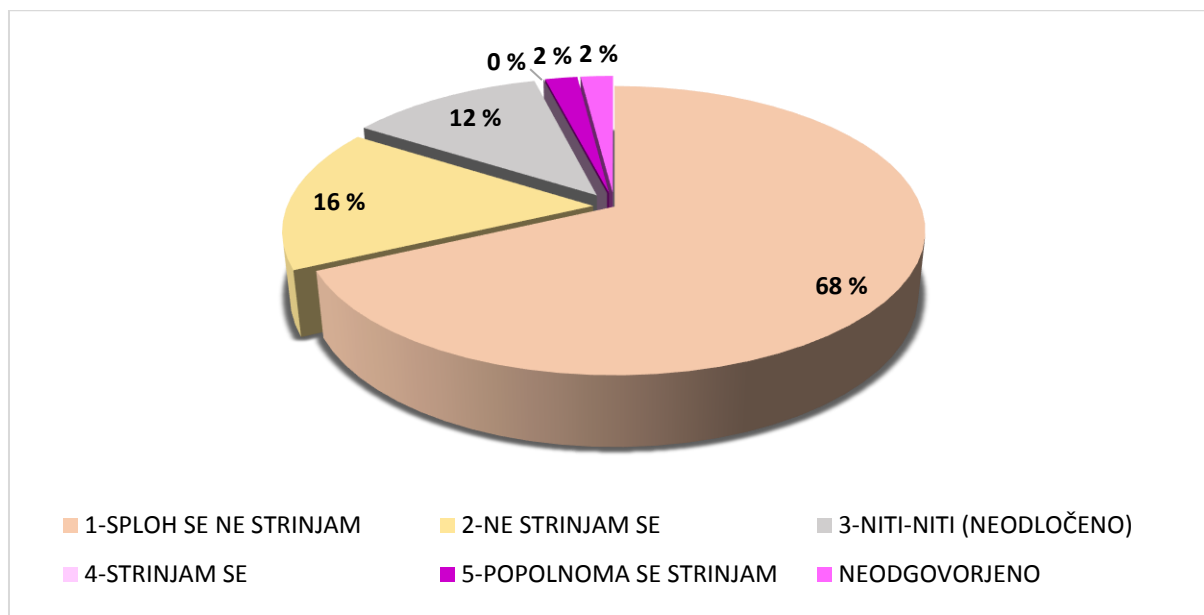
3.4.8.2 ŽELIM SI, DA BI SE NA NAŠI ŠOLI KDAJ IZVEDLA OKROGLA MIZA O MIŠIČNIH DISTROFIJAH



Graf 13: Želim si, da bi se na naši šoli kdaj izvedla okrogla miza o mišičnih distrofijah

Da bi se na naši šoli kdaj izvedla okrogla miza o mišičnih distrofijah, si želi 74 % anketiranih dijakov, 7 % jih je nasprotnega mnenja, neodločenih jih je 17 %.

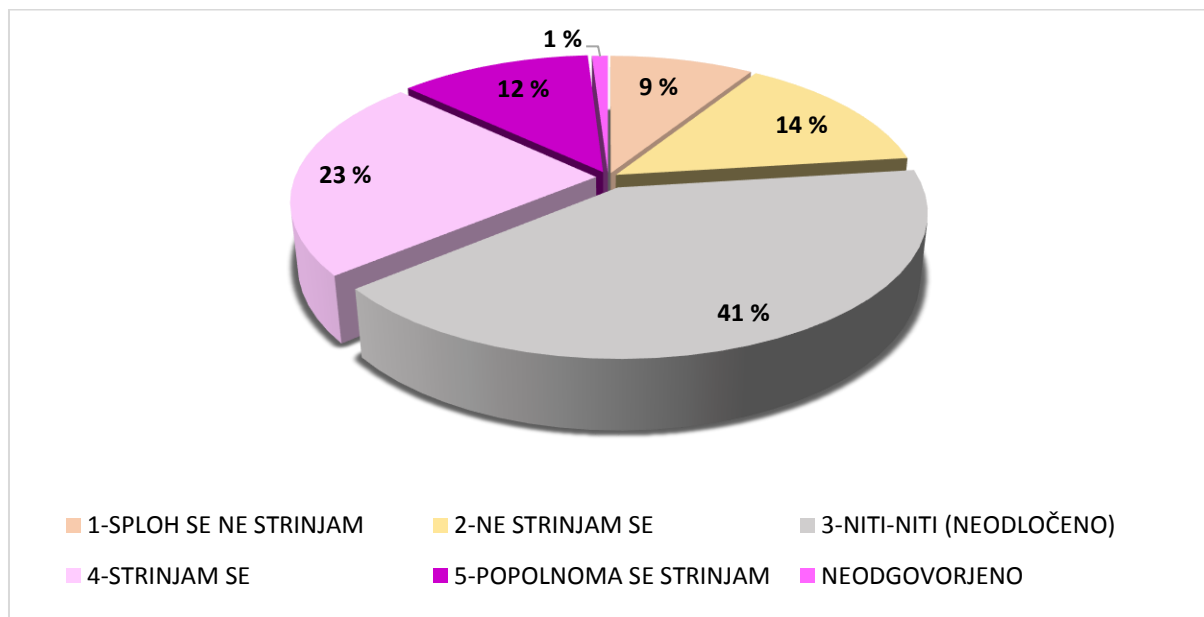
3.4.8.3 POGOSTO BEREM ČLANKE O MIŠIČNIH DISTROFIJAH



Graf 14: Pogosto berem članke o mišičnih distrofijah

S trditvijo, da pogosto berem članke o mišičnih distrofijah, se 84 % anketiranih dijakov ne strinja, 2 % se jih s tem strinja, 12 % pa jih je neodločenih.

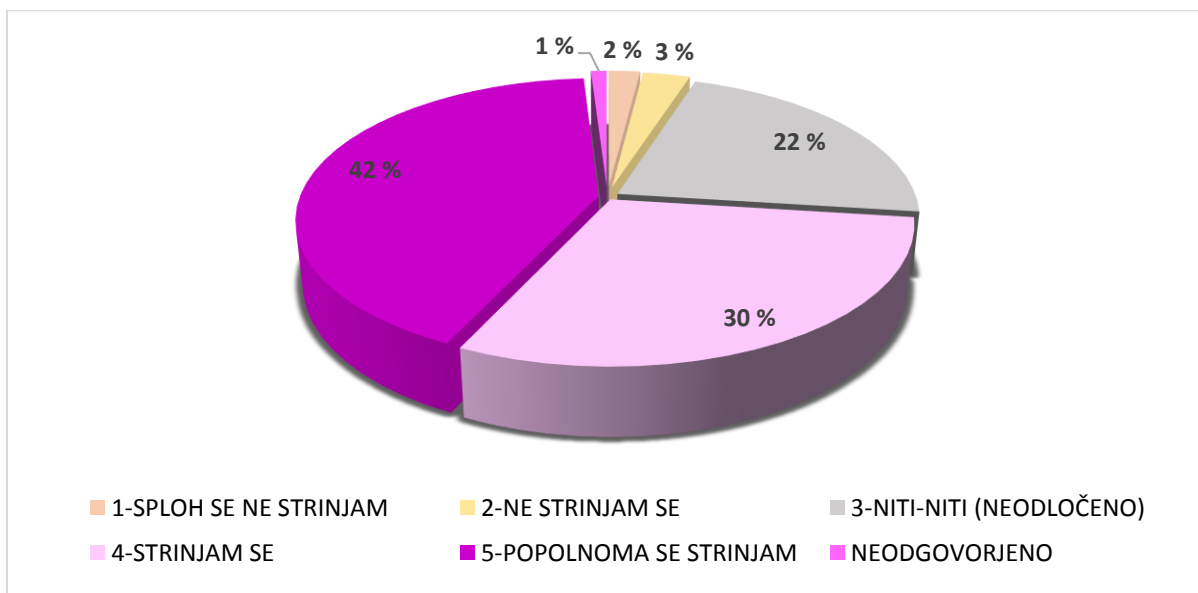
3.4.8.4 ŽELIM DELATI Z BOLNIKI Z MIŠIČNO DISTROFIJO



Graf 15: Želim delati z bolniki z mišično distrofijo

S trditvijo, da želim delati z bolniki z mišično distrofijo, se strinja 35 % anketiranih dijakov, 23 % se jih s tem ne strinja, 41 % pa je neodločenih.

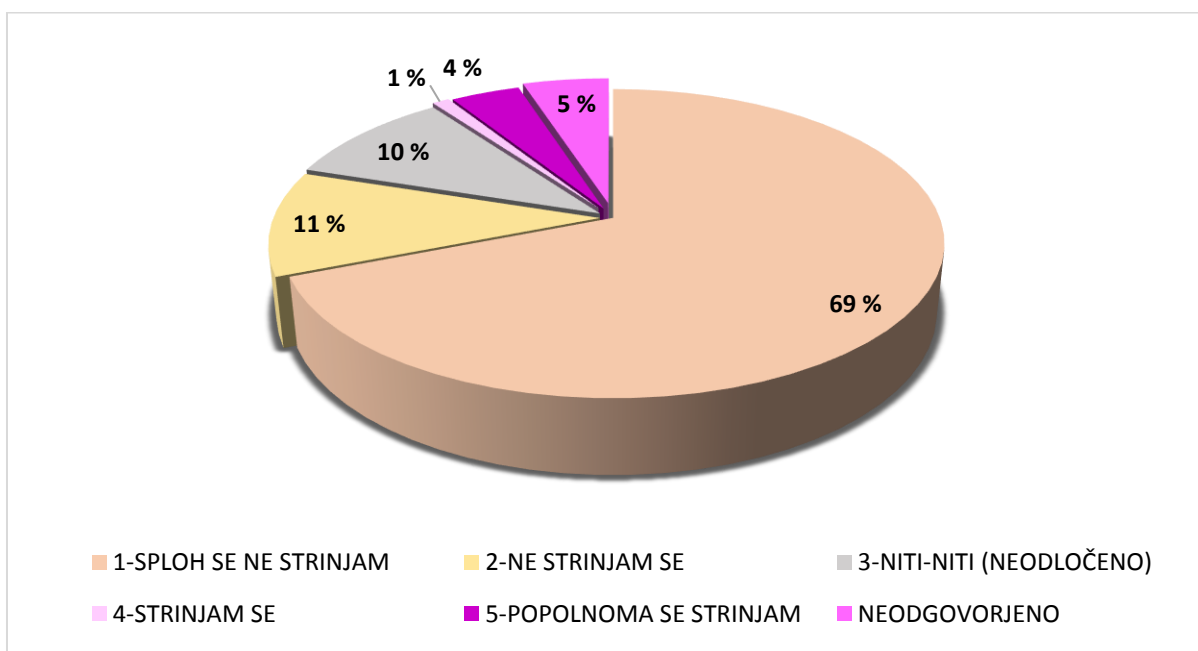
3.4.8.5 V ŠOLI BI MORALI VEČ GOVORITI O INVALIDNIH OSEBAH



Graf 16: V šoli bi morali več govoriti o invalidnih osebah

S trditvijo, da bi v šoli morali več govoriti o invalidnih osebah, se anketirani dijaki strinjajo v 72 %, nasprotno jih meni 5 %, neodločenih pa jih je 22 %.

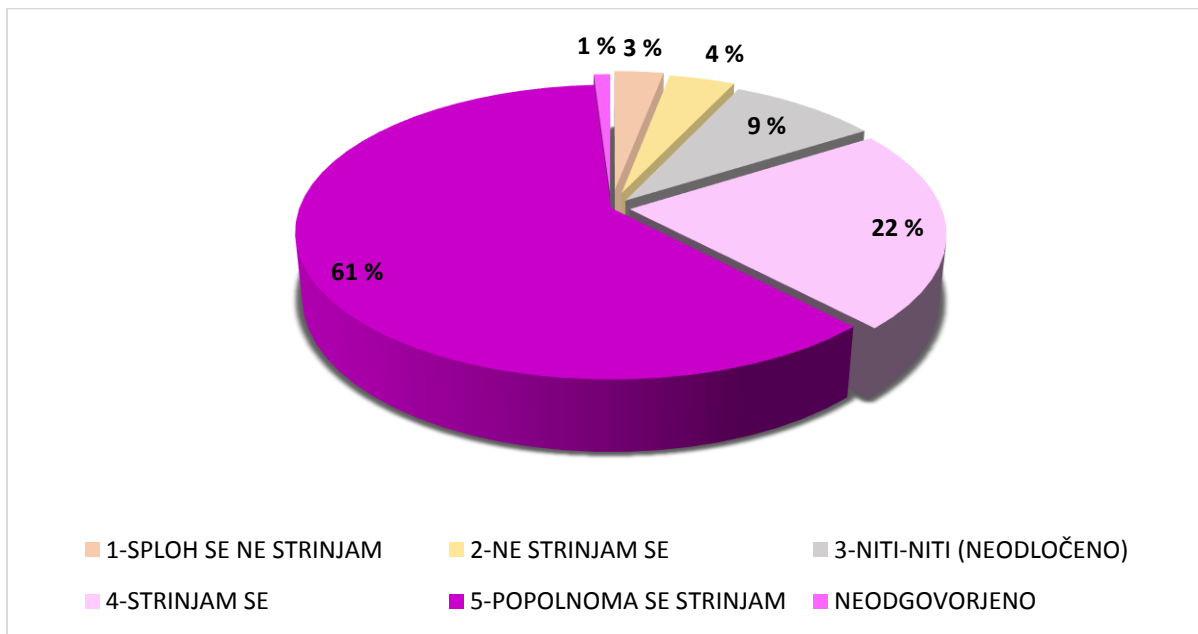
3.4.8.6 INVALIDNIH OSEB SE BOJIM, KER JIM NE ZNAM POMAGATI



Graf 17: Invalidnih oseb se bojim, ker jim ne znam pomagati

S trditvijo, da se invalidnih oseb bojim, ker jim ne znam pomagati, se anketirani dijaki v 80 % ne strinjajo, nasprotno jih meni 5 %, neodločenih pa jih je 10 %.

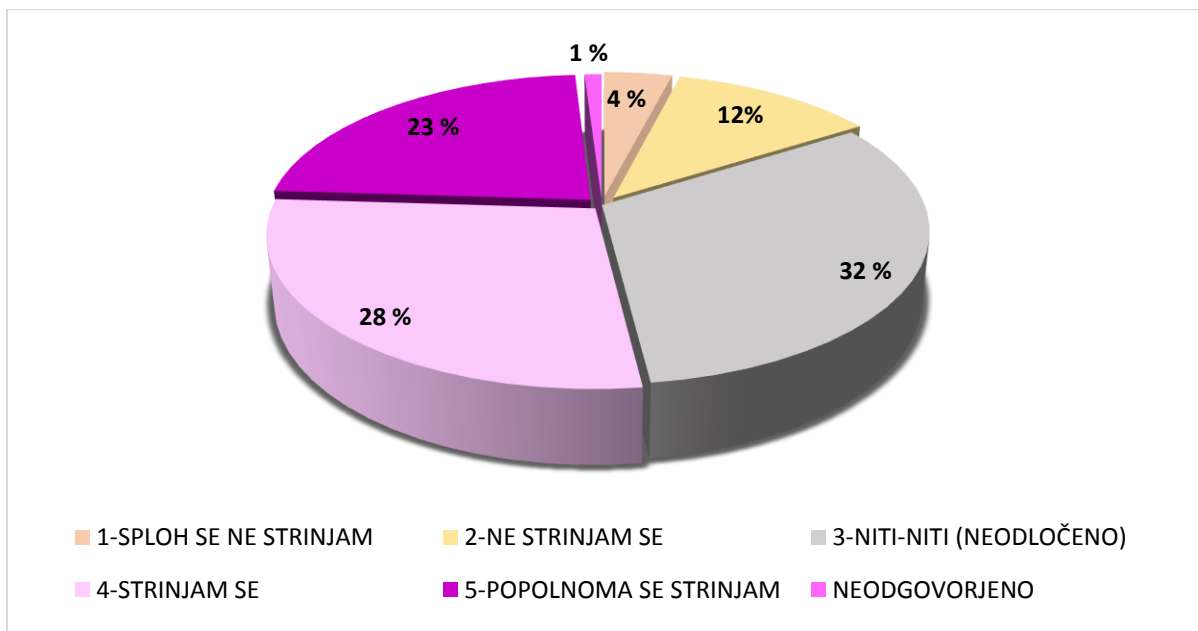
3.4.8.7 MORALI BI ŠIRITI VEČ ZNANJA O RAZNIH BOLEZNIH IN PREDSTAVLJATI ŽIVLJENJSKE ZGODBE, DA BI BILI LJUDJE BOLJ OZAVEŠČENI O INVALIDNOSTI



Graf 18: Morali bi širiti več znanja o raznih boleznih in predstavljati življenjske zgodbe, da bi bili ljudje bolj ozaveščeni o invalidnosti

S trditvijo, da bi morali širiti več znanja o raznih boleznih in predstavljati življenjske zgodbe, da bi bili ljudje bolj ozaveščeni o invalidnosti, se anketirani dijaki strinjajo v 83 %, nasprotno jih meni 7 %, neodločenih pa jih je 9 %.

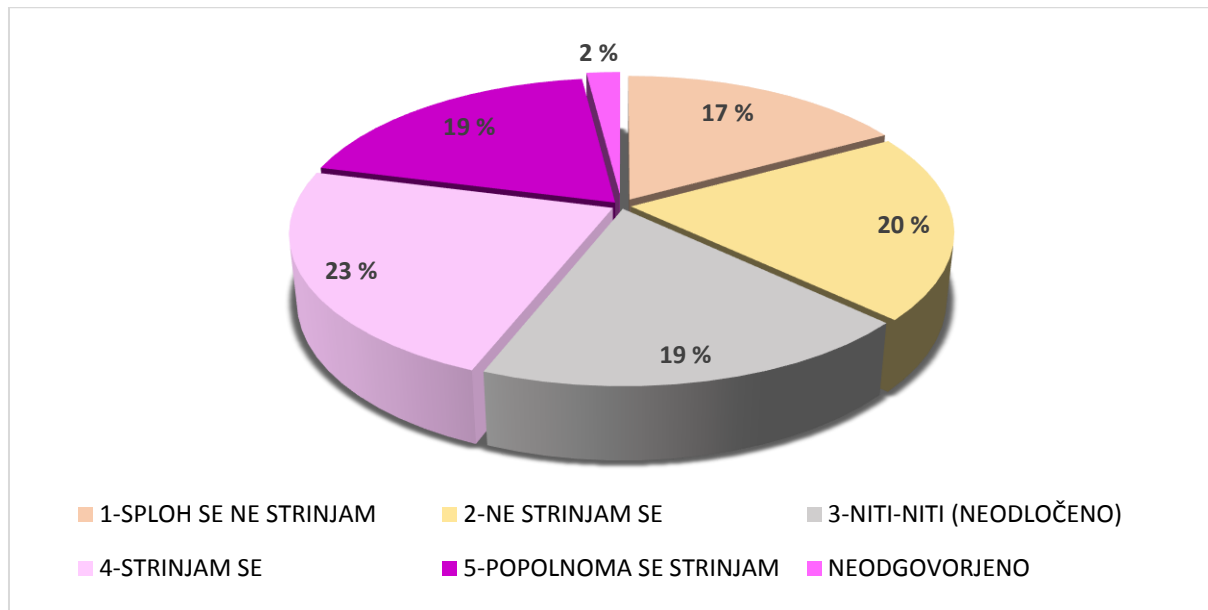
3.4.8.8 O INVALIDIH IMAM DOVOLJ ZNANJA IN VEM, KDO VSE SO INVALIDI



Graf 19: O invalidih imam dovolj znanja in vem, kdo vse so invalidi

S trditvijo, da imam o invalidih dovolj znanja in vem, kdo vse so invalidi, se anketirani dijaki strinjajo v 51 %, nasprotno jih meni 16 %, neodločenih pa jih je 32 %.

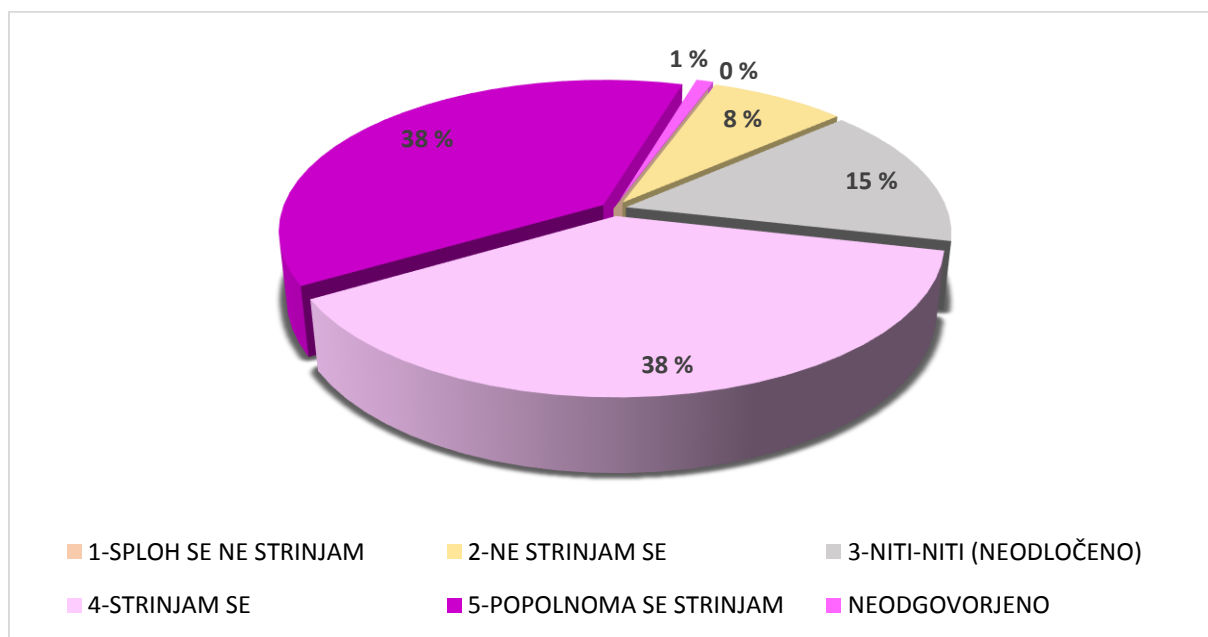
3.4.8.9 VELIKO LJUDI SE INVALIDOM POSMEHUJE



Graf 20: Veliko ljudi se invalidom posmehuje

S trditvijo, da se veliko ljudi invalidom posmehuje, se strinja 42 % anketiranih dijakov, nasprotnega mnenja jih je 37 %, neodločenih pa jih je 19 %.

3.4.8.10 VEČJA OZAVEŠČENOST LJUDI BI ZMANJŠALA STIGMATIZACIJO INVALIDNIH OSEB



Graf 21: Večja ozaveščenost ljudi bi zmanjšala stigmatizacijo invalidnih oseb

S trditvijo, da bi večja ozaveščenost ljudi zmanjšala stigmatizacijo invalidnih oseb, se strinja 76 % anketiranih dijakov, nasprotno jih meni 8 %, neodločenih pa jih je 15 %.

3.5 TERENSKO DELO

V torek, 13. 2. 2018, sva se skupaj s profesorjem g. Petrom Čepinom Tovornikom odpravili v Ljubljano. Najprej sva opravili intervju z go. doc. dr. Leo Leonardis, dr. med. na Univerzitetnem kliničnem centru Ljubljana, po intervjuju nam je gospa razkazala tudi njihove prostore, nato sva obiskali Klinični inštitut za medicinsko genetiko, ki je na podstrešju Porodnišnice Ljubljana, kjer sva se pogovarjali z g. dr. Alešem Mavrom, dr. med., in g. prof. dr. Borutom Peterlinom, dr. med. Opravili sva intervju z g. Iztokom Mrakom, univ. dipl. soc. del., na Društvu distrofikov Slovenije in z g. prof. dr. Janezom Zidarjem, dr. med. na Univerzitetnem kliničnem centru Ljubljana.



Slika 1: Univerzitetni klinični center Ljubljana
(Čepin Tovornik, 13. 2. 2018)



Slika 2: Porodnišnica Ljubljana, kjer je Klinični inštitut za medicinsko genetiko
(Čepin Tovornik, 13. 2. 2018)



Slika 3: Društvo distrofikov Slovenije
(Čepin Tovornik, 13. 2. 2018)



Slika 4: Prostor Kliničnega inštituta za klinično nevrofiziologijo v Univerzitetnem kliničnem centru Ljubljana
(Čepin Tovornik, 13. 2. 2018)

3.6 INTERVJUJI

V nadaljevanju sledijo intervjuji, ki sva jih opravil, in sicer z gospodom prof. dr. Antonom Zupanom, dr. med. preko elektronske pošte, ostale pa sva obiskale na najinem terenskem delu. V Univerzitetnem kliničnem centru Ljubljana sva se pogovarjali z gospo doc. dr. Leo Leonardis, dr. med., in z gospodom prof. dr. Janezom Zidarjem, dr. med., na Kliničnem inštitutu za medicinsko genetiko z gospodom dr. Alešem Mavrom, dr. med., in gospodom prof. dr. Borutom Peterlinom, dr. med. Opravili pa sva tudi intervju z g. Iztokom Mrakom, univ. dipl. soc. del. na Društvu distrofikov Slovenije. Intervjuji si sledijo po vrstnem redu nastanka.

3.6.1 INTERJU Z GOSPODOM PROF. DR. ANTONOM ZUPANOM

Vprašanja za intervju so bila g. prof. dr. Antonu Zupanu, dr. med. poslana po elektronski pošti 13. 1. 2018, odgovor pa posredovan 6. 2. 2018. Namen intervjuja je bil izvedeti nekaj o življenju g. prof. dr. Antona Zupana, ki tudi sam trpi za eno od oblik mišične distrofije, in kako on gleda na bolezen ter obolele z njo.

1. Na začetku bi Vas prosili, če se lahko predstavite?

Rojen sem bil 4. 8. 1954 na Jesenicah. Leta 1980 sem diplomiral na Medicinski fakulteti v Ljubljani, smer splošna medicina. Strokovni izpit sem opravil leta 1981. V letih od 1981 do 1983 sem bil zaposlen kot splošni zdravnik v zdravstvenem domu Tržič. Leta 1983 sem začel specializacijo iz pediatrije. Specialistični izpit sem opravil leta 1987. Istega leta sem se kot mladi raziskovalec zaposlil na takratnem Zavodu za rehabilitacijo invalidov v Ljubljani. Leta 1988 sem opravil magisterij znanosti s področja nevrofiziologije. Leta 1989 sem pričel specializacijo iz fizikalne medicine in rehabilitacije in specialistični izpit opravil leta 1993. Istega leta sem obranil doktorsko disertacijo s področja fizikalne medicine in rehabilitacije. Leta 1994 sem bil izvoljen v naziv docent, leta 1999 pa v naziv izredni profesor za predmet fizikalna in rehabilitacijska medicina na Medicinski fakulteti Univerze v Ljubljani. Zaposlen sem na Univerzitetnem rehabilitacijskem inštitutu Republike Slovenije – Soča, do nedavna kot vodja Službe za rehabilitacijo bolnikov z mišičnimi in živčno-mišičnimi boleznimi in kot vodja Rehabilitacijskega inženiringa, sedaj pa kot koordinator razvojno raziskovalnega dela. Sem poročen in oče dveh hčerk. Že od otroštva se bojujem s progresivno mišično distrofijo. Zaradi bolezni sem vezan na električni invalidski voziček, kar pa me v življenju in delu ne omejuje.

2. Kdo Vas je navdušil za šolanje in za delo, ki ga opravljate?

Nihče me ni navdušil. Zanimal me je študij naravoslovja, še posebej medicine in tako sem se odločil to študirati in delati.

3. Kaj Vas pri opravljanju vašega poklica najbolj veseli?

Veseli me neposredno delo z ljudmi – pacienti in njihovimi sorodniki, pa tudi s sodelavci in tudi z ostalimi ljudmi, s katerimi se pri svojem delu srečujem. Poleg tega me veseli tudi neposredno delo s študenti, tako predavanja kot praktično delo s študenti na vajah. Veseli me tudi raziskovalno delo, ki je sestavni del mojega poklica.

4. Kako se spominjate začetkov srečanja s tematiko mišičnih distrofij (teoretično, praktično)?

Jaz sem zbolel konec osnovne šole in natančno se spominjam vseh znakov in simptomov, s katerimi se je bolezen začela kazati. Znaki in simptomi so v začetku blagi in komaj opazni, z razvojem bolezni pa postajajo vse bolj izraziti.

5. Bi lahko opisali kakšen specifičen (nenavaden) primer na področju mišičnih distrofij, ki Vam je še posebej ostal v spominu?

Vsak primer, vsak pacient je specifičen in poseben, pacientov je bilo do sedaj res veliko in kaj prav posebnega ne morem izpostaviti. Bili pa so tako veseli, smešni, kot tudi zelo žalostni in tragični dogodki.

6. Kako se ljudje spopadajo z različnimi mišičnimi distrofijami?

Ljudje se s svojo boleznijo spopadajo na najrazličnejše načine. Eni so neomajni borci od začetka bolezni do konca življenja, eni pa se zelo hitro vdajo v usodo in se z boleznijo prenehajo boriti. Na splošno pa velja, da je borba v začetku bolezni zelo intenzivna, lahko bi rekli tudi do neke mere agresivna, s časom pa človek bolezen nekako sprejme, vendar se velika večina bolnikov ne preneha boriti z njo.

7. Menite da je za osebe z mišično distrofijo dovolj poskrbljeno za njihove potrebe ali menite, da bi se lahko storilo še več? In kaj bi se po Vašem mnenju lahko?

Za bolnike z mišičnimi in živčno-mišičnimi obolenji je v Sloveniji relativno dobro poskrbljeno. Te bolezni spadajo v obvezno zdravstveno zavarovanje, bolniki imajo pravico do rehabilitacije (večina bolnikov koristi vsakoletno obnovitveno rehabilitacijo v Izoli), iz obveznega zdravstvenega zavarovanja prejmejo tudi brezplačno številne medicinsko tehnične pripomočke. Na socialnem področju pa za bolnike skrbi Društvo distrofikov Slovenije, ki je zelo dobro organizirano in ima številne aktivnosti.

8. Ste imeli veliko primerov bolnikov z mišično distrofijo, natančneje z ramensko-medenično mišično distrofijo?

Že vrsto let poznam skoraj vse bolnike z mišičnimi in živčno-mišičnimi obolenji v Sloveniji. Srečujemo se v ambulanti za mišične in živčno-mišične bolezni ali v ambulanti za tehnične pripomočke na URI-Soča ali med obnovitveno rehabilitacijo v Izoli, pa preko Društva distrofikov Slovenije, v katerem sem tudi aktiven.

9. Katera od oblik mišične distrofije je najpogostejša in zakaj?

Mišične in živčno-mišične bolezni so dedne, kronične, degenerativne in progresivne bolezni, ki neposredno ali posredno prizadenejo mišice. Za težje oblike bolezni je značilno postopno in nezadržno propadanje mišičnih vlaken, kar privede do delne ali popolne ohromelosti določenih mišičnih skupin, posledično pa do vse večjih težav pri gibanju, do stalne uporabe vozička in bolnikove odvisnosti od tuje pomoči pri opravljanju osnovnih dnevnih aktivnosti. Mišice z napredovanjem bolezni slabijo, mišični oslabeledosti se pridružijo tudi možne sekundarne posledice mišične oslabeledosti, kot so kontrakture (zmanjšana gibljivost sklepov), skolioza (vstran ukrivljena hrbtenica), težave z dihanjem, okvare srca itd.

Delovanje mišic je tesno povezano z živčevjem. Električni impulzi, ki potekajo po živcih, so signal za krčenje mišic. Iz centralnega živčnega sistema (možganov) potujejo impulzi za

zavestno, hoteno mišično krčenje. Potujejo po hrbtenjači navzdol do motoričnih živčnih celic v sprednjih rogovih hrbtenjačne sivine, od tam potujejo po izrastkih teh celic (aksonih) do posameznih mišic. Ko pride živčni impulz do končnih razvejkov aksona, se na mestu, ki ga imenujemo živčnomišični stik, sprosti posebna snov – mediator (acetilholin), ki vzdraži mišico (mišična vlakna), in na ta način pride do krčenja mišice.

Motorične živčne celice v sprednjih rogovih hrbtenjačne sivine, izrastki motoričnih živčnih celic (aksoni - periferni živci), živčnomišični stiki in mišična vlakna sestavljajo t. i. motorične enote. Motorična enota je osnovna sestavna enota mišičnega krčenja in predstavlja najmanjše število mišičnih vlaken, ki jih hkrati lahko aktivira osrednje živčevje.

Mišične in živčno-mišične bolezni prizadenejo enega ali več sestavnih delov motorične enote. Glede na to, kateri del motorične enote je prizadet, ločimo:

Miopatije, pri katerih je bolezenski proces v sami mišici. Med miopatijami so najpogostejše distrofinopatije (Duchennova in Beckerjeva mišična distrofija), ramensko medenična, facioskapulohumeralna in miotonična oblika mišične distrofije, kongenitalne miopatije, metabolne miopatije itd.

Spinalne mišične atrofije, pri katerih gre za okvare motoričnih živčnih celic v sprednjih rogovih hrbtenjače. Med spinalnimi mišičnimi atrofijami (SMA) so najbolj znane SMA tip 1 – infantilna oblika, imenovana tudi Werdnig Hoffmann, SMA tip 2 – intermediarna oblika in SMA tip 3 – juvenilna oblika imenovana tudi Kugelberg Welander.

Dedne nevropatije, pri katerih gre za okvare perifernih živcev (živcev, ki povezujejo motorične živčne celice in mišice). Govorimo o hereditarni motorično-senzorični nevropatiji (HMSN) ali Charcot-Marie-Tooth bolezni. Tudi med temi boleznimi jih je znano več vrst, najpogostejši sta HMSN 1 (demielinizacijska) in HMSN 2 (aksonska) oblika.

Bolezni živčnomišičnega stika, kjer gre za motnjo prenosa signala iz živca na mišico. Najbolj znana med temi boleznimi je miastenija gravis.

Čeprav so mišične in živčno-mišične bolezni med seboj zelo različne, tako po vzroku, času nastanka, klinični sliki, hitrosti napredovanja, vrsti in obsegu posledic, ki jih povzročajo, pa se v pogovornem jeziku za vse bolezni uporablja izraz distrofija oziroma za obolelega distrofik.

10. Približno koliko so stare osebe z mišično distrofijo, ki jih oz. ste jih obravnavali (najmlajša, najstarejša)?

Obravnaval sem tako dojenčke kot zelo stare bolnike, tudi več kot 90 let.

11. Se vam je katera oseba, obolela z mišično distrofijo, še posebej vtisnila v spomin? Če ja, zakaj?

Kot sem že zgoraj omenil je bilo teh bolnikov zelo veliko in vsak se ti nekako vtisne v spomin, tako da ne bi mogel izpostaviti posameznika.

12. Bi lahko našteli postopke zdravljenja/rehabilitacije, ki jih uporabljate pri svojem delu, in kako so učinkoviti?

Med vsemi zgoraj naštetimi boleznimi so najpogostejše in glede obravnave najzahtevnejše mišične distrofije in spinalne mišične atrofije. Pri obeh skupinah bolezni gre za dedne, progresivne bolezni z zgodnjim začetkom in relativno hitrim potekom. Razporeditev in stopnja oslabelosti mišic oziroma mišičnih skupin in iz tega izhajajoče sekundarne posledice, kot tudi

funkcijska sposobnost posameznika, so odvisne od oblike bolezni, razlikujejo pa se tudi med bolniki z isto obliko bolezni. Pri zdravljenju in vodenju distrofikov je zato nujen individualni pristop. Bolezni zaenkrat še ni mogoče ozdraviti, kar pa ne pomeni, da jih tudi ni mogoče zdraviti. Z ustrezno obravnavo je možno potek bolezni upočasniti in preprečiti oziroma upočasniti nastanek sekundarnih posledic in zapletov bolezni. Potrebno je redno izvajanje vaj za vzdrževanje mišične moči in gibljivosti v sklepah, vaj in ukrepov za preprečevanje nastanka kontraktur in skolioze, dihalnih vaj in postopkov čiščenje dihalnih poti. Zelo pomembna je tudi skrb za ustrezno telesno težo. Oprema s tehničnimi pripomočki lahko pomembno zmanjša odvisnost distrofika od tuje pomoči in mu izboljša kakovost življenja.

13. Ali na področju mišičnih distrofij potekajo raziskave (v svetu, pri nas) in kdaj lahko pričakujemo uspešnejše zdravljenje?

Na področju mišičnih in živčno mišičnih bolezni potekajo v svetu intenzivne raziskave in kažejo se tudi že prvi rezultati uspešnega zdravljenja. V prihodnjih letih lahko pričakujemo kar uspešno vzročno zdravljenje teh bolezni.

14. Kaj bi svetovali ljudem, ki se spopadajo z obliko mišične distrofije, in tistim, ki so v rizični skupini?

Naj bolezen do razumne mere sprejmejo, naj se borijo z njo, naj vzdržujejo svojo psihofizično kondicijo, naj se svojega telesa in svojih fizičnih omejitev ne sramujejo in naj se čim bolj aktivno vključujejo v socialno življenje.

3.6.2 INTERVJU Z GOSPO DOC. DR. LEO LEONARDIS

Intervju z gospo doc. dr. Leo Leonardis je bil opravljen 13. 2. 2018 v njeni pisarni na oddelku Kliničnega inštituta za klinično nevrofiziologijo v Univerzitetnem kliničnem centru Ljubljana. Namen intervjuja je bil izvedeti čim več o tem, kako prepoznavajo mišične distrofije, kakšni so vzroki za pojav mišičnih distrofij in kako blažijo simptome oziroma kako skrbijo za čim bolj kakovostno življenje bolnikov.

Ga. Lea Leonardis je vodja Centra za živčno mišične bolezni in vodja ambulantno-hospitalnega oddelka. Po izobrazbi je zdravnica, specialistka na področju nevrologije.

Leta 1993 je diplomirala na Medicinski fakulteti, leta 1997 naredila magisterij, leta 2002 specializacijo iz nevrologije in leta 2013 doktorat znanosti s področja biomedicine.

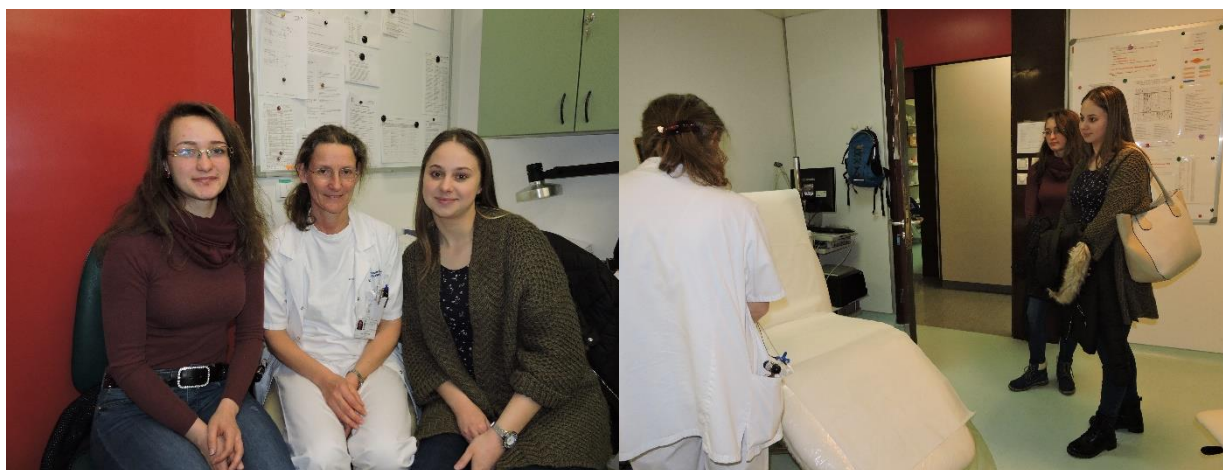
Ukvarja se z dedno-živčno-mišičnimi boleznimi, boleznimi periferne živčevja in živčno mišičnega stika in z motnjami dihanja.

Dejala je, da jo delo, ki ga opravlja, zelo veseli. Ukvarja se z osebami, obolelimi z redkimi boleznimi. Prav to raziskovanje in iskanje različnih vzrokov za bolezni jo najbolj veselita. Na oddelku je zaposlenih nekaj več kot deset zdravnikov, diplomirane medicinske sestre in fizioterapevti. Nekaj časa preživi na oddelku, poleg tega pa opravlja preglede po kliniki, posvetovanja in različne preiskave. Njen primarni cilj je izboljšati kakovost življenja osebam z mišično distrofijo in drugimi. Sama meni, da je kvaliteta življenja bistveno bolj pomembna kot dolžina le-tega. Pravi, da je zanjo vsak primer poseben. Skozi leta delovnih izkušenj je spoznala,

da se mlajši ljudje veliko težje soočajo z boleznijo. Po številu obolelih ne presegamo mednarodne populacije obolelih za tovrstnimi boleznimi.

Omenila je tudi Javno agencijo Republike Slovenije za zdravila in medicinske pripomočke (JAZMP), s katero dobro sodelujejo. Gre za ugledno in mednarodno agencijo na področju zdravil, medicinskih pripomočkov, krvi, tkiv in celic. Skrbijo za dobrobit ljudi in živali. Z aktivnostmi agencija omogoča dostopnost izdelkov in aktivnosti deležnikov, ki z doseganjem visokih standardov prinašajo napredke v znanosti in stroki v korist družbe.

Po končanem intervjuju nam je zdravnica pokazala prostore, kjer opravljajo različne preiskave in preglede. Med drugim je omenila preiskavo EEG - elektroencefalografijo, kjer s pomočjo elektrod nameščenih na površini glave, merijo možganske električne aktivnosti. To jim zelo pomaga pri diagnosticiranju bolezni. Pokazala pa nama je tudi primer lestvice s katero si pomagajo pri ocenjevanju bolnikov z živčnimi in živčni- mišičnimi boleznimi (priloga 2).



Slika 5: Gospa doc. dr. Lea Leonardis z raziskovalkama Lucijo Filipančič (levo) in Teo Kunej (desno)
(Čepin Tovornik, 13. 2. 2018)

Slika 6: Ogled prostora in naprav na oddelku Kliničnega inštituta za klinično nevrofiziologijo
(Čepin Tovornik, 13. 2. 2018)

3.6.3 INTERVJU Z GOSPODOM DR. ALEŠEM MAVROM IN GOSPODOM PROF. DR. BORUTOM PETERLINOM

Intervju z gospodom dr. Alešem Mavrom, dr. med., in gospodom prof. dr. Borutom Peterlinom, dr. med. je bil opravljen 13. 2. 2018 v Ljubljanski porodnišnici, kjer so na podstrešju prostori Kliničnega inštituta za medicinsko genetiko. Namen intervjuja je bil izvedeti predvsem načine dedovanja mišične distrofije, kje je vzrok, da se obolenje pojavi in kako prepoznajo gene, ki so oboleli pri posamezni obliki.

Najprej se je g. dr. Aleš Maver predstavil in opisal sam Inštitut za medicinsko genetiko. Dejal je, da slednji predstavlja ogromno različnih vrst diagnostike in genetskega svetovanja pri različnih boleznih v Sloveniji. Z napredno medicino in ogromno različnimi raziskavami na tem področju so ponudili novo možnost odkrivanja in preprečevanja rojstva otrok s kromosomskimi nepravilnostmi ali dedno prenosljivimi boleznimi. Pomagajo tako bolnikom kot tudi njihovim svojcem. Sodelujejo pri organizaciji fakultetnega in podiplomskega študija

na področju medicinske genetike. Prav zato je potrebno ogromno znanja, potrpežljivosti in raziskav.

Dejal je, da je pred časi razvrščanje mišičnih distrofij temeljilo le na opisu klinične slike in tipične starosti na začetku. Prave spremembe pa je povzročila tehnologija DNA oziroma molekularna genetika. Sedaj razvrščajo mišične distrofije poleg opisa klinične slike in starosti še po načinu dedovanja in po vrsti genetske napake. Na žalost pa kljub močnemu napredku medicine zdravila za mišične bolezni še niso odkrili. Meni, da je pomembno, da bolniku nudijo podporo in fizikalno zdravljenje ter zdravljenje bolezenskih zapletov.

Po izkušnjah in raziskavah je v otroštvu najpogostejša mišična distrofija Duchennova mišična distrofija. Zanj zbolijo približno 8 do 10/100 000 dečkov. Beckerjeva mišična distrofija je nekoliko manjša in znaša približno 7/100 000 dečkov. V odrasli dobi pa je najpogostejša miotonična distrofija. Zanj zbolijo okoli 10/100 000 prebivalcev.

Med pogovorom je bil prisoten tudi g. prof. dr. Borut Peterlin, predstojnik Inštituta za medicinsko genetiko. Sam je potrdil besede g. dr. Aleša Mavra. Dejal je, da se na Inštitutu trudijo po najboljših močeh in si želijo, da bodo še naprej tako uspešni na tem področju. Meni, da je ogromnega pomena raziskovalno delo, katero omogoča, da se naredijo spremembe, in da se s tem izboljšuje medicina oziroma natančneje genetika pri nas v Sloveniji, ki spada med ene izmed najpomembnejših v Evropi. S tujino imajo dobre odnose in veliko sodelujejo. Zelo mu je všeč, da se tudi že dijaki zanimamo za genetiko in dedovanje različnih bolezni.



Slika 7: Raziskovalki Lucija Filipančič (levo) in Tea Kunej (desno) pred Porodnišnico Ljubljana (Čepin Tovornik, 13. 2. 2018)



Slika 8: Skupinska fotografija ob koncu intervjuja (z leve Lucija Filipančič, g. dr. Aleš Maver, g. prof. dr. Borut Peterlin in Tea Kunej) (Čepin Tovornik, 13. 2. 2018)

3.6.4 INTERVJU Z GOSPODOM IZTOKOM MRAKOM

Intervju z gospodom Iztokom Mrakom je bil opravljen 13. 2. 2018 na Društvu distrofikov Slovenije v Ljubljani. Namen intervjuja je bil izvedeti, kako društvo deluje in pomaga mišičnim distrofikom, kako se osebe z mišičnimi distrofijami spopadajo in kako on sam doživlja bolezen, saj tudi sam trpi za eno od oblik mišične distrofije, kaj lahko kot oboleli za mišično distrofijo pove o tem, kako je v Sloveniji poskrbljeno za invalide, in kaj meni, kje bi se lahko zadeve izboljšale.

Iztok Mrak se je rodil 19. 9. 1983 v Ljubljani. Po izobrazbi je univerzitetni diplomirani socialni delavec z opravljenim strokovnim izpitom s področja socialnega varstva. Študijsko prakso je opravljal na Osnovni šoli Mirana Jarca v Ljubljani, v okviru katere je sodeloval z vsemi deležniki šole ter bil aktiven pri vzpostavljanju in vzdrževanju pogojev za optimalni razvoj vsakega učenca. Izkušnje je nabiral tudi na Univerzitetnem rehabilitacijskem inštitutu RS – Soča, natančneje na Kliniki za fizikalno medicino in rehabilitacijo. Med letoma 2009 in 2013 je v Društvu za aktivno participacijo ljudi z manj priložnostmi AMI opravljal funkcijo predsednika, kjer se je zavzemal za razbijanje predsodkov in stereotipov o sposobnostih ter potencialih slovenskih invalidov. Sodeloval je tudi pri številnih domačih in mednarodnih projektih. Društvu distrofikov Slovenije se je pridružil septembra 2010, kot strokovni vodja posebnih socialnih programov.

Po predstavitvi svojega življenja je podrobno prestavil Društvo distrofikov Slovenije, v delovanje katerega vlaga ogromno truda in volje.

Društvo distrofikov Slovenije je nacionalna reprezentativna invalidska organizacija, ki deluje na področju celotne Slovenije. Že od ustanovitve leta 1969 na prostovoljni osnovi združuje ljudi, ki obolevajo za katero od oblik mišičnega ali živčno-mišičnega obolenja (distrofike).

Leta 1992 je bilo Društvo distrofikov Slovenije sprejeto med redne člane evropskega združenja društev distrofikov EAMDA (European Alliance of Neuromuscular Disorders Associations).

Društvo distrofikov Slovenije je ustanovitelj dveh invalidskih podjetij Birografika BORI d. o. o. s sedežem v Ljubljani in Doma dva topola d. o. o. v Izoli. Poslovna identiteta podjetja Birografika BORI se razvija po načelih inovativnega grafičnega podjetja, hkrati pa tudi kot prodorno invalidsko podjetje, v katerem se po profesionalnih in tržnih načelih uveljavljajo mladi ljudje s svežimi idejami, med katerimi so distrofiki in drugi invalidi povsem enakovredni delavci. Osnovna dejavnost Doma dva topola pa je izvajanje skupinske obmorske obnovitvene rehabilitacije, ki veliko pripomore k ohranjanju bioloških potencialov distrofikov. Podjetje sodeluje z Zavodom za zdravstveno zavarovanje Slovenije in z Univerzitetnim rehabilitacijskim inštitutom RS Soča. Zaradi prijetne lokacije doma je okolje primerno tudi za izvajanje številnih drugih socialnih programov, kot so izobraževanja, predavanja, tečaji, seminarji, okrogle mize in šahovski turnirji.

Društvo ima preko 940 rednih članov z različnimi oblikami mišičnih in živčno-mišičnih obolenj in preko 250 podpornih članov.

Društvo distrofikov Slovenije je v svojem dosedanjem delovanju razvilo vrsto posebnih socialnih programov, kateri so usmerjeni izključno v zadovoljevanje specifičnih in splošnih potreb distrofikov v Sloveniji. Mednje spadajo prevozi, osebne asistence, celovita obnovitvena rehabilitacija distrofikov, neodvisno življenje distrofikov, ohranjanje zdravja, informativna dejavnost, individualne pomoči distrofikom, fizična pomoč in življenjska oskrba, služba za pomoč distrofikom, podpora izobraževanju, oskrba s tehničnimi pripomočki, šport in kultura. Znotraj teh socialnih programov osebe z mišično distrofijo uresničujejo interese in zadovoljujejo del svojih potreb.

G. Iztok Mrak ima eno izmed mišičnih distrofij, zato sam najbolje ve, kako se človek s tem spopada. Mnenja je, da bi država morala še bolj poskrbeti za obolele osebe, invalide. Ker gre za obolenje, za katerega je značilno postopno in nezadržno propadanje mišičnih vlaken, je to za osebo še toliko težje.

Skozi pogovor sva spoznali, da je zelo preprost človek, odkrit, aktiven ter da živi polno življenje. Kot pravi Iztokov moto: »Ni velik tisti, ki še nikoli ni padel, ampak tisti, ki je padel in potem vstal«. Človeka napolni z mnogo energije in dobrega vzdušja.



Slika 9: Med intervjuvanjem g. Iztoka Mraka
(Čepin Tovornik, 13. 2. 2018)



Slika 10: Skupinska fotografija ob koncu intervjuja
(z leve Tea Kunej, g. Iztok Mrak in Lucija Filipančič)
(Čepin Tovornik, 13. 2. 2018)

3.6.5 INTERVJU Z GOPODOM PROF. DR. JANEZOM ZIDARJEM

Intervju z gospodom prof. dr. Janezom Zidarjem je bil opravljen 13. 2. 2018 na oddelku Kliničnega inštituta za klinično nevrofiziologijo v Univerzitetnem kliničnem centru Ljubljana. Namen intervjuja je bil izvedeti čim več o tem, kako prepoznavajo mišične distrofije, kakšni so vzroki za pojav mišičnih distrofij in katere se najpogosteje pojavljajo.

Po končanem intervjuju na Inštitutu za medicinsko genetiko smo se odpravili nazaj na Univerzitetni klinični center, kjer sva se pogovarjali še z g. Janezom Zidarjem.

Podobno kot ga. doc. dr. Lea Leonardis je dejal, da ga delo s tovrstnimi bolniki zelo veseli že od malega. Skozi delovna leta na tem oddelku se je soočil z veliko različnimi vrstami mišičnih bolezni. Pravi, da je zanj prav vsak pacient poseben in da so si kljub enaki diagnozi vsi različni.

Pravi, da so mišične distrofije razširjene po vsem svetu, da je v Sloveniji pojavnost mišičnih distrofij številčno enaka kot drugod. Kot zdravnik osebam z mišično distrofijo pogosto predpiše kortikosteroide, da s tem sprošča mišice. Dejal je, da je pomembno, da te osebe delajo vaje za raztezanje mišic in s tem preprečujejo nastanek kontraktur. V nekaterih primerih pa se odloči tudi za operacijo.

Mnenja je, da je njegova naloga ta, da omogoči osebam z mišično distrofijo čimbolj kakovostno življenje. Pri njegovih odločitvah o zdravljenju teh bolezni so mu v pomoč opravljene raziskave. Meni, da so te izrednega pomena. G. prof. dr. Janez Zidar, dr. med. sodeluje pri različnih

strokovnih srečanjih, z veseljem se odzove na intervjuje in piše strokovne članke. Slednji so nama pri teoretičnem delu zelo pomagali.



Slika 11: Intervjuvanje g. prof. dr. Janeza Zidarja (z leve Tea Kunej in Lucija Filipančič)
(Čepin Tovornik, 13. 2. 2018)



Slika 12: Skupinska fotografija ob koncu intervjuja (z leve g. prof. dr. Janez Zidar, Tea Kunej in Lucija Filipančič)
(Čepin Tovornik, 13. 2. 2018)

3.7 ŽIVLJENJSKA ZGODBA GOSPODA BOŠTJANA KUNEJA

Samostojnost

Definicija samostojnosti je kratka, a zajema širok spekter interpretacij. Kar je za marsikoga samoumevno, je zame težko dosegljivo oz. nepredstavljivo, saj imam zaradi obolenosti za ramensko-medenično mišično distrofijo precej omejeno možnost gibanja. In še to gibanje je vezano zgolj in samo na invalidski voziček, s katerim pa se je nemogoče popolnoma vključevati v razne oblike socialne vključenosti, saj si omejen pri premagovanju daljših poti in odvisen od vremena.

Kdo sem?

Sem 38-letni Boštjan Kunej iz Bistrice ob Sotli, kjer živim s svojo 65-letno materjo in ženo Marjetko. Leta 1996 sem kljub bolezni začel z delom v Javnem zavodu Kozjanski park, kjer sem se leta 1999 tudi redno zaposlil. Leta 2001 je napredujoča distrofija stopila korak naprej in mi onemogočila hojo po stopnicah. Glede na to, da bolezen napreduje, mi je vmes začela povzročati tudi težave pri sami vožnji osebnega vozila, kljub nenehnim prilagoditvam in izboljšavam. A ker me je življenje naučilo biti vztrajen in močan, sem se trudil z vožnjo, dokler sem lahko. Medtem sem doma »presedlak« na električni invalidski voziček, kar je pomenilo dodaten strošek za naše skromne prihodke – mati namreč prejema okrog 400 € pokojnine, žena pa je trenutno brez službe. Dodatne stroške, rečem jim »distrofični stroški«, je povzročila tudi adaptacija in prilagoditev sanitarij, kopalnice, spalnice, vhoda in okolice hiše. Zaradi nenehne, vsakodnevne fizične pomoči mati in žena občutita težke posledice na svoji hrbtenici, zato sem se angažiral in si doma uredil tudi sobno dvigalo, ki mi omogoča, da živim brez tuje pomoči še naprej.

Tako me bolezen z leti vse bolj oddaljuje od moje velike življenjske strasti – vožnje.

A četudi je moje življenje posuto s trnjem in me usoda vedno znova in znova preizkuša, sem vseeno zelo pozitiven človek, katerega zanimajo in veselijo enake ali podobne stvari kot večino ostalih.

Kaj si želim?

Moja največja želja je mobilnost. Želim si kdaj oditi s kakšnim prijateljem na košarkarsko tekmo, na klepet ob kavici izven svojega mesta, si ogledati katero izmed številnih lepot Slovenije, obiskati starega prijatelja, s katerim se nisva videla že, odkar se je odselil iz naše soseske, ipd. Za mnoge malenkosti, a zame (nedosegljive) sanje.

Boštjan Kunej

3.8 PRIMERJAVA REZULTATOV IN RAZPRAVA

Mišične distrofije so ena od redkih skupin dednih bolezní skeletnih mišic. So klinično, genetsko in biokemično raznovrstne in se kažejo kot propadanje mišičnine, ki jo nadomeščata maščevje in vezivo. Za posledico imajo tudi invalidnost, ki je v današnjem času precej pogosta ne le zaradi mišičnih in živčno-mišičnih obolenj, ampak tudi zaradi drugih vzrokov, kot so druge prirojene telesne napake in posledice bolezní ali pa poškodbe. Invalidnost osebe, zelo spremeni samo kvaliteto življenja te osebe. Zato se tudi invalidne osebe borijo za to, da bi jih obravnavali kot čim bolj enakovredne in da bi bile lahko na področjih, ki jih kljub invalidnosti še vedno zmorejo, čim manj prikrajšane, omejene in zatirane. Velikokrat pa je vzrok za njihovo zatrtje tudi premajhna ozaveščenost ljudi, na splošno o sami invalidnosti, vzrokih invalidnosti, in fizičnih ter psihičnih sposobnosti posameznih skupin invalidov. Če se osredotočimo nazaj na osebe z mišično distrofijo, pa je tem invalidom lahko v veliko pomoč in predvsem podporo Društvo distrofikov Slovenije, ki ima svoj sedež v Ljubljani, in na katerega se lahko vedno obrnejo po pomoč.

Rezultati naše raziskave so bili pridobljeni iz anketnih vprašalnikov, ki so jih izpolnjevali dijaki četrtnih letnikov programa zdravstvena nega na Srednji zdravstveni šoli Celje.

Kljub temu da so mišične distrofije ena redkih obolenj, je višji odstotek (69 %) dijakov že slišalo za njo. Na to vprašanje pa se nanaša **prva hipoteza**, ki se glasi: **Višji odstotek predstavljajo anketirani dijaki Srednje zdravstvene šole v Celju, ki so že slišali za mišične distrofije.** Hipoteza je potrjena, saj je odstotek dijakov, ki še ni slišala za mišične distrofije, nižji od dijakov, ki so že slišali zanjo.

39 % anketiranih dijakov ve, da so mišične distrofije dedne bolezní skeletnih mišic.

Različne vrste mišičnih distrofij se tudi najrazličneje pojavljajo in dedujejo. Nekatere se pojavijo že v otroštvu ali ob rojstvu, nekatere pa tudi kasneje v življenju. Vse to sva zasledili tudi v pogovoru z gospodom dr. Alešem Mavrom. V pogovoru izvemo, da je pred časi razvrščanje mišičnih distrofij temeljilo le na opisu klinične slike in tipične starosti na začetku. Do prvih sprememb pride s tehnologijo DNA oziroma molekularno genetiko. Tako lahko po novem razvrščajo mišične distrofije, poleg opisa klinične slike in starosti, še po načinu dedovanja in po vrsti genetske napake. Pravi, da je po njegovih izkušnjah in raziskavah najpogostejša mišična distrofija v otroštvu Duchennova mišična distrofija, za katero zbolí približno 8 do 10/100 000 dečkov. Sledi Beckerjeva mišična distrofija in znaša približno 7/100 000 dečkov. V odrasli dobi pa je najpogostejša miotonična distrofija. Zanjó zbolí okoli 10/100 000 prebivalcev.

Tudi rezultati najine raziskave kažejo, da največji odstotek anketiranih dijakov (25 %) meni, da je čas pojava bolezní odvisen od vrste bolezní. Na vprašanje, kdaj se bolezen najpogosteje pojavi, pa se nanaša **druga hipoteza**, ki se glasi: **Anketirani dijaki Srednje zdravstvene šole v Celju najpogosteje menijo, da se mišične distrofije pojavijo med dvajsetim in tridesetim letom starosti.** Ta hipoteza **ni potrjena**, saj so dijaki odgovorili s tem odgovorim le v 7 %. V kar 22 % pa so mnenja, da se bolezen pojavi po petdesetem letu.

Vsak bolnik ne glede na to, za katero bolezen gre, si želi slišati, da se bolezen da uspešno pozdraviti. Za bolnike z mišično distrofijo je seznanitev z diagnozo nekaj, kar za vedno spremeni njihovo življenje, saj danes žal še ne poznajo zdravila, ki bi uspešno zdravilo mišične distrofije. Zdravljenje pri mišičnih distrofijah poteka simptomatsko. Gospod dr. Aleš Maver je med pogovorom izpostavil, da na žalost kljub močnemu napredku medicine zdravila za mišične bolezni še niso odkrili. Meni, da je pomembno, da bolniku nudijo podporo in fizikalno zdravljenje ter zdravljenje bolezenskih zapletov.

Kot zdravnik g. prof. dr. Janez Zidar osebam z mišično distrofijo pogosto predpiše kortikosteroide, da s tem sprošča mišice. Pravi, da je pomembno, da te osebe delajo vaje za raztezanje mišic in s tem preprečujejo nastanek kontraktur, v nekaterih primerih pa se odloči tudi za operacijo. Zdravnica ga. doc. dr. Lea Leonardis pa pravi, da je njen primarni cilj izboljšati kakovost življenja osebam z mišično distrofijo in drugimi živčno-mišičnimi obolenji, ter meni, da je kvaliteta življenja bistveno bolj pomembna kot dolžina le-tega. Skozi leta delovnih izkušenj pa je spoznala, da se mlajši ljudje veliko težje soočajo z boleznijo.

Ko sva anketirane dijake povpraševale po tem, ali so mišične bolezni ozdravljive, so ti v 38 % odgovorili z ne. Na to vprašanje se nanaša tudi **tretja hipoteza**, ki se glasi: **Nižji odstotek anketiranih dijakov Srednje zdravstvene šole Celje meni, da so mišične distrofije ozdravljive.** Nižji odstotek (6 %) anketiranih dijakov meni, da so mišične distrofije ozdravljive, zato je tretja hipoteza **potrjena**.

Na kakšen način nastopi mišična distrofija, je odvisno od same vrste mišične distrofije, nekatere napredujejo hitreje, druge počasneje. Vsekakor pa nastopi kot postopno slabljenje in ne prizadene vseh mišic na enkrat. Raziskava je pokazala, da anketirani dijaki v 60 % menijo, da bolezen nastopi kot postopno slabljenje mišic.

Kljub temu da gre za redko vrsto bolezni, je v Sloveniji, kar nekaj oseb z živčno-mišičnimi obolenji. Društvo ima namreč preko 940 rednih članov z različnimi oblikami mišičnih in živčno-mišičnih obolenj in preko 250 podpornih članov.

Prevalenca na milijon prebivalcev v Sloveniji pri posameznih oblikah mišičnih distrofij znaša za Duchennovo MD 32, Beckerjevo MD > 7, Facioskapulohumeralno MD 20, ramensko-medenična MD <40, miotonično distrofijo 50, spinalne MD 12 (Društvo distrofikov Slovenije, 2018).

Med anketiranimi dijaki je odstotek dijakov, ki poznajo osebo z mišično distrofijo, majhen (10 %), 74 % anketiranih dijakov ne pozna osebe z mišično distrofijo.

Anketirani dijaki Srednje zdravstvene šole Celje so na vprašanje, kdo so invalidi, v največjem odstotku (35 %) odgovorili, da so to osebe, ki so zaradi prirojene telesne napake, posledic bolezni ali poškodbe nesposobne ali le delno sposobne za delo, sledi, da so to osebe, ki so zaradi poškodbe ostale brez dela telesa (24 %), osebe, ki so na invalidskem vozičku (23 %), osebe z motnjami v razvoju (14 %), 1 % pa je takšnih, ki so odgovorili z ne vem. Raziskava (Komplet, 2011, str. 18) je na vzorcu 35 učencev devetega razreda osnovne šole Vojnik, pokazala, da 11,3 % učencev meni, da so invalidi tiste osebe, ki so na invalidskem vozičku, 60,4 % učencev meni, da je invalid oseba, ki zaradi določene hibe (psihične ali motorične) ni

zmožna sama delno ali v celoti zadovoljiti svojih in družbenih potreb, 28,3 % učencev pa meni, da je invalidna oseba motorično prizadeta in potrebuje pomoč drugih ljudi za svoje premikanje.

8. vprašanje ima 10 navedenih trditev, s katerimi so anketirani dijaki po petstopenjski lestvici ocenili stopnjo strinjanja. Najpogostejši odgovor pri trditvi, želim si pridobiti več znanja o osebah z mišično distrofijo je bil, da se strinjajo oz. popolnoma strinjajo (70 %). Pri trditvi, želim si, da bi se na naši šoli kdaj izvedla okrogla miza o mišičnih distrofijah, so anketirani dijaki v 74 % odgovorili s strinjam se oz. s popolnoma se strinjam, 17 % pa je bilo neodločenih. Pogosto bere članke o mišični distrofiji samo 2 % anketiranih dijakov. 35 % anketiranih dijakov si želi delati z bolniki z mišično distrofijo, 41 % jih je glede tega neodločenih, 23 % pa si jih ne želi delati s takšnimi osebami. 72 % anketiranih dijakov se strinja oz. popolnoma strinja s trditvijo, da bi v šoli morali več govoriti o invalidnih osebah, 83 % pa, da bi morali širiti več znanja o raznih boleznih in predstavljati življenjske zgodbe, da bi bili ljudje bolj ozaveščeni o invalidnosti. S trditvijo, o invalidih imam dovolj znanja, da vem, kdo vse so invalidi, se strinja oz. popolnoma strinja 51 % anketiranih dijakov, 5 % pa se jih boji, ker jim ne znajo pomagati. 42 % anketiranih oseb se strinja oz. popolnoma strinja, da se veliko ljudi invalidom posmehuje.

Na 8. vprašanje se nanaša **četrti hipoteza**, ki se glasi: **Višji odstotek anketiranih dijakov Srednje zdravstvene šole Celje se strinja oz. popolnoma strinja, da bi večja ozaveščenost ljudi zmanjšala stigmatizacijo invalidnih oseb.** Ta hipoteza je **potrjena**, saj se s trditvijo strinja 76 % anketiranih dijakov.

4 ZAKLJUČEK

Že v uvodu sva omenili, da so mišične distrofije postale del vsakdana in da za njimi lahko zbolijo tako odrasli kot tudi tisti najmlajši. Skozi celotno nalogo sva spoznali, da so različne oblike mišičnih distrofij izražene na različne načine. Ene napredujejo zelo hitro in zato osebe postanejo odvisne hitreje od drugih ter posledično na invalidskem vozičku, nekatere pa napredujejo počasneje, a kljub vsemu je bolezen za tistega, ki se z njo sooča, izredno težka in pusti velik pečat v njegovem življenju. Vsak si želi biti samostojen, se gibati, se čutiti sprejetega v družbo. Ko zbolíš za tako vrsto bolezni in se ves čas zavedaš, kaj bo ta prinesla s seboj, da boš nekega dne v veliki meri ali pa popolnoma odvisen od drugega, se moreš naučiti živeti z boleznijo. Temu je namenjeno Društvo distrofikov Slovenije, ki pomaga ljudem, da sprejmejo bolezen, in jih uči, kako se soočiti z njo.

Potreben je čas. Nekateri bolezen sprejmejo, se naučijo živeti z njo, nekateri pa je ne sprejmejo nikoli. Pa vendar gre za ljudi, ki so na mentalnem področju zdravi, imajo enake želje in cilje v življenju kot zdravi. Veliko jih tako kot zdravi ljudje hodi v službo. Misliiva, da imajo na tem področju sicer manjše možnosti, a da je kljub temu iz dneva v dan bolje poskrbljeno tudi za to, in verjameva, da bodo nekoč imeli ljudje še več možnosti zaposlitve.

Narava je pestra in čudovita. Nihče ni sam kriv, da ima od bolezni nekoliko spremenjeno telo. Vasko živo bitje je enkratno, neponovljivo, neprecenljivo, lepo in vredno spoštovanja. OPOGUMI SE, ODLOČI SE, SPOŠTUJ SE IN ZMAGAJ! (Zupan in Plevnik, 2013, str. 5)

Meniva, da je stigmatizacija oseb z mišičnimi distrofijami in prav tako ostalih invalidov še vedno precejšnja, kljub temu da ne gre za redke primere. Da bi večja ozaveščenost zmanjšala stigmatizacijo invalidnih oseb, se strinja tudi 76 % anketiranih dijakov. Ljudje prehitro sodijo po zunanosti in se posmehujejo, še preden spoznajo zgodbo invalidne osebe, ne glede na to, ali gre za bolezen, telesno napako ali nesrečo. To je pokazala tudi raziskava, saj se kar 42 % anketiranih dijakov strinja, da se veliko ljudi posmehuje invalidom. Kljub temu da se tudi invalidne osebe vedno bolj odpirajo javnosti, delijo svoje zgodbe, ljudje še vedno gledajo na invalidne osebe s predsodki.

Tudi sami bi lahko pripomogli h kakovostnejšemu življenju invalidnih oseb, če bi le poskusili na stvari gledati iz njihovega zornega kota. Stvari, ki so nam popolnoma samoumevne, lahko njim predstavljajo ogromen napor in veliko vložene časa. Eden od primerov so javni prevozi, nam nekaj vsakdanjega, za njih nekaj izredno težko dosegljivega. Od točke A do točke B invalidne osebe vedno potrebujejo nekoga, ki jih bo pospremil oziroma jih odpeljal do željenega cilja. Na mnogo področjih bi jim lahko zagotovili večjo samostojnost že samo s tem, da bi mislili na to kaj to predstavlja tako za tiste najbolj gibalno ovirane osebe, kot tudi tiste manj gibalno ovirane, se držali pravil, kot so parkirna mesta za invalide, na javnih mestih poskrbeli za ureditev stopnišč tako, da bi bila dostopna tudi invalidskim vozičkom.

Ozaveščenost oseb bi vsekakor zmanjšala stigmatizacijo invalidnih oseb. Kljub temu da se že vedno več govori o raznih vrstah invalidnosti, bi se moralo ozaveščati tudi vedno bolj o tem, kaj se še lahko naredi z naše stvari za izboljšanje gibanja invalidov. Tudi same želiva z raziskavo in nalogo dodati košček v mozaik znanja, ki bo pomagal k večji osveščenosti ljudi o invalidih. Na šoli bova za dijake pripravili okroglo mizo in predstavili rezultate raziskave.

Stigmatizacijo bi lahko zmanjšalo tudi znanje o sposobnostih mišičnih distrofikov. Nekatere oblike bolezni sicer res hitro napredujejo, ampak to ne pomeni, da so takšne osebe popolnoma onesposobljene za delo. Vedno več se govori o različnih primerih invalidnosti, ampak potrebno bi bilo izpostaviti tudi invalidovo sposobnost in zagnanost za delo.

Osebe z mišično distrofijo ne morejo vseh stvari početi tako, kot jih počnemo zdravi ljudje, ampak prav tako bi se morale razširiti znanje o tem, da tako kot zdravi lahko hodijo v službo in opravljajo najrazličnejša dela. Ukvarjajo se lahko tudi z drugimi dejavnostmi, kot so svetovalna in pisarniška dela, na področju telesne aktivnosti pa lahko tudi oni kljub gibalni oviranosti plavajo, kar tudi pozitivno vpliva na njihovo počutje.

Odličen primer tega, da so osebe z mišičnimi distrofijami daleč od nesposobnega, je Društvo distrofikov Slovenije, kjer so zaposlene takšne osebe, ki društvo zelo uspešno in zagnano vodijo. Ampak koliko ljudi sploh ve, da se dobro znajdejo v življenju kljub svoji gibalni oviranosti, seveda pa potrebujejo pomoč in nekatere prilagoditve. Misliva, da bi zato morali mediji pogosteje pisati in poročati o tej tematiki, da bi začeli ljudje drugače gledati na takšne osebe ter jih ceniti in spoštovati. Ko ljudje izpostavijo svojo življenjsko zgodbo, to pri ljudeh vzbudi spoštovanje. Zato je potrebno spodbuditi ljudi, da povedo svoje življenjske zgodbe.

Z izdelavo raziskovalne naloge sva se ogromno naučili o mišičnih distrofijah in spoznali, kako hitro se lahko življenje spremeni. Spoznali sva, da imajo invalidne osebe neverjetno voljo in ljubezen do življenja, kar potrjuje tudi g. Boštjan Kunej, in ga znajo živeti in ceniti, kar marsikdo od nas, ki je fizično zdrav, ne zna. Tudi sami sedaj drugače gledava na stvari, in vidiva, da je res na vsakem koraku neka stvar, ki bi jo lahko prilagodili invalidnim osebam in jim olajšali napor pri gibanju.

Za konec bi dodale še lepo misel iz knjige Tudi jaz sem sposoben plavati:

Bodi pogumen! Naj ti ne bo nerodno pred pogledi drugih. Samo plitvi in po duhu revni ljudje vsiljivo gledajo, se obračajo ali celo nespoštljivo obrekujejo. Ne meni se zanje, pojdi prek tega. S svojo odločnostjo in pogumom jih premagaj in bodi ponosen na to!
(Zupan, Plevnik, 2013, str. 5)

5 VIRI IN LITERATURA

5.1 LITERATURA

Društvo distrofikov Slovenije. O distrofiji. Dostopno na: http://www.drustvo-distrofikov.si/?page_id=16185 (8. 3. 2018).

Hribernik, M. Enciklopedija sodobne medicine. Izola: Meander, 2007, str. 158.

Komplet, K. Invalid sem - pa kaj? Raziskovalna naloga OŠ Vojnik, Vojnik, 2011, str. 18. Dostopno na: <https://www.knjiznica-celje.si/raziskovalne/4201109245.pdf> (8. 3. 2018).

Kunej, B. Življenjska zgodba dostavljena po elektronski pošti, 5. 3. 2018.

Zidar, J. Mišične distrofije. V: farm vest 2016, str. 179-181; 67. Inštitut za klinično nevrofiziologijo, Univerzitetni klinični center Ljubljana. Dostopno na: <http://www.sfd.si/uploads/datoteke/zidar.pdf> (10. 3. 2018).

Zupan, A. Intervju dostavljen po elektronski pošti, 6. 2. 2018.

Zupan, A., Plevnik, M. Tudi jaz sem sposoben plavati. Priročnik za plavanje distrofikov, Društvo distrofikov Slovenije, Ljubljana, 2013, str. 5.

5.2 USTNI VIRI

Leonardis, L., 13. 2. 2018.

Maver, A., 13. 2. 2018.

Mrak, I., 13. 2. 2018.

Peterlin, B., 13. 2. 2018.

Zidar, J., 13. 2. 2018.

5.3 VIRI SLIK

Čepin Tovornik, P. Slikovni material, slike 1-12, slika na naslovnici, 13. 2. 2018.

6 PRILOGE

Priloga 1: Anketni vprašalnik o mišičnih distrofijah

Priloga 2: Primer lestvice, s katero si pomagajo pri ocenjevanju bolnikov z živčnimi in živčno-mišičnimi boleznimi (v tem primeru lestvica za ALS - amiotrofična lateralna skleroza)

ANKETNI VPRAŠALNIK O MIŠIČNIH DISTROFIJAH

Spoštovani!

Sva dijakinji 4. letnika Srednje zdravstvene šole Celje. V letošnjem šolskem letu izdelujeva raziskovalno nalogo o mišičnih distrofijah. V ta namen sva sestavili anonimni anketni vprašalnik, s katerim želiva ugotoviti znanje dijakov o mišičnih distrofijah in njihova stališča do invalidov. Za izpolnitev anketnega vprašalnika se Vam že vnaprej lepo zahvaljujema. **Pri vsakem vprašanju je možen samo en odgovor, razen tam, kjer je to posebej označeno.** Hvala za sodelovanje.

Datum izpolnjevanja anketnega vprašalnika: _____

Letnik in oddelek: _____

Spol:

- a) Moški
- b) Ženski

1) Ali ste že slišali za mišične distrofije?

- a) Da
- b) Ne

2) Kaj so mišične distrofije?

- a) Oslabelost mišic v starosti
- b) Hude poškodbe mišice
- c) Dedne bolezni skeletnih mišic
- d) Operativne odstranitve dela mišice zaradi poškodb
- e) Ne vem
- f) Ne vem, kaj so mišične distrofije

3) Kdaj se mišične distrofije najpogosteje pojavijo?

- a) Od 0 do 15 let
- b) Od 20 do 30 let
- c) Po 50 letu
- d) Odvisno od vrste obolenja
- e) Ne vem
- f) Ne vem, kaj so mišične distrofije

4) Ali so mišične distrofije ozdravljive?

- a) Da
- b) Ne
- c) Ne vem

5) Kako nastopi bolezen?

	Da	Ne	Ne vem
Kot takojšnja oslabeledost mišic			
Kot takojšnja popolna odpoved ene mišice			
Kot takojšnja popolna odpoved vseh mišic			
Kot postopno slabljenje mišic			
Kot postopno slabljenje vseh mišic			

6) Poznate kakšno osebo z mišično distrofijo?

- a) Da
- b) Ne
- c) Ne vem, kaj je mišična distrofija

7) Kdo so po vašem mnenju invalidi? (možnih je več odgovorov)

- a) Samo oseba, ki je na invalidskem vozičku
- b) Samo oseba, ki je zaradi poškodbe ostala brez dela telesa
- c) Osebe z motnjami v razvoju
- d) Osebe, ki so zaradi prirojene telesne napake, posledic bolezni ali poškodbe nesposobne ali le delno sposobne za delo
- e) Ne vem

8) S križcem označite stopnjo strinjanja od 1 do 5, kjer 1 pomeni, da se s trditvijo sploh ne strinjate, 2, da se ne strinjate, 3, niti-niti (neodločeno), 4, da se strinjate in 5, da se popolnoma strinjate.

Trditve	1	2	3	4	5
Želim si pridobiti več znanja o osebah z mišičnimi distrofijami.					
Želim si, da bi se na naši šoli kdaj izvedla okrogla miza o mišičnih distrofijah.					
Pogosto berem članke o mišičnih distrofijah.					
Želim delati z bolniki z mišično distrofijo.					
V šoli bi morali več govoriti o invalidnih osebah.					
Invalidnih oseb se bojim, ker jim ne znam pomagati.					
Morali bi širiti več znanja o raznih boleznih in življenjske zgodbe, da bi bili ljudje bol ozaveščeni o invalidnosti.					
O invalidih imam dovolj znanja in vem kdo vse so invalidi.					
Veliko ljudi se invalidom posmehuje.					
Večja ozaveščenost ljudi bi zmanjšala stigmatizacijo invalidnih oseb.					

ALS Functional Rating Scale Revised (ALS-FRS-R)

Date:.....Name patient:.....Date of Birth:.....

Patient's number.....Right-/left-handed

Item 1: SPEECH

- 4 Normal speech process
- 3 Detectable speech disturbance
- 2 Intelligible with repeating
- 1 Speech combined with non-vocal communication
- 0 Loss of useful speech

Item 2: SALIVATION

- 4 Normal
- 3 Slight but definite excess of saliva in mouth; may have nighttime drooling
- 2 Moderately excessive saliva; may have minimal drooling (during the day)
- 1 Marked excess of saliva with some drooling
- 0 Marked drooling; requires constant tissue or handkerchief

Item 3: SWALLOWING

- 4 Normal eating habits
- 3 Early eating problems – occasional choking
- 2 Dietary consistency changes
- 1 Needs supplement tube feeding
- 0 NPO (exclusively parenteral or enteral feeding)

Item 4: HANDWRITING

- 4 Normal
- 3 Slow or sloppy: all words are legible
- 2 Not all words are legible
- 1 Able to grip pen, but unable to write
- 0 Unable to grip pen

Item 5a: CUTTING FOOD AND HANDLING UTENSILS

Patients without gastrostomy → Use 5b if >50% is through g-tube

- 4 Normal
- 3 Somewhat slow and clumsy, but no help needed
- 2 Can cut most foods (>50%), although slow and clumsy; some help needed
- 1 Food must be cut by someone, but can still feed slowly
- 0 Needs to be fed

Item 5b: CUTTING FOOD AND HANDLING UTENSILS

Patients with gastrostomy → 5b option is used if the patient has a gastrostomy and only if it is the primary method (more than 50%) of eating .

- 4 Normal
- 3 Clumsy, but able to perform all manipulations independently
- 2 Some help needed with closures and fasteners
- 1 Provides minimal assistance to caregiver
- 0 Unable to perform any aspect of task

Item 6: DRESSING AND HYGIENE

- 4 Normal function
- 3 Independent and complete self-care with effort or decreased efficiency
- 2 Intermittent assistance or substitute methods
- 1 Needs attendant for self-care
- 0 Total dependence

Item 7: TURNING IN BED AND ADJUSTING BED CLOTHES

- 4 Normal function
- 3 Somewhat slow and clumsy, but no help needed
- 2 Can turn alone, or adjust sheets, but with great difficulty
- 1 Can initiate, but not turn or adjust sheets alone
- 0 Helpless

Item 8: WALKING

- 4 Normal
- 3 Early ambulation difficulties
- 2 Walks with assistance
- 1 Non-ambulatory functional movement
- 0 No purposeful leg movement

Item 9: CLIMBING STAIRS

- 4 Normal
- 3 Slow
- 2 Mild unsteadiness or fatigue
- 1 Needs assistance
- 0 Cannot do

Item 10: DYSPNEA

- 4 None
- 3 Occurs when walking
- 2 Occurs with one or more of the following: eating, bathing, dressing (ADL)
- 1 Occurs at rest: difficulty breathing when either sitting or lying
- 0 Significant difficulty: considering using mechanical respiratory support

Item 11: ORTHOPNEA

- 4 None
- 3 Some difficulty sleeping at night due to shortness of breath, does not routinely use more than two pillows
- 2 Needs extra pillows in order to sleep (more than two)
- 1 Can only sleep sitting up
- 0 Unable to sleep without mechanical assistance

Item 12: RESPIRATORY INSUFFICIENCY

- 4 None
- 3 Intermittent use of BiPAP
- 2 Continuous use of BiPAP during the night
- 1 Continuous use of BiPAP during day & night
- 0 Invasive mechanical ventilation by intubation or tracheostomy

Interviewer's name.....