

Univerzita Palackého v Olomouci

Bakalářská práce

Olomouc 2022

Kateřina Dudová

**UNIVERZITA PALACKÉHO
V OLOMOUCI**

Přírodovědecká fakulta

Katedra botaniky



**Didaktická analýza tématu lidských genetických
onemocnění na příkladu svalových dystrofií**

Bakalářská práce

Kateřina Dudová

Studijní program: Biologie pro vzdělávání

Studijní obor: Biologie pro vzdělávání/ geografie pro vzdělávání

Forma studia: prezenční

Olomouc 2022

Vedoucí práce: doc. RNDr. Vladan Ondřej, Ph.D.

Prohlášení:

Prohlašuji, že jsem tuto závěrečnou práci zpracovala samostatně a že jsem uvedla všechny použité informační zdroje a literaturu. Tato práce ani její podstatná část nebyla předložena k získání jiného ani stejného akademického titulu.

V Olomouci

.....

Kateřina Dudová

Ráda bych touto cestou poděkovala svému vedoucímu práce, panu doc. RNDr. Vladanu Ondřejovi, Ph.D. za jeho trpělivost, vstřícnost, ochotu a čas, a také za veškeré odborné konzultace. Dále bych chtěla poděkovat Anežce S. a Ing. Pavlíně H., které i přesto, že se s nimi život nemazlí, si našly čas, aby nám sdělily svůj příběh a pomohly mi při mé bakalářské práci. Poděkování patří také slečně Pavle Stiborské za provedení praktického cvičení se studenty. V neposlední řadě bych chtěla moc poděkovat paní ředitelce Slezského gymnázia v Opavě za možnost provedení výzkumu a praktické části na její škole. Dále paní Mgr. Stele Paterové za její otevřenost, vřelý přístup a aktivní pomoc se vším potřebným nejen k praktické části této bakalářské práce. Také bych chtěla poděkovat všem studentům Slezského gymnázia v Opavě, kteří se na výzkumu podíleli. Děkuji také své rodině a přátelům za neutuchající podporu během celého mého bakalářského studia.

Bibliografická identifikace

Jméno a příjmení autora: Kateřina Dudová

Název práce: Didaktická analýza tématu lidských genetických onemocnění na příkladu svalových dystrofií

Typ práce: Bakalářská práce

Pracoviště: Katedra botaniky PřF UP, Šlechtitelů 27, 783 71 Olomouc

Vedoucí práce: doc. RNDr. Vladan Ondřej, Ph.D., katedra botaniky

Rok obhajoby práce: 2022

Abstrakt: Svalová dystrofie je souhrnné označení pro řadu vrozených genetických onemocnění, způsobující ochabnutí a následnou atrofii svalů. Je způsobena mutací genu, který poté není schopen produkovat potřebný protein pro správnou funkci svalů. Svalová dystrofie je poměrně vzácné onemocnění, které má spoustu podtypů. Společné znaky pro všechny podtypy tohoto onemocnění jsou: svalová slabost, ochabování svalů, vrozenost a také to, že nepostihují žádnou jinou orgánovou soustavu. Tomuto tématu se ve vyučovacích hodinách biologie nevěnuje příliš pozornosti nebo není zmiňováno vůbec. Nejčastěji tomu tak bývá z důvodů časové náročnosti nebo nedostatku informovanosti pedagogů. Tato bakalářská práce se zaměřila na didaktickou analýzu tématu svalových dystrofií a aspektů s ní souvisejících, tedy svalovou soustavu a genetiku. V praktické části byl proveden výzkum, za pomoci dotazníkového šetření a různých metod výuky, do kterého byly zapojeni studenti Slezského gymnázia v Opavě. Výsledky výzkumu prokázaly, že svalovou dystrofii lze zavést do výukových hodin biologie na gymnáziích. Metody, jakými byla svalová dystrofie vyučována, se prokázaly jako úspěšné. Při jejich porovnání se ale ukázalo, že každá z metod byla více zaměřená na jinou oblast svalových dystrofií.

Klíčová slova: Svalová dystrofie, Duchennova svalová dystrofie

Počet stran: 106

Počet příloh: 4

Jazyk: Český

Bibliographical identification

Author's first name and surname: Kateřina Dudová

Title of thesis: Didactic analysis of the topic of human genetic diseases on the example of muscular dystrophy

Type of thesis: Bachelor thesis

Department: Department of Botany, Faculty of Science, Palacký University, Šlechtitelů 27, 783 71 Olomouc

Supervisor: doc. RNDr. Vladan Ondřej, Ph.D., Department of Botany

The year of presentation: 2022

Abstract: Muscular dystrophy is a collective name for a number of congenital genetic diseases, causing muscle wasting and subsequent atrophy. It is caused by a gene mutation, which is then unable to produce the necessary protein for proper muscle function. Muscular dystrophy is a relatively rare disease that has many subtypes. Common features for all subtypes of this disease are: muscle weakness, muscle wasting, being congenital, and also the fact that no other organ system is affected. This topic is not given much attention in biology lessons or is not mentioned at all. This is most often the case because of time constraints or lack of information on the teachers' part. This bachelor thesis is focused on the didactic analysis of the topic of muscular dystrophies and aspects related to it, i.e., the muscular system and genetics. In the practical part, research was carried out, with the help of a questionnaire survey and various teaching methods, in which the students of the Silesian Gymnasium in Opava were involved. The results of the research proved that muscular dystrophy can be introduced into biology lessons at grammar schools. The methods by which muscular dystrophy was taught proved to be successful. When comparing them, however, it turned out that each of the methods was more focused on a different area of muscular dystrophies.

Keywords: Muscular dystrophy, Duchenne muscular dystrophy

Number of pages: 106

Number of appendices: 4

Language: Czech

Obsah

1. Úvod.....	9
2. Cíle práce	10
3. Teoretická část.....	11
3.1 Svalová soustava.....	11
3.1.1 Stavba svalu	12
3.1.2 Složení svalu	12
3.1.3 Svalová aktivita	13
3.1.4 Obecná charakteristika onemocnění kosterního svalstva.....	14
3.2 Genetika.....	15
3.2.1 Genetika obecně	15
3.2.2 Historie genetiky	16
3.2.3 Základní pojmy	19
3.2.4 Cytogenetika	20
3.2.5 Molekulární genetiky	23
3.2.6 Genetika člověka	25
3.6. Vymezení pojmů	29
3.7. Svalové dystrofie.....	30
3.8 Historie a výzkum svalových dystrofií.....	31
3.9 Klasifikace svalových dystrofií.....	34
3.9.1 Duchennova muskulární dystrofie (DMD)	37
3.9.2 Beckerova muskulární dystrofie (BMD).....	40
3.9.3 Pletencové svalové dystrofie (LGMD)	41
3.9.4 Facioskapulohumerální svalová dystrofie (FSHD)	42
3.9.5 Okulofaryngeální muskulární dystrofie (OPMD).....	45
3.9.6 Kongenitální svalové dystrofie (CMD)	46
3.9.7 X-vázaná muskulární dystrofie typu Emeryho-Dreifusse (XEDMD)	47
3.10 Léčba.....	48
4. Praktická část.....	50
4.1 Metodika	50
4.1.1 První část – dotazníkové šetření.....	51
4.1.2 Druhá část – přednášky na téma svalové dystrofie.....	58
4.1.3 Třetí část – opětovné dotazníkové šetření.....	69
5. Diskuse a výsledky	74

6. Závěr	87
7. Seznam literatury a použitých zdrojů	88
8. Seznam tabulek	95
9. Seznam obrázků	96
10. Seznam zkratk	97
11. Příloha 1	98
12. Příloha 2	99
13. Příloha 3	100
14. Příloha 4	101

1. Úvod

Svalová dystrofie je souhrnné označení pro řadu genetických onemocnění, které postihují svalstvo. Projevuje se ochabováním svalů a svalovou slabostí (Emery, 2008). Nejedná se tedy o jedno jediné onemocnění, za jaké se často mylně považuje, ale o více různých typů, které mají jako společné znaky postupné ochabování svalové hmoty, vrozenost a nikdy nesouvisejí s jinou orgánovou soustavou člověka. Svalová dystrofie vzniká mutací genu, která stojí za deficitem proteinu potřebného pro správné fungování svalové hmoty. Nejčastěji se jedná o protein dystrofin, díky jeho deficitu vzniká skupina onemocnění nazývaní se dystrofinopatie (Jedlička et al., 2005). Do této skupiny patří například Beckerova muskulární dystrofie nebo Duchennova muskulární dystrofie, která se ze všech svalových dystrofií vyskytuje nejčastěji, především u chlapců, a také má nejrychlejší progresi. Odhaduje se, že na 3 500 narozených chlapců se narodí jeden chlapec s Duchennovou muskulární dystrofií (Bednařík, 2001). Pacienti s tímto onemocněním se dříve dožívali 20–25 let, dnes se věková hranice dožití posunula o pět až deset let výše, díky pokrokům na poli molekulární medicíny a biologie (Maříková et al., 2004). Také se rozjel výzkum genové terapie, která sice stále nedokáže vyléčit toto fatální onemocnění, ale dokáže prodloužit délku a zlepšit kvalitu života pacientů se svalovou dystrofií. Svalová dystrofie se řadí mezi vzácná onemocnění, přesto se s ní může narodit kdokoli, proto je dobré mít o ní alespoň nějaké povědomí.

Svalová dystrofie je velice komplexní téma a pro její pochopení je důležité mít základní znalosti z genetiky a svalové soustavy na úrovni středních škol a gymnázií. Tato práce se kromě svalové dystrofie zaměřuje také na tato témata a rozebírá je z didaktického pohledu, tak aby byla co nejlépe stravitelná pro studenty středních škol a gymnázií. O svalové dystrofii se na středních školách a gymnáziích mluví pouze zřídka a někdy vůbec, a to buď z důvodů časové náročnosti nebo také z nedostatku informovanosti pedagogů o tomto typu onemocnění.

V této práci se bude tedy probírat nejen problematika svalových dystrofií a všech aspektů s ní souvisejících, ale také metody a formy výuky, pomocí kterých lze svalovou dystrofii zavést do běžných vyučovacích hodin nebo hodin seminářů z biologie.

2.Cíle práce

Mezi cíle této práce patří snaha dostat svalovou dystrofii do povědomí studentů a vysvětlit jim podstatu její příčiny vzniku a procesu tohoto onemocnění. Také je důležité, aby studenti pochopili podstatné znaky tohoto onemocnění a uměli jej odlišit od ostatních chorob. V neposlední řadě je potřeba se zaměřit kromě biologické stránky onemocnění také na sociální stránku, a to, jak studenti vnímají lidi s tímto typem postižení. Ve společnosti jsou stále přítomny předsudky vůči lidem s postižením. Tyto bariery je důležité zbořit, aby budoucí generace získaly jistotu a věděly, jak lidem nejen s tímto typem postižení pomoci.

Svalová dystrofie je velice obsáhlým tématem a může být náročnější k pochopení pro studenty středních škol a gymnázií. Proto se tedy v této práci zaměříme hlavně na to, zda zavést svalovou dystrofii do klasických vyučovacích hodin, případně do hodin seminářů z biologie či nikoliv. Také se zaměříme na to, jakou metodou, formou či způsobem o tomto onemocnění vyučovat, tak aby to bylo pro studenty co nejvíce přínosné.

3. Teoretická část

V teoretické části této práce si nejprve rozebereme svalovou soustavu a vybrané části z genetiky, které jsou probírány na středních školách a gymnáziích a jsou podstatné pro pochopení svalové dystrofie. Poté se budeme věnovat samotné svalové dystrofii, její historii, klasifikaci a jednotlivým typům svalových dystrofií.

3.1 Svalová soustava

Na lidském těle nalezneme přes 600 svalů. Váha svalů se výrazně podílí na celkové tělesné hmotnosti. Váha svalů u mužů tvoří přibližně 36–45 % váhy těla, u žen tvoří svaly asi jen 32 % celkové váhy. Svaly neboli *musculi* jsou orgány lidského těla, které mají hned několik schopností. Jsou schopny smrštění (kontrakce), zpětného prodloužení a relaxace. Svaly spolu s kostrou vytváří pohybovou soustavu (Naňka & Elišková, 2015).

Podle funkce a vnitřní struktury můžeme svalstvo rozdělit na tři druhy (Národní zdravotnický informační portál, 2022):

1. Hladká svalovina – Je tvořena jednojadernými vřetenovitými buňkami. Její činnost nelze ovládat vůlí, je ovládána vegetativními nervy. Tyto svaly se stahují pomalu a bez únavy. Jedná se o svalovinu trávicí soustavy a útrobních orgánů.
2. Příčně pruhovaná svalovina – Je tvořena mnohojadernými dlouhými vlákny s příčným pruhováním. Její činnost lze vůlí ovládat. Pro jejich aktivaci je důležitý nervový podnět. Po aktivaci se rychle stahují a lze je unavit. Jedná se o svalovinu kosterních svalů.
3. Srdeční svalovina – Je tvořena sítí buněk s můstky a příčným pruhováním. Její činnost nelze vůlí ovlivnit. Po aktivaci je stah stálý a rychlý, bez únavy. Tuto svalovinu nalezneme pouze v srdci (myokardu).

Na zprostředkování hybnosti a udržování polohy těla nebo jeho částí má hlavní podíl kosterní svalstvo (Merkunová & Orel, 2008). Je to způsobeno především kontrakcí kosterních svalů, za kterou je odpovědná příčně pruhovaná svalovina (Naňka & Elišková, 2015).

Svaly se podle svého úponu rozdělují na (Naňka & Elišková, 2015):

- Kosterní svaly – které se upínají na skelet a s ním se také pohybují,

- Kloubní svaly (*musculi articulares*) – které se upínají především do kloubních pouzder a brání jejich uskřinutí, ale mohou se také upínat do jiných orgánových systémů, jako je hltan, hrtan, jazyk apod.
- Kožní svaly (*musculi cutanei*) – které se upínají do kůže, s ní pak pohybují.

3.1.1 Stavba svalu

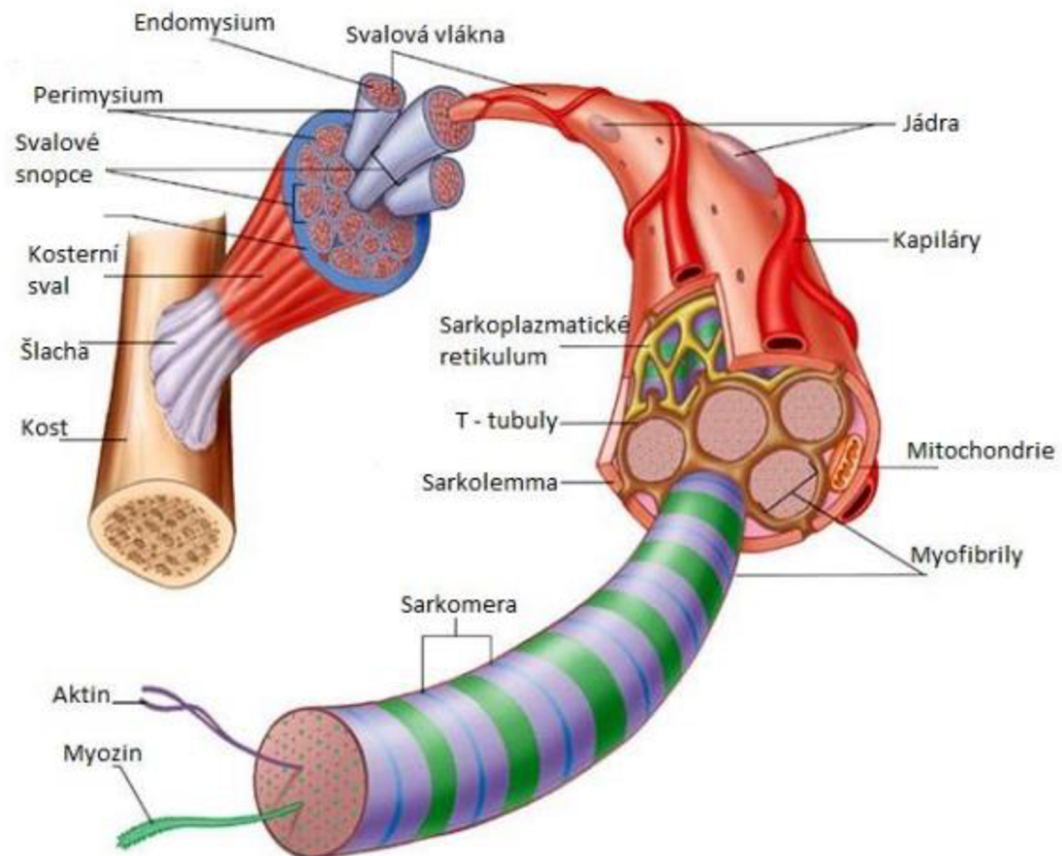
Origo neboli počátek svalu je fixované místo tvořeno šlachou (*tendo*) a začíná na periostu kosti, která je obvykle uložena proximálně. Dále pokračuje svalová hlava (*caput*), která poté přechází ve svalové břicho (*venter musculi*). Svalové břicho přechází opět do šlachu, která se upíná na pohyblivé místo, nejčastěji na kost, která je uložena distálněji. Svaly mohou začínat jednou nebo více hlavami (maximálně však čtyřmi), např. dvojhlavý sval pažní, trojhlavý sval lýtkový, čtyřhlavý sval stehenní. Na svém konci se mohou svaly naopak rozdělit do několika šlach – cípů (Naňka & Elišková, 2015).

3.1.2 Složení svalu

Kosterní sval (*musculus*) se skládá z příčně pruhované svaloviny, která na svých koncích přechází ve vazivové šlachu. Na povrchu je sval pokryt tzv. povázkou (*fascie*), což je vlastně pevná vazivová blána. Každý sval je tvořen velkou spoustou svalových buněk vláknitého tvaru (*myoblasty*) a ty vytváří tzv. svalová vlákna, která jsou základní stavební jednotkou svalu. Tato svalová vlákna jsou vzájemně propojena za pomoci řídké vazivové tkáně a vznikají svazky, které se nazývají snopečky. U větších svalů je zapotřebí více snopečků, proto se vytvářejí snopce, které jsou pevnější a silnější. Více snopců poté tvoří břicho svalu. To, jak se snopečky a případně snopce uspořádají, ovlivňuje nejen tvar svalu, ale i jeho sílu a rozsah pohybu. V každém svalu najdeme cévní a nervové zásobení (Merkunová & Orel, 2008).

Kromě toho, že svalová vlákna tvoří snopečky, je pro nás důležité znát i jejich konkrétní stavbu. Všeobecně platí, že jedno svalové vlákno se rovná jedné svalové buňce. Všechna svalová vlákna jsou na povrchu kryta plazmatickou membránou sarkolemou. Uvnitř svalového vlákna se nachází sarkoplazma se zásobou glykogenu. Dále se zde nachází svalové barvivo myoglobin, které na sebe váže kyslík a na začátku každé aktivity svalu kyslík také uvolňuje. Mitochondrie, jejichž funkce spočívá v uvolňování energie oxidací z živin. Hustá síť sarkoplazmatického retikula obklopuje jednotlivé myofibrily a je nitrobuněčnou zásobárnou iontů Ca^{2+} . Tyto ionty jsou nezbytné pro uskutečnění správného svalového stahu. Myofibrily jsou podélně uspořádaná tenká vlákénka, která obsahují tři typy bílkovin – kontraktilní, regulační a strukturální. Tyto bílkoviny

jsou uspořádány do sarkomer, které jsou základní stavební jednotkou myofibril. Sarkomera obsahuje tenká aktinová vlákénka a tlustá myozinová vlákénka. Při kontrakci se tato vlákénka vzájemně překrývají. Díky svému uspořádání – pravidelně se střídajícímu úseku tenkého světlého aktinu a úseku tlustého tmavého myozinu – budí v mikroskopu dojem příčného pruhování (Merkunová & Orel, 2008).



Obrázek č. 1: Anatomie svalu a svalového vlákna

(Zdroj: https://dspace.cuni.cz/bitstream/handle/20.500.11956/77806/BPTX_2014_1_11160_0_454675_0_159633.pdf?sequence=1&isAllowed=y)

3.1.3 Svalová aktivita

Mechanickými projevy svalové činnosti jsou svalový stah (kontrakce) a následující ochabnutí (relaxace). Aby mohlo dojít ke stahu svalu, musí nejprve proběhnout excitace. To znamená, že na sarkolemu přichází vzruch, který spustí uvolňování nitrobuňčných zásob iontu Ca^{2+} ze sarkoplazmatického retikula. Excitace je tedy propojena s kontrakcí. Primárním signálem pro kontrakci je nervový vzruch. Ten je přiváděn motorickými vlákny na nervosvalovou ploténku

svalu, která je napojena na svalové vlákno. Při přenosu vzruchu z nervu na sval hraje významnou roli mediátor acetylcholin, který tento přenos na ploténce umožňuje (Merkunová & Orel, 2008).

Typy svalového stahu (Merkunová & Orel, 2008):

- Izotonický stah – nedochází ke změně napětí svalu, délka vláken se zkracuje,
- Izotermický stah – nedochází ke změně délky svalu, ale stoupá napětí ve svalu,
- Svalové trhnutí – je krátkou odpovědí na jediný svalový vzruch,
- Tetanický stah – je reakcí svalu na sérii vzruchů, typické pro přirozenou svalovou aktivitu.

3.1.4 Obecná charakteristika onemocnění kosterního svalstva

Myopatie, tak se souhrnně označují poruchy, které funkčně nebo strukturálně postihují kosterní svaly. Příčiny těchto poruch mohou být různé. Základní klasifikace je jednoduchá, myopatie dělíme na dědičné (hereditární) a získané (Bednařík, 2004).

Mezi hereditární, tedy geneticky podmíněné myopatie patří (Bednařík, 2004):

- Svalové dystrofie
- Myopatie kongenitální
- Myopatie mitochondriální
- Myotonie a kanalopatie
- Metabolické myopatie

Mezi získané myopatie patří (Bednařík, 2004):

- Myopatie endokrinní
- Myopatie zánětlivé
- Myopatie toxické a polékové
- Myopatie, které vznikají u systémových onemocnění

Základním příznakem myopatií je svalová slabost. Obvykle se projevuje nejprve v proximální části pletencových svalů. Nejčastěji jsou postihnuty dolní končetiny, mnohem dříve než končetiny horní. Obě končetiny bývají postiženy symetricky nebo jenom s malými rozdíly. Zpočátku nebývají příznaky nijak výrazné, může se například jednat pouze o snížení reflexů. Proto je důležité důkladné vyšetření. Nejprve probíhá vyšetření klinické, ke kterému se přidává Elektromyografie (EMG), vyšetření svalových enzymů (laktikodehydrogenázy a kreatinkinázy) a myoglobinu, svalová biopsie. V dnešní době je pro určení některých poruch velmi významná

i molekulární genetiky. Díky molekulárně-genetickým metodám lze v některých případech určit diagnózu, a to bez jakéhokoliv invazivního vyšetření. Je tomu například u myotonické dystrofie (Bednařík, 2004).

3.2 Genetika

Genetika je věda, která se zabývá proměnlivostí a dědičností u živých organismů (Šmarda, 2003). Svalová dystrofie se řadí mezi geneticky podmíněná onemocnění. Je proto potřeba znát základy genetiky, alespoň na středoškolské úrovni. Genetika je ovšem velice rozsáhlá věda, a proto se budeme v následujících podkapitolách věnovat pouze jejím vybraným částem, které nám pomůžou lépe pochopit svalovou dystrofii.

3.2.1 Genetika obecně

Jak už bylo výše zmíněno, genetika je věda, která se zabývá proměnlivostí a dědičností u živých organismů. Pozoruje rozdílnost a variabilitu a také přenos dědičných a druhových znaků mezi generacemi. Nejčastěji mezi rodiči a potomky nebo mezi potomky navzájem (Šípek, 2012).

Počátek každého živého organismu je u genetické informace. Genetická informace nám určuje, jakou anatomickou stavbu bude mít organismus a jaké látky se budou podílet na fyziologických procesech. Také je nepostradatelnou součástí nepohlavního a pohlavního rozmnožování. A proto, že se genetika zabývá popisem genetické informace, se řadí mezi nejdůležitější biologické teoretické vědy spojeny s živými organismy. Genetika má obrovský přesah do ostatních vědních oborů, především těch přírodovědných jako jsou mikrobiologie, evoluční biologie, antropologie atd. Všechny tyto vědní obory využívají její teoretické poznatky (Šípek, 2012).

Díky velkému posunu na poli genetiky se už dnes nejedná pouze o vědu teoretickou. Genetika našla své praktické uplatnění například v medicíně při výzkumech imunitního systému, různých genetických chorob nebo rakovinného bujení. Dále pak v zemědělství při šlechtění odrůd či hospodářských zvířat nebo také ve forenzních metodách při hledání pachatelů či identifikaci ostatků (Šípek, 2012).

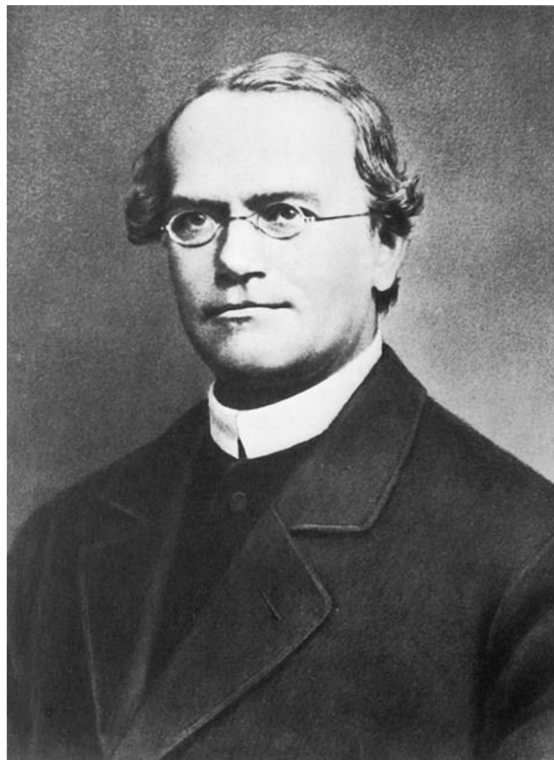
S rozvojem molekulární genetiky došlo ke vzniku genového inženýrství, které je úzce spjato s rychlým rozvojem biotechnologií. Genovému inženýrství vděčíme za spoustu významných farmaceutických produktů, které dnes a denně pomáhají při léčbě různých chorob jako jsou hemofilie, cukrovka, žloutenka typu B atd. V současné době se intenzivně zkoumají

i možnosti genových terapií, které jsou zaměřeny na léčbu těžkých dědičných chorob jako jsou třeba svalové dystrofie nebo AIDS (Šmarda, 2003).

Genetika má hned několik podoborů, mezi které patří např. cytogenetika, molekulární genetika, klasická (mendelovská) genetika, genetika populací, genetika rostlin, klinická genetika nebo evoluční genetika (Šípek, 2012).

3.2.2 Historie genetiky

Už od nepaměti si lidé všímali podobných rysů, které předci přenášeli na své potomky. S vysokou pravděpodobností ti uvědomělejší využívali tyto poznatky v zemědělství ke šlechtění. V průběhu historie se všemožní vědci a učenci snažili zjistit podstatu předávání znaků z generace na generaci. Na důležitost dědičnosti a proměnlivosti upozornil až britský přírodovědec Charles Darwin ve své evoluční teorii, kterou publikoval ve svém díle *O vzniku druhů přírodním výběrem neboli uchováním prospěšných plemen v boji o život* v roce 1859 (Townsend et al., 2010). Nedlouho poté, v roce 1865, byly německým přírodovědcem Johannem Gregorem Mendelem položeny základy genetiky (Šmarda, 2003).



Obrázek č. 2. Johann Gregor Mendel (Zdroj: <https://www.sci.muni.cz/clanky/jaky-tedy-byl-gregor-johann-mendel>)

J. G. Mendel se narodil v roce 1822 v Hynčicích ve Slezsku. Vystudoval gymnázium v Opavě a poté pokračoval ve svém studiu na Filozofické fakultě v Olomouci. Ve svých jednadvaceti letech přijal své řeholní jméno Gregor a vstoupil do augustiánského řádu v klášteře na Starém Brně. Zde se poprvé setkal s opatem C. F. Nappem, který Mendala dostal na studia do Vídně. Tato studia byla klíčová v jeho budoucím bádání. Díky přírodním vědám, především matematice a fyzice, se naučil nejen statistické metody vyhodnocování, ale také metodiku vědecké práce. (mendelmuseum.muni.cz, Gregor Johann Mendel, 2022). Po sedmnácti letech pokusů, v nichž křížil jednoleté kvetoucí rostliny hrachu setého (*Pisum sativum*), sdělil své výsledky v roce 1865 vědecké veřejnosti. Mendelovy pokusy tkvěly v tom, že si pro své křížení vybral vždy dvě odrůdy hrachu, které se svou formou určitého znaku od sebe nápadně lišily. Jednalo se například o barvu květu a o semení, postavení květů na ose, barvu a tvar semena, tvar lusku apod. Své výsledky vždy pečlivě zaznamenal a statisticky zpracoval, a tak mohl později vyhodnotit výskyt forem příslušného znaku v dalších generacích. Díky svým pokusům objevil základní zákonitosti dědičnosti organismů, které dnes nazýváme Mendelovy zákony (Šmarda, 2003).

Mendelovy zákony (Šafařová, 2011):

1. Zákon o stejnorodosti první filiální generace

Jsou-li rodiče ve sledovaném znaku homozygotní, potom jsou jejich potomci genotypově i fenotypově uniformní. Potomci dominantního a recesivního homozygota jsou všichni uniformní, heterozygoti.

2. Zákon o nestejnorodosti druhé filiální generace

Při křížení heterozygotů se v jejich potomstvu vyštěpují znaky hybridních rodičů v charakteristickém poměru celých čísel.

3. Zákon o volné kombinovatelnosti alel

Při tvorbě gamet dochází k náhodné segregaci alel jednotlivých alelových párů, alely různých genů se kombinují nezávisle na sobě.

Sám Mendel si byl jistý, zda tyto zákony mají obecnou platnost a vysvětlují dědičnost a vnitřní příčiny proměnlivosti znaků všech organismů na světě. Bohužel už se mu to nepodařilo ověřit a jeho poznatky zůstaly až do konce 19. století bez povšimnutí (Šmarda, 2003).

Zlom nastal až v roce 1900, kdy tehdejší přední evropští badatelé Němec Carl Correns, Rakušan Erich von Tschermak a Holanďan Hugo de Vries, nezávisle na sobě, dospěli při svých výzkumech ke stejným poznatkům jako J. G. Mendel (Šmarda, 2003).

Ve 20. století se se rozběhly nové výzkumy na poli genetiky, které vedly k novým poznatkům a ke vzniku nových vědních disciplín. Přestože objevů i objevitelů za minulé století bylo mnoho, zmíníme se pouze o některých, za to ale velmi významných.

Průkopníkem v genetice člověka se stal Angličan Francis Galton, který se zaměřil na výskyt určitých nadání, ale i jiných nápadných psychických vlastností v některých rodech (Vlasáková, 2007). Dalším významným objevem v oblasti genetiky člověka bylo zjištění A. E. Garroda o příčině dědičné choroby alkaptonurie (velmi vzácné onemocnění vyskytující se v poměru 1:200 000 živě narozených dětí). Garrod přišel na to, že se jedná o odchylku v biochemických schopnostech organismu (choroba je poruchou metabolismu bílkovin, přesněji aminokyselin fenylalaninu a tyrosinu). Její dědičnost poté vysvětlil jako recesivní podle Mendela. Díky tomuto poznatku došlo k nástupu chápání příčin metabolických neboli molekulárních dědičných chorob u člověka (Šmarda, 2003).

V roce 1908 zjistili Godfrey H. Hardy a Wilhelm Weinberg, nezávisle na sobě, že se Mendelovy zákony promítají v genetickém chování celých populací jedinců. Společně stanovili zákon, který formuluje závislost mezi výskytem určitých forem genů a genotypů i fenotypů jimi vytvářených. Tento zákon nese název po svých autorech, tedy Hardyův – Weinbergův zákon. Godfrey H. Hardy a Wilhelm Weinberg jsou považováni za zakladatele genetiky populací (Šmarda, 2003).

Za další významným objevem stojí Calvin B. Bridges, který zjistil roku 1916, že geny jsou uloženy v chromozomech v buněčných jádrech. Tuto myšlenku do praxe převedl Thomas Hunt Morgan, který prováděl výzkum na octomilkách (*Drosophila melanogaster*). T. H. Morgan pozoroval výskyt forem jednotlivých znaků a skupin znaků u křížených jedinců octomilek a jejich potomků (Šmarda, 2003). Ze svého pozorování vyvodil tři zákony, které tvoří tzv. chromozomovou teorii dědičnosti, a založil tak cytogenetiku (khanacademy.org, The chromosomal basis of inheritance, 2022).

V roce 1944 po několika letech výzkumu stanovili Oswald Avery, Colin MacLeod a Maclyn McCarty, že DNA (deoxyribonukleová kyselina) je látka podporující dědičnost. Tento objev byl brzy potvrzen experimenty dalších vědců (Berche, 2016).

Rok 1953 se zapsal do historie jako významným mezníkem v celé historii genetiky. V tomto roce James D. Watson a Francis H. Crick společně popsali strukturu DNA. Za tento objev později obdrželi Nobelovu cenu (Morange, 2000). Tento rok je rovněž považován za rok založení molekulární genetiky (Šmarda, 2003).

V roce 1955 došlo k dalšímu pokroku v genetice člověka. Joe-Hin Tjio společně s Albertem Levanem vypočítali, že člověk má 23 párů chromozomů, tedy celkem 46 chromozomů (Budková, 2016).

To byl výčet pouze některých významných mezníků na poli genetiky od jejího vzniku. V současnosti se vědci především snaží rozklíčovat a přečíst DNA. To by mohlo vést k lepšímu pochopení každého jednotlivého organismu (Steinbergerová, 2022).

3.2.3 Základní pojmy

Gen – je základní jednotka dědičné (genetické) informace. Tato jednotka genetické informace je tvořena úsekem DNA. Gen je uložený na chromozomu (Velký lékařský slovník, Gen, 2022).

Genotyp – je soubor všech genů buňky nebo jedince (Jelínek & Zicháček, 2005).

Fenotyp – je pozorovatelná vlastnost nebo rys organismu, který vzniká interakcí genotypu a prostředí (merriam-webster.com, Phenotype, 2022).

DNA – deoxyribonukleová kyselina (zkráceně DNA), je molekula, která nese genetickou informaci pro vývoj a fungování organismu. DNA se skládá ze dvou propojených vláken, která se vinou kolem sebe vytváří tvar známý jako dvoušroubovice (genome.gov, Deoxyribonucleic acid (DNA), 2022).

Dědičnost – je schopnost jedinců předávat určité znaky svým potomkům (Šmarda, 2003).

Alela – je forma genu (jedna ze dvou nebo více verzí sekvence DNA) v daném genomovém místě (genome.gov, Allele, 2022).

Znak – je určitá vlastnost organismu, kterou způsobují geny (Sitná & Kůstová, 2016).

Genová exprese – je proces, při kterém se informace zakódované v genu používají buď k vytvoření molekul RNA, které kódují proteiny nebo k vytvoření nekódujících molekul RNA, které slouží k jiným funkcím (genome.gov, Gene-Expression, 2022).

Karyotyp – je kompletní sada chromozomů jedince (genome.gov, Karyotype, 2022).

Lokus – místo na chromozomu vyhrazené určitému genu (Šmarda, 2003).

Chromozomy – jsou vláknité struktury vyrobené z proteinu a jediné molekuly DNA. Slouží k přenosu genomové informace z buňky do buňky (genome.gov, Chromosome, 2022).

Genom – je soubor genů lokalizovaný v jádře (Jelínek & Zicháček, 2005).

Homozygot – je označení pro jedince, který má dvě stejné alely (Šípek, 2011).

Heterozygot – je označení pro jedince, který má dvě různé alely (Šípek, 2011).

Úplná dominance a recesivita – je vztah mezi alelami stejného genu, kdy dominantní alela potlačuje recesivní alelu. Projevuje se pouze dominantní alela (Šípek, 2011).

Neúplná dominance a recesivita – je vztah mezi alelami stejné genu, kdy dominantní alela nepotlačuje zcela recesivní alelu. Recesivní alela se tak může projevit (Šípek, 2011).

Genofond – je soubor všech alel celé populace (Jelínek & Zicháček, 2005).

3.2.4 Cytogenetika

Cytogenetika je jedno z odvětví genetiky. Jak už její název napovídá (cyto = buněčný), jedná se o disciplínu zcela zaměřenou na buňku a na její části, především pak na ty, které přímo souvisí s přenosem genů a genovou expresí, tedy jádro, chromozomy, semiautonómny organely, nukleoid atd. Cytogenetika se také zabývá genetickými aspekty buněčného dělení (Hamerton, 2013).

Největší pozornost věnuje cytogenetika chromozomům.

V praxi se v rámci cytogenetického výzkumu využívá velmi propracovaná metoda barevného proužkování. Tato metoda nám umožňuje detailně popsat orientaci a diferenciaci v každém chromozomu (Šmarda, 2003).

3.2.4.1 Chromozomy

Chromozomy jsou komplexem, který je složený z DNA a proteinů. Základní stavební jednotkou každého chromozomu jsou nukleozomy. Jejich spiralizací vznikají chromatinová vlákna.

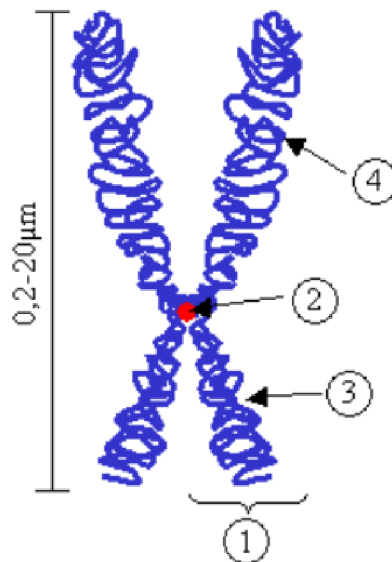
Spiralizací chromatinových vláken vznikají chromozomy. Soubor všech chromozomů v buňce se nazývá karyotyp (Šípek, 2012).

Poprvé byly chromozomy popsány německým lékařem a vědcem Waltherem Flemmingem (britannica.com, Walther Flemming, 2022).

Chromozom je složen ze dvou chromatid. Mezi nimi se nachází ztenčená oblast, která se nazývá centromera. Zde dochází ke spojení obou chromatid. Každý chromozom má dvě různě podlouhlá ramena. Koncové oblasti ramen se nazývají telomery. Jak už bylo řečeno, ramena chromozomu jsou různě dlouhá, proto rozlišujeme dlouhé rameno – q rameno – a krátké rameno – p rameno (Šípek, 2012).

Stavba chromozomů

- ① chromatida
- ② centromera
- ③ krátké rameno chromatidy (p)
- ④ dlouhé rameno chromatidy (q)



Obrázek č. 3: Stavba chromozomů (Zdroj: <https://docplayer.cz/9078614-Stavba-chromozomu-lidsky-karyotyp.html>)

Chromozomy se podle uložení centromery dělí na (Šípek, 2012):

- Akrocentrické – jedno z ramen je extrémně krátké
- Metacentrické – ramena jsou přibližně stejně dlouhá
- Submetacentrické – jedno rameno je mírně kratší
- Telocentrické – mají pouze jedno rameno (tyto se u člověka nevyskytují)

Člověk má 23 párů chromozomů. Ty se v závislosti na pohlaví člověka liší. Obecně dělíme chromozomy člověka na somatické chromozomy a pohlavní chromozomy. Somatické chromozomy označujeme jako autozomy, jedná se o shodné (homologní) páry a jejich přítomnost nijak neovlivňuje pohlaví jedince. Pohlavní chromozomy označujeme jako gonozomy. Liší se svou stavbou (jsou heterologní) a díky tomu určují pohlaví jedince. Člověk má 22 párů autozomů a 1 pár gonozomů. Pohlavní chromozomy nesou označení X a Y. Pokud je pár gonozomů tvořen chromozomy X a X, jedná se o ženské pohlaví. Pokud je pár gonozomů tvořen chromozomy X a Y, jedná se o pohlaví mužské (Šípek, 2012).

3.2.4.2 Rozmnožování a dědičnost

Rozmnožování neboli reprodukce je proces, při kterém dochází ke vzniku nové generace. Hraje významnou roli v průběhu evoluce. Díky reprodukci vznikají nejen noví jedinci, ale jsou předávány i genetické informace dalším generacím.

Obecně rozlišujeme dva hlavní druhy rozmnožování – pohlavní a nepohlavní rozmnožování.

Nepohlavní rozmnožování nalezneme především u jednobuněčných organismů, dále pak u rostlin a velmi zřídka i u nižších živočichů. Nový jedinec vzniká ze somatických buněk mateřského jedince. Všichni potomci jsou tedy geneticky zcela shodní se svými rodičovskými organismy. Jedná se de facto o klony. Tento typ rozmnožování je výhodný především pro druhy, které jsou velmi dobře adaptované k životu v určitém nepříliš proměnlivém prostředí. Mezi nejčastější způsoby nepohlavního rozmnožování patří pučení a buněčné dělení – mitóza u jednobuněčných organismů. U mnohobuněčných organismů se nejčastěji jedná o rozmnožování sporami (výtrusy) nebo vegetativními orgány (např. hlízy, oddenky). Nepohlavní rozmnožování je úzce spjata se schopností regenerace, tedy schopností náhrady ztracené tkáně (Šmarda, 2003).

Pohlavní rozmnožování probíhá u mnohobuněčných organismů, které mají specifické pohlavní orgány. V pohlavních orgánech se vytváří gamety (pohlavní buňky) z tělových buněk zárodečného epitelu. Splynutím dvou gamet vzniká zygota. Ze zygoty se po několika mitotických dělení vyvine embryo (zárodek). Ze zárodku se po určitém čase vyvine zcela nový jedinec (Šmarda, 2003).

Samčí a samičí pohlavní znaky se obvykle liší svou funkcí a tvarem, liší se tedy i gamety. U člověka jsou samčí gamety spermie, samičí gamety jsou vajíčka. Díky pohlavnímu

rozmnožování vzniká jedinec vybavený souborem genů, který je z 50 % genů matky a z dalších 50 % genů z otce. Není proto naprosto identický s žádným ze svých rodičů, jako tomu je u nepohlavního rozmnožování. Pohlavní rozmnožování zajišťuje proměnlivost jedinců druhu (Šípek, 2011).

3.2.5 Molekulární genetika

Molekulární genetika je jedno z odvětví genetiky (Rozsypal a kol., 1983). Svě počátky má v 50. letech minulého století, kdy F. H. Crick a J. D. Watson popsali strukturu DNA. Toto odvětví pracuje na molekulární úrovni, na které se snaží popsat a pochopit genetické jevy a prvky. Doslova se zabývá molekulárními základy dědičnosti (Šmarda, 2003). Zaměřuje se na funkci informačních makromolekul, proteinů a nukleových kyselin, při přenosu genetické informace. Dále se pak snaží o popis a výklad dějů, které jsou zahrnuty do přenosu genetické informace. Molekulární genetika představuje převážnou část molekulární biologie a je úzce spjatá s biochemií (Rozsypal a kol., 1983). Dnes se jedná o oblast genetiky, které je věnována největší pozornost. Hojně se její poznatky využívají v medicíně, ale i ve forenzních metodách (Šípek, 2011).

3.2.5.1 Mutace

Mutace může být jedna, ale i více náhodných, nekódovaných a neprogramovaných změn v DNA. Vznikají vždy spontánně, ale lze je za pomoci statistické pravděpodobnosti předpovědět. Z pravidla jde o poškození buňky nebo ztrátu či změnu určité genové funkce (Šípek, 2011). Obvykle se jedná o trvalé změny po celý život organismu nebo buňky. Pokud mutace postihnou gametu nebo se do ní přenesou během buněčného dělení, mohou se přenést podle určitých pravidel na další generaci (Maříková et al., 2004). Organismus se umí do určité míry před mutacemi chránit. Pokud mutace zasáhne pouze jeden řetězec, opravné buněčné mechanismy poškození dokážou napravit – tento proces se nazývá reparace mutací (Šmarda, 2003).

Mutace můžeme klasifikovat hned podle několika kritérií (Šmarda, 2003; Šípek, 2011):

1. Podle okolností vzniku mutací dělíme mutace na spontánní a indukované.
2. Podle zasažené části buněčného genomu dělíme mutace DNA na jaderné a mimojaderné.
3. Podle úrovně, na které ovlivňují genetickou informaci, dělíme mutace na genové mutace, chromozomové mutace a genomové mutace.
4. Podle typu zasažených buněk dělíme mutace na somatické a gametické.
5. Podle stupně poškození buňky, která je postižená mutací, dělíme mutace na vitální a letální.

6. Z pohledu evoluce můžeme mutace také klasifikovat jako evolučně výhodné, evolučně nevýhodné a neutrální.

Mutace spontánní a indukované (Šípek, 2011):

Spontánní mutace – vznikají, díky chybě při replikaci DNA.

Indukované mutace – jsou vyvolány vnějšími mutagenními faktory.

Mutace DNA jaderné a mimojaderné (Šmarda, 2003):

Mimojaderné mutace DNA – postihují především plastidovou nebo mitochondriální DNA a plazmidovou DNA v prokaryotních buňkách.

Jaderné mutace DNA – postihují DNA jádra.

Mutace genové, chromozomové a genomové:

Genové mutace – postihují alely genu. Tyto mutace dokáží měnit pořadí nukleotidů. Mezi nejčastější typy genových mutací řadíme inserce, delece a substituce. Inserce znamená vložení nadbytečného nukleotidu. Delece je naopak ztráta jednoho nebo i více nukleotidů. Substituce znamená, že dochází k záměně některé z bází nukleotidů (Šípek, 2011).

Chromozomové mutace – též označovány jako chromozomové aberace. Jedná se o strukturní změny na úrovni chromozomů. Vznik strukturní aberace chromozomu je vyvolán zlomením chromozomu, ten může být způsoben tím, že je jedinec vystaven nadměrnému množství mutagenů. Každá změna struktury chromozomu je spojena se změnou počtu genů nebo pořadí genů v něm, proto ve výsledku dochází k poškození jeho DNA. Mezi nejčastější typy strukturních aberací řadíme deleci (chybí část chromozomu), inverzi (vyštěpení části chromozomu, převrácení o 180 stupňů a následné zapojení nazpět) a translokaci (vyštěpená část chromozomu se připojí k jinému chromozomu) (Šmarda, 2003).

Genomové mutace – týkají se celého genomu. Jsou to nejčastější a nejrozsáhlejší typy mutací. Nejrozsáhlejší změnou je polyploidie. Polyploidie je znásobení počtu chromozomových sad, tj. že oproti původním podmínkám, kdy je jedinec diploidní ($2n$), vznikne jedinec, který může být triploidní ($3n$), tetraploidní ($4n$) atd. U rostlin je tento stav obvyklý, u člověka je naopak neslučitelný se životem. Druhým typem genomové mutace je aneuploidie. Aneuploidie je stav, kdy je zvýšen nebo snížen počet pouze určitých chromozomů sady. Nejčastěji se setkáváme s trizomií ($2n+1$), například u Downova syndromu (Šmarda, 2003; Šípek, 2011).

Mutace somatické a gametické:

Somatické mutace – postihují somatické (nepohlavní) buňky. Mutace není přenosná na další generaci (britannica.com, Somatic mutation, 2022).

Gametické mutace – vznikají v gametách a postihují tak pohlavní buňky. Při přenesení mutace do další generace, napadne mutace i somatické buňky embrya a bude se tak vyskytovat v celém organismu, tedy v somatických i pohlavních buňkách (Šípek, 2011).

Mutace vitální a letální (Šmarda, 2003):

Vitální mutace – umožňují přežití postiženého jedince alespoň do reprodukčního věku.

Letální mutace – nejsou slučitelné se životem.

Z pohledu klinické genetiky jsou to právě mutace, které stojí za vznikem genetických chorob, rakovinového bujení a vývojových vad.

3.2.5.2 Genové inženýrství

Genové inženýrství je významnou oblastí molekulární genetiky a biologie, která se dnes velmi rychle rozvíjí (Šípek, 2011). Je založeno na manipulaci s DNA a vytváření rekombinantních molekul DNA. Díky metodám genetického inženýrství nastávají významné změny v diagnostice a léčbě lidských chorob (Šmarda, 2003). Velký potenciál je především ve výzkumu genové terapie, na které vědci neustále pracují a rozvíjejí ji. Genová terapie je ve své podstatě vpravení genetické informace do buněk postižených mutací za účelem léčby. Tento proces lze aplikovat pouze u chorob, kde známe příčinu onemocnění a prozatím slouží výhradně k léčbě.

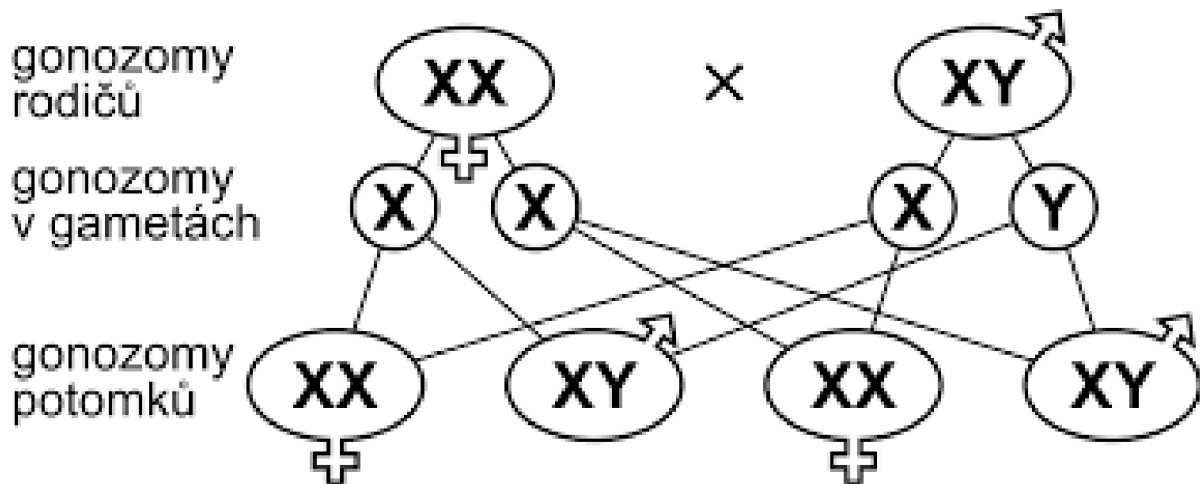
Onemocnění nedokáže zcela vyléčit (Šípek, 2011).

3.2.6 Genetika člověka

Člověk (*Homo sapiens sapiens*) patří k vyšším organismům a nejsložitějším biologickým druhům, které doposud existují. Člověk má diploidní genom, který je rozdělený do 23 párů chromozomů (Šmarda, 2003). Počet genů je neustále v řešení, odhad se ale pohybuje okolo 25 000 genů. Jaderná DNA má velmi přibližně 3 miliardy párů bází, což v přepočtu odpovídá délce dvou metrů. V současné době se snaží vědci zmapovat celý lidský genom. Pokud se podaří genom zmapovat, bude to mít velký přínos při snaze lépe pochopit formování každého jedince a jeho odlišnost od ostatních jedinců či jiných druhů (Šípek, 2011).

3.2.6.1 Určení pohlaví

Pohlaví člověka je zpravidla určeno v okamžiku, kdy dojde k oplození vajíčka (samičí pohlavní buňky) spermii (samčí pohlavní buňky). O pohlaví rozhoduje kombinace pohlavních chromozomů v zygotě. Jak už bylo výše zmíněno, žena má genotyp XX a muž má genotyp XY. Vajíčko jakožto samičí pohlavní buňka, může nést výhradně chromozom X. Spermie jakožto samčí pohlavní buňka, může naopak nést buď heterochromozom X nebo heterochromozom Y, pravděpodobnost pro každý heterochromozom je 50 %. Pohlaví tedy určuje spermie otce dítěte (Šípek, 2011).



Obrázek č.4: Pohlavní přenos chromozomů u člověka

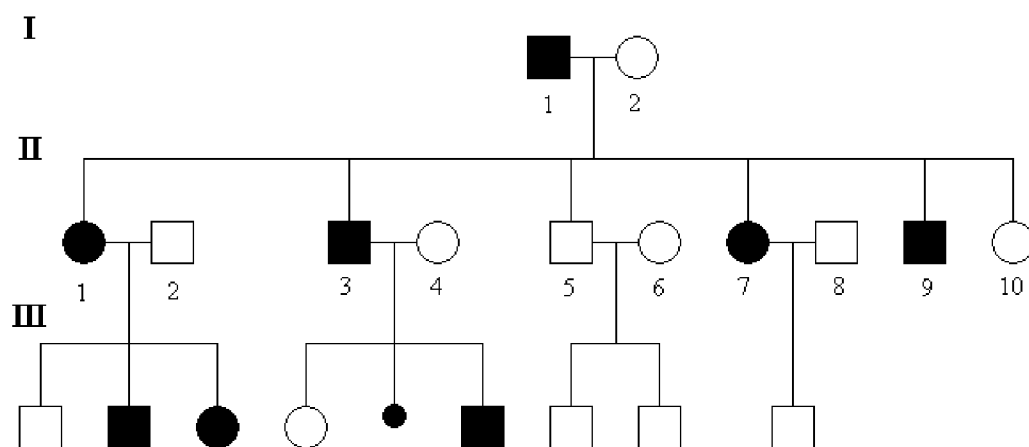
(Zdroj: http://www.gymh.cz/vyuka/biologie/prehledy/9sem_genetika2.pdf)

3.2.6.2 Metody výzkumu

Z etického důvodu nelze provádět pokusy na lidech, proto se v genetice uplatňují především pozorovací metody. Díky těmto metodám se získávají kvantitativní data pro následné statistické postupy zpracování dat. V genetice člověka lze provádět experimenty na genové a chromozomové úrovni. Experimenty na této úrovni se provádějí na lidských buňkách, které jsou vyjmuté z organismu. Mezi nejčastější metody výzkumu řadíme: molekulárně genetické metody, cytogenetický výzkum, vyšetřování lidských fenotypů, výzkum dvojčat, výzkum rodokmenů a výzkum populací (Šmarda, 2003).

- Molekulárně genetické metody se provádí na molekulách jaderné DNA, ty se u člověka získávají nejčastěji z lymfocytů jeho periferní krve. Analýza takto získané lidské DNA nám může poskytnout velmi důležité genetické informace. Dokáže odhalit například genové mutace, které způsobují dědičné choroby (biomach.cz, Genetika člověka, 2005).

- Cytogenetický výzkum se zaměřuje především na vyšetřování karyotypu. Hojně využívá metody barevného proužkování, které nám pomáhají získat detailnější informace o diferenciaci a orientaci každého chromozomu. (biomach.cz, Genetika člověka, 2005)
- K vyšetřování lidských fenotypů se využívají somatometrická měření a somatoskopická pozorování (Šmarda, 2003).
- Výzkum dvojčat nám umožňuje zjistit za pomoci matematických postupů, dědivost vybraného znaku. Dědivost neboli heritabilita je míra dědičného určení znaku v procentech. Každý organismus je tedy do určité míry dán dědičně a do určité míry vlivy vnějšího prostředí. Tento typ výzkumu se provádí na jednovaječných a dvojevaječných dvojčatech (Šmarda, 2003).
- Výzkum rodokmenů (genealogie) je nejběžnější a nejvyžívanější metodický postup genetiky člověka. Jedná se o analýzu výskytu určitého znaku v rodokmenu rodiny, který lze vyjádřit graficky pomocí genealogických schémat. K tomu slouží mezinárodně uznávané a srozumitelné grafické symboly (biomach.cz, Genetika člověka, 2005).
- Pro výzkum populací se nejčastěji používá Hardyův-Weinbergův zákon. Ten ale počítá s panmiktickou populací. Zcela neomezená panmixie v lidských populacích neexistuje. Proto pokud chceme přesnější výzkum a výsledky, musíme zavést určité korekční faktory. Poznatky poskytnuté výzkumy populací nás zajímají především z hlediska frekvence alel pro dědičné choroby (Relichová, 2009).



Obrázek č.5: Metoda rodokmenu na příkladu autozomálního dominantního typu dědičnosti (Zdroj: <http://www.genetika-biologie.cz/typy-dedicnosti-v-rodokmenu>)

3.2.6.3. Typy dědičnosti

Typy dědičnosti nám dnes pomáhají zjistit jaká je pravděpodobnost, zda se potomek narodí zdravý nebo bude nositelem některé z genetických chorob (viz. níže). Typy dědičnosti se určují v závislosti na kombinaci dominantních a recesivních alel. K určení typu dědičnosti můžeme využít například analýzu metody rodokmenu (Maříková et al., 2004).

Rozlišujeme tyto typy dědičnosti (Maříková et al., 2004):

- Autozomálně dominantní dědičnost – pokud je alespoň jedna alela dominantní, narodí se postižený jedinec
- Autozomálně recesivní dědičnost – pokud jsou obě alely recesivní, narodí se postižený jedinec, pokud je jedna alela recesivní a druhá dominantní může se jednat o přenašeče
- Gonozomálně recesivní dědičnost – pokud jsou obě alely recesivní, narodí se postižený jedinec, pokud je jedna alela recesivní a druhá dominantní může se jednat o přenašeče
- Gonozomálně dominantní dědičnost – pokud je alespoň jedna alela dominantní, narodí se postižený jedinec.

Pro připomenutí autozomy jsou somatické chromozomy a gonozomy jsou pohlavní chromozomy. Autozomální dědičnost tedy vyjadřuje, že příslušný gen se bude nacházet na některém z dvaceti dvou párů somatických chromozomů. Gonozomální dědičnost naopak znamená, že příslušný gen se bude nacházet na pohlavním chromozomu.

3.2.6.4 Dědičné choroby

Genotyp člověka se projevuje určitou měrou i na zdravotním stavu člověka. Genotypový podíl na různých poruchách je individuální a u každého jedince se liší. Na základě podílu dědičnosti, rozlišujeme dvě velké skupiny chorob: Choroby s dědičnou dispozicí a geneticky podmíněné choroby (Šmarda, 2003).

Choroby s dědičnou dispozicí

Jedná se o choroby vzniklé spolupůsobením určitého vnějšího činitele a genetické dispozice. Při včasné odhalení dispozice lze těmto chorobám předcházet tak, že se jedinec vyhne vnějšímu vyvolávajícímu činiteli. K chorobám s dědičnou dispozicí řadíme např: alergické choroby, esenciální hypertenze, neurózy aj. (Šmarda, 2003).

Geneticky podmíněné choroby

Choroby, které vznikají genovými, chromozomovými nebo genomovými mutacemi. Jsou podmíněné dědičností a vnější prostředí je nijak významně neovlivňuje. Dnes je v medicíně známo přibližně 7 000 dědičných genetických chorob. Rozlišujeme choroby autozomálně recesivně dědičné, choroby autozomálně dominantně dědičné a choroby gonozomálně dědičné. Typické příznaky každé z těchto skupin plynou z neschopnosti organismu syntetizovat v buňkách molekuly určité nepostradatelné látky (obvykle některého z enzymů). Neschopnost syntetizovat určité látky v buňkách molekul je zbavuje příslušné funkce, a to se následně projeví konkrétními metabolickými důsledky (Šmarda, 2003).

Klasifikace geneticky podmíněných chorob (Šípek, 2011):

- Autozomálně recesivní dědičné choroby – Fenylyketonurie, Galaktosemie, Cystická fibrosa, Leprechaunismus, Friedreichova ataxie aj.
- Autozomálně dominantní dědičné choroby – Familiární hypercholesterolemie, Polydaktylie, Brachydaktylie, Arachnodaktylie, Huntingtnova choroba, Marfanův syndrom, Leidenská mutace, Osteogenesis imperfecta aj.
- Gonozomálně dědičné choroby – Hemofilie, Daltonismus, Svalové dystrofie (DMD a BMD), Syndrom fragilního X chromozomu, Vitamin D rezistentní rachitis aj.

3.6. Vymezení pojmů

Pro větší přehlednost v následujících kapitolách, ve kterých se budeme věnovat svalové dystrofii, si pro začátek vysvětlíme pár důležitých pojmů:

- Myopatie – jak už bylo více zmíněno, jedná se o souhrn poruch, které z různých příčin, funkčně nebo strukturálně postihují kosterní svalstvo. Projevující se svalovou slabostí, úbytkem postupným ochabováním svalstva (Bednařík, 2004).
- Atrofie – znamená, že u normálně vyvinutého orgánu nebo některé jeho části dochází k oslabení nebo zmenšení (Petráčková et al., 2000).
- Dystrofie – jedná se o chorobný stav, který je způsobený poruchou a nedostatečným vyživováním tkání nebo také poruchou látkové výměny buňky, tkáně nebo orgánu. Vede ke změně vzhledu a činnosti buněk (Velký lékařský slovník, Dystrofie, 2022).

3.7.Svalové dystrofie

Bednařík definuje svalové dystrofie jako *geneticky podmíněné myopatie charakterizované progredující svalovou slabostí* (Bednařík, 2001).

Svalová dystrofie je tedy souhrnné označení pro řadu genetických onemocnění, které postihují svalstvo. Projevuje se ochabováním svalů a svalovou slabostí (Emery, 2008). Pro tento druh onemocnění jsou také typické různé změny ve velikostech svalových vláken. Během jejich postupné degenerace dochází k ochabování a následné nekróze. V pozdních stádiích nemoci nahradí fibrózní a tuková tkáň svalová vlákna. Svalové dystrofie jsou téměř vždy doprovázeny dalšími komplikacemi. Může se jednat o respirační problémy nebo potíže se srdcem (Bednařík, 2004).

Existuje spousta druhů a poddruhů svalových dystrofií. Klasifikace těchto poruch je založena na molekulárním defektu (Maříková et al., 2004), ale také na tom, jak se liší rozložení svalové slabosti u jednotlivých skupin svalů (Emery, 2008).

Svalové dystrofie jsou onemocnění, která se vyznačují poruchou některé ze složek komplexu bílkovin. Jedná se o bílkoviny, které jsou obvykle vázány na membránu svalového vlákna – dystrofin-glykoproteinový komplex. (Jedlička et al., 2005). Nejčastěji dochází k poruše proteinu dystrofinu. To je zapříčiněno mutací genu, který dystrofin produkuje. Mutace genu může za to, že dochází ke snížení množství dystrofinu ve svalech. Kvůli nedostatku dystrofinu nejsou svaly schopny provádět stahy a ochabují (Muscular dystrophy – Diagnosis and treatment, 2018). Poruchy způsobené různými mutacemi genu, na kterém se nachází protein dystrofin se nazývají dystrofinopatie (Jedlička et al., 2005) Mezi dystrofinopatie se řadí např. Beckerova svalová dystrofie (BMD) nebo Duchenneova svalová dystrofie (DMD), ta je dokonce nejčastějším a bohužel i nejzávažnějším onemocněním z řad svalových dystrofií (Bednařík, 2001).

Ačkoliv je DMD nejčastějším onemocněním, je stále poměrně vzácné. Pro bližší představu se na 3500 zdravých chlapců narodí 1 chlapec s DMD (v tomto případě jsou ženy pouze přenašečky) (Bednařík, 2001). Když si to tedy přepočítáme například na počet živě narozených chlapců v roce 2021, který byl podle volně dostupných dat Českého statistického úřadu (ČSÚ) 57 179, vyjde nám, že v roce 2021 se narodilo přibližně 16 chlapců s DMD (czso.cz, 2022). Nelze přesně vypočítat kolik momentálně žije v ČR lidí s tímto onemocněním, protože je to velice individuální. Pacienti s DMD se obvykle nedožívají více než 20 let (Jedlička et al., 2005). Rovněž záleží na věku, kdy se začne onemocnění projevovat. U tohoto onemocnění obecně platí, že čím

dříve se začne projevovat, tím kratší je život pacienta. I přesto, že nemůžeme vypočítat nebo přesně dohledat kolik je v ČR momentálně lidí s DMD, odhady lékařů se pohybují okolo 300 až 350 pacientů s DMD, což tvoří přibližně 0,0029 % až 0,0033 % z celkové populace ČR (iRozhlas, 2019). Na rozdíl od DMD se ostatní svalové dystrofie vyskytují méně často a nejsou tolik závažné (Bednařík, 2001). Mnohé z nich jsou na počátku zkoumání nebo nejsou stále ještě dostatečně popsány a prozkoumány. Proto se v následujících kapitolách budeme v této práci věnovat převážně základním druhům, které se řadí mezi nejčastější v populaci a jsou zatím nejvíce probádané.

3.8 Historie a výzkum svalových dystrofií

Svalové dystrofie se stejně jako ostatní choroby v populaci vyskytují už od počátku civilizace. První doložené záznamy o této skupině onemocnění pocházejí ale až z druhé poloviny 18. století.

První klinické popisy svalové dystrofie byly roku 1774 sepsány anglickým chirurgem Charlesem Bellem. Bell jako první popsal ve své knize *The nervous system of human body* případ osmnáctiletého chlapce, který trpěl výraznou svalovou slabostí (Emery et al., 2015).

Větší pozornost se začala věnovat svalovým dystrofiím v 19. století, kdy vznikaly další popisy typů chorob, které byly nově zařazeny do skupiny svalových dystrofií. Rovněž vznikaly první teorie o příčinách chorob těchto typů a o tom, jak se přenášejí. V neposlední řadě se rozjely různé výzkumy, experimenty a pozorování.

Mezi průkopníky v oblasti dystrofií se objevovaly jména významných vědců, profesorů a lékařů, jako například: Conte, Partridge, Little, Meryon, Duchenne a Gowers. Roku 1847 se lékaři Partridge a Little intenzivně věnovali výzkumu svalových onemocnění, nezávisle na sobě. Partridge toho roku na konferenci v Londýně popsal případ chlapce, u kterého se od 9 let začala projevovat svalová slabost. Jeho lýtka byla zbytnělá a měl silné svalové kontraktury (stažené svalstvo). Chlapec zemřel už ve čtrnácti letech poté, co dostal spalničky. Během pitvy se zjistilo, že převážná část jeho svalové tkáně byla degenerována tukem. Little zase pozoroval dva bratry ve věku 12 a 14 let. U obou bratrů se začala projevovat choroba už v raném dětství, dokonce i příznaky měli stejné. Zvláštní chůzi po prstech, hlavu i tělo viditelně nakloněné dozadu a svalovou slabost v oblasti krku, horních končetin, trupu a dolních končetin. Oba chlapci se dožili pouze 14 let. Během pitvy se zjistilo totéž, co u chlapce pozorovaného Partridgem, a sice že svalová tkáň byla degenerována tukem. Došlo taky ale k významnému zjištění, že mozek a mícha byly naprosto v pořádku. Z toho vyplynulo, že choroba nepostihuje mentální stránku člověka. V roce 1853 popsal Little oba případy v knize *On the nature and treatment of the deformities of*

the human frame (Emery et al., 2015). Oba lékaři ještě netušili, že už v té době popsali těžkou formu svalové dystrofie.

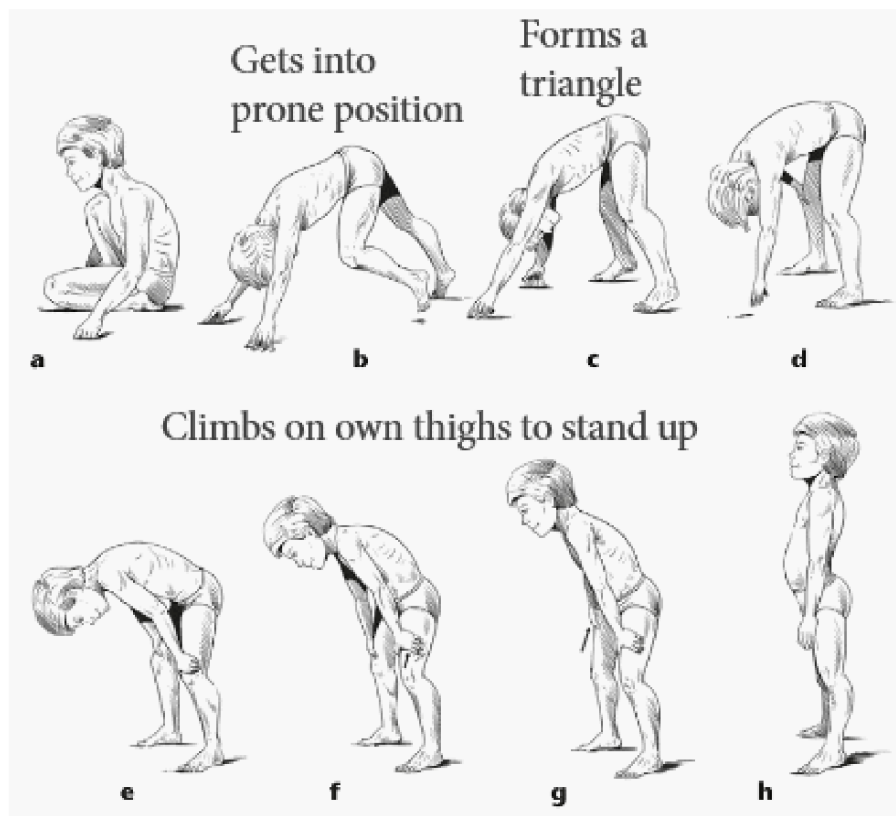
Francouzský lékař E. Meryon byl první člověk, který jasně popsal onemocnění svalové dystrofie (Younger & Aminoff, 2015). Meryon pozoroval případy svalových dystrofií v rodinách. Zejména ho zaujalo, že nemoc postihuje pouze muže. Roku 1864 popsal ve své knize *Practical and pathological researches on the variol forms of paralysis* případ rodiny, ve které svalová dystrofie postihla čtyři bratrance. Jejich tři matky, které byly sestry, byly přenašečky této choroby. Meryon také nechal provést mikroskopické vyšetření svalové tkáně lidí postižených svalovou dystrofií, díky kterému zjistil, že jejich pruhované svalstvo je naprosto zničené (Emery et al., 2015).

Výsledky jeho výzkumu vedly k závěru, že se jedná o chorobu postihující ženy i muže v rodině, ale projevuje se pouze u mužů. Další poznatek z jeho výzkumu byl, že se jedná o postižení pouze svalu samotných a nijak nesouvisí s poruchou nervového systému (Emery et al., 2015).

Meryonovi poznatky o svalové dystrofii měly velký přínos, jeho práce ovšem nebyla dostatečně oceněná. Meryona zastínil totiž francouzský lékař G. B. A. Duchenne, po kterém je choroba dnes pojmenována. I když Meryon popsal svalovou dystrofii o několik let dříve než Duchenne a nezávisle na něm, bylo pojmenování stejně přičteno Duchennovi (Emery, 2000).

Duchenne popsal svalovou dystrofii poprvé v roce 1861 ve svém díle *Del'electrisation localisee*. O pár let později vydal další dílo s ještě detailnějším popisem choroby (Emery, 2000). Svalovou dystrofii popsal jako onemocnění s postupující svalovou slabostí, které postihuje nejprve dolní končetiny a následně i horní končetiny, s postupným zvětšováním postiženého svalstva a náhradou zdravé svalové tkáně za tkáň tukovou (Náhlíková, 2017).

Další významnou osobou, která se zapsala do dějin svalové dystrofie, byl anglický lékař W. R. Gowers. Ten se zasloužil o popis charakteristického pohybu, který je jedním z prvních příznaků svalové dystrofie (Emery et al., 2015). Pohyb je charakteristický tím, že při pokusu o postavení si dítě pomáhá rukama, kterými se opírá o ostatní předměty nebo o vlastní nohy. Tento pohyb je tak znám jako Gowersovo znamení (Larner, 2016).



Obrázek č. 6: Gowersovo znamení (Zdroj: <https://epomedicine.com/clinical-medicine/gowers-sign/>)

Od konce 19. století do 60. let 20. století bylo popsáno spoustu dalších typů svalových dystrofií, například: facioskapulohumerální svalová dystrofie byla popsána Landouzy a Déjerinem (Upadhyaya & Cooper, 2004), myotonia congenita zase Thompsonem (Galdi, 2012). Byla vytvořena první klasifikace svalových dystrofií W. H. Erbem, který také jako první použil termín progresivní svalové dystrofie (Aminoff & Daroff, 2014). Roku 1955 popsal německý lékař Becker onemocnění podobné Duchennově svalové dystrofii, pouze s pozdějším nástupem příznaků a mírnějším průběhem, které bylo poté pojmenováno po něm samotném (Dobowitz et al., 2013). O další klasifikaci svalových dystrofií se pokusili Walton a Natrassé (viz níže). V roce 1956 došlo k zásadnímu objevu. Magee a Shy odhalili strukturální změny vláken u několika jedinců. Vzhled vláken a nepřítomnost enzymové aktivity ukázala, že jsou tato svalová vlákna k ničemu (McComas, 1977). Toto zjištění mělo velký přínos pro patologii svalových onemocnění (Bednařík, 2004).

Do vzniku molekulární biologie se lékaři snažili především o detailní klinický popis projevů, dědičnosti a změn choroby.

Právě díky molekulární biologii a genetice se podařilo odhalit a pochopit příčiny vzniku svalových dystrofií. Významným okamžikem v dějinách výzkumu svalových onemocnění byl rok 1986, kdy byl objeven gen pro dystrofin (Action, 2013). Tento objev se přičinil na objevech dalších genových podkladů různých typů svalových dystrofií. Mezi významné průzkumníky této oblasti svalové dystrofie řadíme např. Emeryho, Munsata, Campbella, Hoffmana a další (Bednařík, 2004).

Dnes se výzkum svalových dystrofií soustředí především na možnosti léčby těchto chorob.

3.9 Klasifikace svalových dystrofií

Ve 20. století došlo k rychlému vývoji klasifikací svalových onemocnění a svalových dystrofií. První ucelenější klasifikaci svalových dystrofií vytvořili společně Walton a Natrassé v roce 1954. Tato klasifikace zahrnovala pouze 4 základní formy svalových dystrofií (Maříková et al., 2004):

- Duchenneovu svalovou dystrofií
- Myotonickou svalovou dystrofií
- Facioskapulohumerální svalovou dystrofií
- Pletencovou svalovou dystrofií

V té době se ještě nedbalo na rozdílnosti u pletencových svalových dystrofií. Pod tuto formu dystrofie byli tedy zařazováni pacienti, kteří měli různé fenotypy i různé typy genetického přenosu (autozomálně dominantní, autozomálně recesivní). Při snaze o jejich rozlišení byly různé podtypy označeny jako juvenilní dystrofie Erbova nebo jako pelvifemorální dystrofie Leydena-Moebiuse. Svalové dystrofie, které se začaly projevovat v kojeneckém věku byly zařazeny do nové skupiny kongenitálních muskulárních dystrofií (CMD). Ty zahrnovaly i fenotypy s těžkým postižením CNS (centrální nervový systém) a očními defekty. Ženy, které měly příznaky odpovídající DMD či BMD, byly považovány za manifestní přenašečky. Vzácněji se používalo i označení – nositelky chromozomálních aberací na chromozomu X (Maříková et al., 2004).

O pár let později, v roce 1969, vytvořil Walton další mezinárodní klasifikaci, ve které rozdělil svalová onemocnění do 5 velkých skupin (Bednařík, 2001):

1. Geneticky podmíněné myopatie (vrozené)
2. Myopatie podmíněné zevními faktory (toxickými, zánětlivými, fyzickými aj.)
3. Myopatie podmíněné endokrinně či metabolicky
4. Nádorová onemocnění svalstva
5. Jiné nemoci svalstva neznámého původu

Geneticky podmíněné myopatie pak rozdělil na (Maříková et al., 2004; Bednařík, 2001):

- a) svalové dystrofie – ty byly dále rozděleny podle typu dědičnosti a predominantního postižení svalových skupin (viz tab.1).
- b) kongenitální myopatie
- c) myotonie a myotonické poruchy
- d) glykogenózy
- e) familiární periodická paralýza a příbuzné syndromy

Tabulka 1. Rozdělení svalových dystrofií podle typu dědičnosti a predominantního postižení svalových skupin z roku 1969 (převzato z *Neurogenetika svalových dystrofií a kongenitálních myopatií*, Maříková et al., 2004)

Typ svalové dystrofie	Dědičnost	Predominantní postižení svalových skupin
Duchennova (DMD)	GR	Proximální
Beckerova (BMD)	GR	Proximální
Pletencová	AR a AD	Proximální
Distální	AR a AD	Distální
Okulární	AD	Okulární
Okulofaryngeální	AD	Okulofaryngeální

GR – Gonozomálně recesivní dědičnost; AR – Autozomálně recesivní dědičnost; AD – Autozomálně dominantní dědičnost

Roku 1985 provedli Walton a Gardner-Medwin další revizi klasifikace svalových onemocnění. Rozdělili svalová onemocnění na (Bednařík, 2001):

1. „Čisté“ svalové dystrofie
2. Myotonická onemocnění
3. Zánětlivá svalová onemocnění
4. Endokrinní a metabolické myopatie
5. Kongenitální a mitochondriální myopatie

Svalové dystrofie pak rozdělili podle typu dědičnosti (viz tab.2).

Tabulka 2. Klasifikace svalových dystrofií podle Waltona a Gardnera-Medwina z roku 1985 (převzato z *Neurogenetika svalových dystrofií a kongenitálních myopatií*, Maříková et al., 2004)

Svalová dystrofie	Dědičnost
Duchennova/Beckerova (DMD/BMD)	Gonozomálně recesivní (GR)
Emery-Dreifuss	
Skapuloperoneální	
Pletencová svalová dystrofie - „limb girdle muscular dystrophy“ (LGMD)	Autozomálně recesivní (AR)
„Duchenne like muscular dystrophy“ (DLMD)	
„Severe childhood muscular dystrophy“ (SCARMMD)	
Kongenitální svalová dystrofie	
Facioskapulohumerální muskulární dystrofie (FSHMD)	Autozomálně dominantní (AD)
Skapuloperoneální	
Pletencová svalová dystrofie - LGMD	
Distální	
Okulární	
Okulofaryngeální	

Od té doby se díky rychlému rozvoji molekulární biologie a jejích diagnostických metod posunuly poznatky v oblasti svalových dystrofií o velký kus dál. I když se jedná o významný posun v diagnostice jednotlivých svalových dystrofií, můžeme s určitostí říci, že nové poznatky také zcela rozhodly klasifikaci svalových dystrofií (Maříková et al., 2004).

Za pomoci moderních technologií se podařilo zjistit, že lidé se stejnými projevy choroby nemusí mít nutně chorobu stejného původu. Choroba může být způsobena různými genetickými odchylkami, ale může mít stejné příznaky. Také se zjistilo, že choroby, které mají původ u mutace stejného genu, mají mnohdy odlišné příznaky (Maříková et al., 2004).

Díky těmto poznatkům se spousta typů svalových dystrofií překrývá a nelze je dnes jednoznačně klasifikovat. Svalové dystrofie se tak klasifikují podle čtyř různých úrovní (Bednařík, 2001):

- Klinický obraz – fenotyp
- Defekt produktu (protein, enzym)
- Identifikace abnormálního genu
- Identifikace typu mutace a posttranskripčního zpracování

Pro lepší představu o dnešních klasifikacích svalových dystrofií si představíme klasifikaci na úrovni defektu proteinu. Defektní proteiny můžeme také rozdělit podle různých kritérií jako např. rozdělení proteinů zodpovědných za svalové dystrofie podle buněčné lokalizace (viz tab.3).

Tabulka 3. Rozdělení proteinů zodpovědných za svalové dystrofie podle buněčné lokalizace (převzato z *Neurogenetika svalových dystrofií a kongenitálních myopatií, Maříková et al., 2004*)

Lokalizace proteinu	Protein	Fenotyp
Plazmatická membrána	Sarkoglykany	LGMD (AR)
	Dysferlin	LGMD/distální myopatie (AR)
	Kaveolin-3	LGMD (AD/AR)
	Dystrofin	DMD/BMD (GR)
Extracelulární matrix	Merosin	CMD (AR)
	Kolagen VI	Bethlemova myopatie (AD)
Jaderná membrána	Lamin A/C	EDMD (AD/AR) Proximální myopatie (AD) Dilatační kardiomyopatie (AD) Parciální lipodystrofie (AD)
	Emerin	EDMD (GR)
Sarkomera	Telethonin	LGMD (AR)
	Myotilin	LGMD (AD)

AD – autozomálně dominantní; AR – autozomálně recesivní; GR – Gonozomálně recesivní; LGMD – limb girdle muscular dystrophy; DMD – Duchenneova muskulární dystrofie; BMD – Beckrova muskulární dystrofie; CMD – kongenitální muskulární dystrofie; EDMD – muskulární dystrofie Emeryho Dreifusse

Klasifikace svalových dystrofií na těchto úrovních už je více komplikovaná pro pochopení širší veřejnosti a slouží tak především vědcům a lékařům. My se v následujících kapitolách, ve kterých si rozebereme jednotlivé svalové dystrofie, budeme věnovat pouze vybraným základním formám svalové dystrofie, které se vyskytují v populaci nejčastěji a máme o nich k dispozici větší množství informací.

3.9.1 Duchennova muskulární dystrofie (DMD)

Duchennova muskulární dystrofie (dále jen DMD) je nejčastější a zároveň nejzávažnější progresivní svalová dystrofie. Řadí se mezi tzv. dystrofinopatie, tedy skupinu onemocnění, jejichž

postižení je způsobeno nedostatkem nebo nepřítomností proteinu dystrofinu, který je důležitý pro správnou funkci svalů. V případě DMD se jedná o úplnou nepřítomnost dystrofinu (Maříková et al., 2004).

Forma svalové dystrofie, pohlavně vázaná na chromozom X, vzniká na základě mutací genu pro svalový protein dystrofin. Gen byl lokalizován na X chromozomu v oblasti Xp21 a přenáší se recesivně. Dystrofin je lokalizovaný na cytoplazmatické části plazmatické membrány. Jedním koncem se váže na aktin a druhým koncem je spojen s komplexem glykoproteinů v sarkolemě (Ambler, 1999).

Z genetického hlediska se DMD řadí mezi choroby s gonozomálně recesivním typem dědičnosti. Tato choroba byla poprvé popsána v roce 1852 E. Meryonem a později podrobněji rozebrána G. B. A. Duchennem. Byl prokázán vliv věku otce v době početí na vznik mutací u dcer. Čím vyšší je věk otce v době početí, tím vyšší je riziko, že pokud se narodí jedinec ženského pohlaví, bude přenašečem DMD. Pacienti s DMD se nereprodukují, jejich reprodukční zdatnost je rovna nule ($f=0$) (Maříková et al., 2004).

Na 3 500 chlapců se narodí 1 chlapec s DMD (Jedlička et al., 2005). Ženy jsou především přenašečky. Projevy u žen jsou pouze výjimečné, odhadem u 1 z 100 000 žen v ženské populaci. Prvotními projevy jsou okolo 16–48 let věku, lehká až těžká svalová slabost v oblasti paží, ramen a kolen, postižení srdce (Maříková et al., 2004).



Obrázek č. 7 pseudohypertrofie lýtek u pacienta s DMD (Zdroj: <https://www.cureus.com/articles/80618-late-onset-dystrophinopathy>)

Klinické projevy DMD: U většiny pacientů se první známky tohoto onemocnění objeví do 5 let věku. Obecně platí, že čím dříve se toto onemocnění začne projevovat, tím rychleji bude progredovat. Postižení novorozenců není u DMD typické, ale mohou se jako prvotní příznaky projevit hypotonie (nižší svalové napětí, dítě připomíná „hadrovou panenku“) nebo opožděný motorický vývoj. Prvním významným projevem DMD je kolébavá chůze u dětí, výrazná bederní lordóza (prohnutí páteře, kdy je oblast břicha vypouklá) a pseudohypertrofie lýtek (svalová tkáň je nahrazena tukovou tkání). Kvůli těmto projevům má dítě problém vstát, proto si pomáhá zapřením rukou o ostatní předměty nebo vlastní nohy, tento charakteristický pohyb se nazývá Gowersovo znamení a je dalším příznakem DMD. Dalším příznakem může být potíž při chůzi do schodů, protože pacienti s DMD mají zkrácené Achillovy šlachy. To také vede k chůzi po špičkách (Maříková et al., 2004; Jedlička et al., 2005).

DMD je progresivní. Svalová slabost u této choroby postihuje především proximální svaly. Pro DMD jsou typické kontraktury (stažené svaly připomínající trvalou křeč) a skolióza v pokročilejších fázích choroby. Přibližně od dvanáctého roku věku jsou pacienti s DMD upoutáni na invalidní vozík. Většina pacientů s DMD umírá do 20–25 let. Díky zdokonalení léčby se tato hranice dnes posunula na 25–30 let a výjimečně i nad 30 let. Nejčastější příčinou je respirační nebo srdeční selhání. (Maříková et al., 2004)

Doprovodné symptomy: Postižení srdce – do 18 let přibližně 1/3 pacientů s DMD, nad 18 let pak 1/2; hypoxie, snížená kapacita plic, nárůst CO₂ v krvi; opakující se respirační infekty (s tím souvisí problémy při odkašlávání a řeči); vyčerpanost, únava, slabost, spavost, pokles koncentrace, třes, apnoické pauzy během spánku, patologické a klinické změny v gastrointestinálním traktu, syndrom akutní žaludeční dilatace, zvracení a abnormální bolesti a distenzí – může vést až k smrti; vzácně paralýza močového měchýře (Maříková et al., 2004).

Vyšetření: Před vyčtením diagnózy je potřeba provést několik vyšetření, počínaje odběrem krve, přes svalovou biopsii, biochemické vyšetření, elektromyografie (EMG), různé klinické vyšetření, analýzu DNA až po histologická vyšetření a další (Maříková et al., 2004).

Léčba: Jako velmi efektivní se prokázalo podávání steroidů pacientům s DMD (Falzarano et al., 2015). Je prokázáno, že steroidy dokáží u těchto pacientů oddálit ztrátu chůze až o 3 roky. Bohužel mají spoustu vedlejších účinků. Dále se k léčbě hodně využívá kreatin, který využívají i sportovci na podporu svalové hmoty a výdrže (Maříková et al., 2004), různé rehabilitace

zaměřené především na protahování svalů, aby co nejdéle fungovaly, a v neposlední řadě i genová terapie (viz níže).

3.9.2 Beckerova muskulární dystrofie (BMD)

Beckerova muskulární dystrofie (dále jen BMD) se stejně jako DMD řadí mezi dystrofinopatie. V tomto případě je protein dystrofin přítomen, ale v menším množství nebo horší kvalitě, než je zapotřebí. BMD se z genetického hlediska řadí mezi choroby s gonozomálně recesivním typem dědičnosti (Ambler, 1999).

Klinické projevy u BMD jsou podobné jako u DMD. Tedy pseudohypertrofie lýtek, postižení proximálních svalů pánevního pletence a pažního pletence, svalová slabost a atrofie. Obvykle dochází nejprve k postižení dolních končetin a poté až horních končetin, postižení přitom není nutně symetrické. Rovněž se u BMD vyskytují kontraktury, postižení Achilových šlach a pacient bývá upoután na vozík. Také je časté postižení srdce, a to i v případech, kdy má jedinec pouze minimální postižení svalstva. Díky svým příznakům a pozdnímu věku jejich projevů bývá BMD z počátku těžce odlišitelná od pletencových dystrofií (Jedlička et al., 2005).

Rozdíl mezi BMD a DMD je ten, že prvotní příznaky BMD se začínají obvykle projevovat až mezi 5. a 15. rokem života, ale mohou i se projevit i v pozdějším věku. Pacienti s BMD se narozdíl od DMD dožívají běžně 40 až 50 let (Maříková et al., 2004). Nemoc není tedy tak progresivní jako DMD.

BMD je o mnoho více vzácnější než DMD. Předpokládá se, že na dvacet až dvacet pět tisíc mužů se narodí jeden muž s BMD (Maříková et al., 2004). Pokud bychom si to opět přepočítali na počet chlapců narozených v loňském roce, tedy 57 179 podle ČSÚ, vyšlo by nám, že v loňském roce se narodili 2 až 3 chlapci s BMD.

Doprovodné symptomy jsou podobné doprovodným symptomům DMD.

Vyšetření: Stejně jako u DMD se i u BMD provádí odběr krve, svalová biopsie, analýza DNA, případně analýza RNA, histologická vyšetření, klinická vyšetření, EMG (Maříková et al., 2004).

Léčba: BMD se léčí pomocí kortikoidů – nejčastěji prednisonu. (Bäckman & Henriksson, 1995). Stejně jako u DMD dokáží oddálit ztrátu chůze až o tři roky (Maříková et al., 2004). Dále

se jedná o provádění různých specializovaných rehabilitací, či genovou terapii, která je zatím pouze ve výzkumu.

3.9.3 Pletencové svalové dystrofie (LGMD)

Pletencové svalové dystrofie nebo též limb girdle muscular dystrophy (dále jen LGMD) je heterogenní skupina svalových dystrofií s predominantním postižením proximální svaloviny končetin. LGMD je způsobena deficitem proteinů, které patří většinou do tzv. dystrofin asociovaného glykoproteinového komplexu. Funkcí tohoto komplexu je spojovat cytoskelet s extracelulární matrix. Proteiny zapříčiňující LGMD jsou obvykle lokalizovány na cytoplazmatické části plazmatické membrány nebo na sarkomeře (Maříková et al., 2004).

Z genetického hlediska se řadí LGMD mezi choroby s autozomálně dominantním a autozomálně recesivním typem dědičnosti. Postihuje jak muže, tak ženy (Ambler, 1999).

Jelikož existuje spousta typů LGMD založených na deficitu různých proteinů, rozhodla jsem se zde zařadit tabulku klasifikace pletencových svalových dystrofií pro větší přehlednost (viz tab.4).

Tabulka 4. *Klasifikace pletencových svalových dystrofií (převzato z Neurogenetika svalových dystrofií a kongenitálních myopatií, Maříková et al., 2004)*

Typ dědičnosti LGMD	Typy LGMD	Deficitní protein
Autozomálně dominantní	LGMD1A	Myotilin
	LGMD1B	Lamin A/C
	LGMD1C	Kaveolin-3
	LGMD1D	?
Autozomálně recesivní	LGMD2A	Kalpain
	LGMD2B	Dysferlin
	LGMD2C	Gama-sarkoglykan
	LGMD2D	Alfa-sarkoglykan
	LGMD2E	Beta-sarkoglykan
	LGMD2F	Delta-sarkoglykan
	LGMD2G	Telethonin
	LGMD2H	TRIM 3
	LGMD2I	Fukutin related protein
	LGMD2J	Tritin

LGMD s autozomálně dominantním typem dědičnosti jsou poměrně vzácné. Z celkového počtu LGMD je pouhých 10 % dědičná autozomálně dominantně. V porovnání s tímto typem dědičnosti jsou LGMD dědičné autozomálně recesivně mnohem více častější (Maříková et al., 2004).

Klinické projevy LGMD: Pro všechny formy LGMD je typický pomalý nástup prvotních příznaků. LGMD se obecně řadí spíše mezi pomalu progredující svalové dystrofie. Stejně jako ostatní svalové dystrofie je i pro LGMD typická svalová slabost, která je v tomto případě poměrně symetrická a zasahuje především proximální svalstvo pletenců dolních končetin a poté i horních končetin. LGMD mohou doprovázet bolesti svalů a kardiomyopatie, dysartrie a dysfagie (Maříková et al., 2004; Jedlička et al., 2005).

Mezi těžší formy LGMD se řadí tyto typy – LGMD2C, LGMD2D, LGMD2E, LGMD2F a LGMD2A (Maříková et al., 2004).

LGMD se začínají projevovat zpravidla v pozdějším věku (střední dospělý věk) (Jedlička et al., 2005). Výjimkou jsou výše zmíněné těžší formy, které se obvykle začnou projevovat mezi 2. a 10. rokem života. Nejtěžším typem je pravděpodobně LGMD2C, pacienti s tímto typem se dožívají maximálně třiceti. U zbytku forem LGMD je délka života pouze mírně omezená, záleží na průběhu nemoci a jejích okolnostech u každého jednotlivce (Maříková et al., 2004).

Zajímavostí je globální rozložení LGMD. Nejvíce pacientů s LGMD2D se nachází v USA, Evropě a Brazílii. V Brazílii je rovněž evidováno velké množství případů s LGMD2E a LGMD2F. V Tunisu je pro změnu evidováno nejvíce pacientů s LGMD2C. Pacientů s typem LGMD2A bylo nejvíce zaregistrováno v Rusku a v severní Indianě v USA (Maříková et al., 2004).

Vyšetření důležité pro určení diagnózy jsou svalová biopsie, EMG, imunohistochemické vyšetření, analýza DNA, případně CT (Maříková et al., 2004).

Léčba: Pro žádný podtyp LGMD zatím neexistuje specifická léčba. Pouze u některých LGMD byly prokázány účinky kortikosteroidů. Velice významná je u těchto pacientů ale fyzioterapie a aerobní cvičení, které jednoznačně dokáží zlepšit kvalitu života pacientů s LGMD (Murphy & Straub, 2015).

3.9.4 Facioskapulohumerální svalová dystrofie (FSHD)

Facioskapulohumerální svalová dystrofie (dále jen FSHD) je třetí nejčastější svalovou dystrofií (Jedlička et al., 2005). Uvádí se, že na 100 000 lidí se narodí jeden až čtyři jedinci s tímto postižením. Protein, který stojí za vznikem FSHD, bohužel stále není znám (Maříková et al., 2004). U některých pacientů s tímto postižením bylo zjištěno, že postižený gen se nachází na čtvrtém chromozomu. Toto zjištění nebylo však prokázáno u všech pacientů s FSHD (Ambler, 1999).

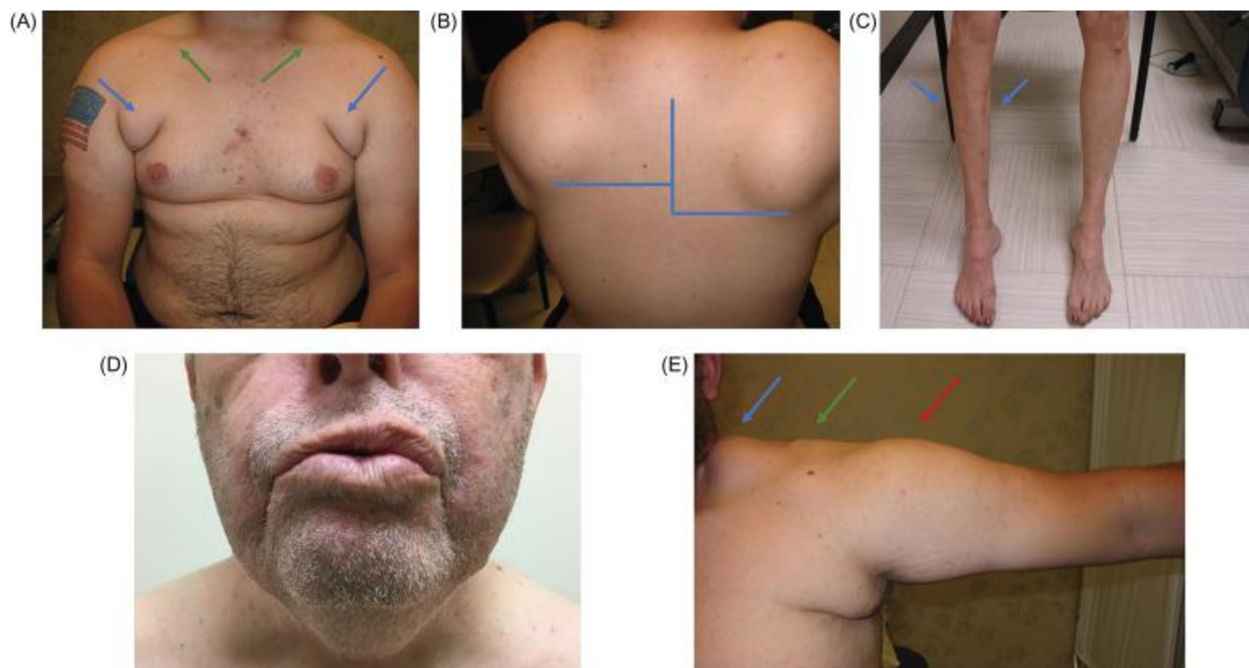
FSHD se řadí mezi choroby s autozomálně dominantním typem dědičnosti. Postihuje ženy i muže (Jedlička et al., 2005).

Klinické projevy: FSHD, jak už název napovídá, postihuje kromě pletenců horních končetin také obličej. Prvotní projevy mnohdy ani nenaznačují, že by se mohlo jednat o tento typ choroby. Velmi často totiž začíná postižením sluchu, jeho ztrátou nebo neschopností vnímat vysoké tóny (Maříková et al., 2004).

Podle statistik se FSHD začne projevovat obvykle mezi 10. až 20. rokem života. Může začít ale i dříve nebo později. Nejmladší případy s prvotními projevy FSHD byly zaznamenány okolo dvou let života pacienta, nejstarší naopak okolo 50 let života pacienta (Maříková et al., 2004).

Počáteční příznaky, kromě problému se sluchem, zahrnují slabost obličejových svalů a postižení pletence pažního. Postižení bývá zpravidla asymetrické, mnohem častěji a silněji postihuje pravou stranu (Ambler, 1999). Charakteristickým znakem je vysoké uložení lopatek, postižený tak nedokáže zvednout ruce nad hlavu. Postižení dolních končetin nebývá časté. Častěji se vyskytuje slabost pánevních svalů okolo 40. roku věku. Bylo zjištěno, že nad 50 let je až 20 % pacientů s FSHD neschopno chůze (Maříková et al., 2004).

Typickým znakem je také to, že pacienti s FSHD nedokáží pískat kvůli atrofii svalů obličej. Atrofie způsobuje u těchto pacientů i tzv. tapíří ústa, tedy zašpičatění úst. FSHD postihuje dále svalstvo ramen, zápěstí a prsty (Jedlička et al., 2005).



Obrázek č. 8: Klinické znaky FSHD u pacientů

(Zdroj: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/B9780128138663000308>)

Na rozdíl od dystrofinopatií není u FSHD typické postižení srdečního svalu (Maříková et al., 2004).

Doprovodné symptomy: zcela výjimečně mohou mít pacienti s FSHD postižené svalstvo krku, to může vést k padání hlavy. Dále pak postižení očních víček a extraokulárních svalů a v neposlední řadě kontraktury dolních končetin a kotníků. Pacienti mohou mít problém s dýcháním a velmi zřídka i s polykáním (Maříková et al., 2004).

Průběh FSHD je velice individuální, progresse může být pomalá, poté z ničeho nic rychlá a poté může opět zpomalit (Jedlička et al., 2005). Jisté je pouze to, že pacienti s FSHD mohou mít zkrácenou normální délku života. Pro lepší orientaci průběhu FSHD slouží tabulka šesti klinických stádií choroby (viz tab.5).

Tabulka 5. Šest klinických stádií FSHD podle klinické progresse (převzato z *Neurogenetika svalových dystrofií a kongenitálních myopatií, Maříková et al., 2004*)

Stádium	Charakteristika stádia
0	Pouze slabost obličejových svalů
1	Slabost svalů pletence pažního
2	Slabost břišních svalů, extenzorů nohy a svalů v horní části paží
3	Slabost pánevních svalů, horních končetin a svalů dolní části paží
4	Chůze do schodů a zvedání ze židle je možná pouze s oporou
5	Neschopnost chůze do schodů, pohyb doma s oporou, pohyb venku na invalidním vozíku
6	Neschopnost jakékoliv chůze

Vyšetření: u FSHD se vždy provádí EMG, svalová biopsie, biochemická a DNA analýza a genetická vyšetření (Maříková, 2004).

Léčba: nejčastěji pomocí podpůrné fyzikální terapie a ortéz, které zabraňují kontrakturám. Účinek steroidů nebyl zjištěn v tomto případě, momentálně ale probíhá studie léku Albuterolu, který by u pacientů s FSHD mohl zlepšit svalovou hmotu (Van der Kooi et al., 2007).

3.9.5 Okulofaryngeální muskulární dystrofie (OPMD)

Okulofaryngeální muskulární dystrofie (dále jen OPMD) je způsobena deficitem proteinu vázající polyadenylát. Z hlediska genetiky je tato choroba dědičná autozomálně dominantně i autozomálně recesivně. OPMD se vyskytuje po celém světě, nejvíce případů však bylo zaznamenáno mezi francouzskými Kanadány (Maříková et al., 2004).

Nemoc se začíná projevovat v pozdní dospělosti. Uvádí se, že první příznaky jsou zaznamenány mezi 30–70 lety. Mezi prvotní projevy patří padání víček a slabost polykacích svalů (Jedlička et al., 2005).

OPMD může doprovázet svalová slabost či atrofie na pažním pletenci. Velmi zřídka i pletenci pánevním (Maříková et al., 2004).

Progrese OPMD je variabilní a závisí na jednotlivých případech (Ambler, 1999).

Vyšetření: u OPMD se vždy provádí svalová biopsie a EMG (Maříková et al., 2004).

Léčba: podle stavu pacienta může obsahovat operační zákroky, např. frontální zavěšení víček. Co se týče dysfagie u těchto pacientů, nejprve se upravuje strava, v těžších případech opět musí dojít k operačním zákrokům, které mohou zkvalitnit život pacienta. Dále jsou významné různé fyzikální terapie specializované na OPMD (Trollet et al., 2020).

3.9.6 Kongenitální svalové dystrofie (CMD)

Kongenitální svalové dystrofie (dále jen CMD) je skupina svalových dystrofií s prvotními projevy od okamžiku narození nebo v prvních měsících života jedince. Postihuje chlapce i dívky (Jedlička et al., 2005).

Mezi typy CMD se řadí například Merosinová kongenitální svalová dystrofie či Fukuyamova kongenitální svalová dystrofie (Ambler, 1999).

Merosinová kongenitální svalová dystrofie

Merosinová kongenitální dystrofie je zapříčiněna deficitem proteinu laminu (merosinu). Jedná se o chorobu s autozomálně recesivním typem dědičnosti. Už od narození nebo od prvních měsíců života můžeme u postiženého jedince pozorovat nižší svalové napětí, svalovou slabost a kontraktury. Dítě má prohlubně na kůži v místě kloubů, má problémy se skusem (například při kojení). Je pozorovatelná celková slabost lícního svalstva a dítě má charakteristicky protáhlý obličej. V nejtěžších případech může u dětí s tímto typem postižení dojít ke smrti, kvůli respiračním potížím. Ojedinele se stává, že se u jedince projeví choroba až v 10–20 letech. Čím později se ale projeví, tím lehčí má průběh. Ani v tomto typu dystrofie není intelekt porušen (Jedlička et al., 2005).

Vyšetření: nejčastěji se provádí EMG, CT a svalová biopsie (Jedlička et al., 2005).

Léčba steroidy není účinná (Jedlička et al., 2005), pacientům ale pomáhají zlepšit kvalitu života fyzioterapeutická cvičení.

Fukuyamova kongenitální svalová dystrofie

Fukuyamova kongenitální svalová dystrofie (dále jen FCMD) je zapříčiněna defektem maturace satelitních buněk. Jedná se o chorobu s autozomálně recesivním typem dědičnosti. Nejvíce případů FCMD je evidováno v Japonsku. Projevuje se atrofiemi, kontrakturami a nižším svalovým

napětím. Tento typ svalové dystrofie je velmi specifický. Mohou ho doprovázet oční abnormality, poruchy intelektu, kožní změny a epileptické záchvaty (až ve 40 % případů) (Jedlička et al., 2005).

Vyšetření: nejčastěji se provádí EMG a svalová biopsie (Jedlička et al., 2005).

Léčba steroidy může přispět k udržení a zlepšení motorických funkcí pacientu s Fukuyamovou kongenitální svalovou dystrofií (Murakami et al., 2021).

3.9.7 X-vázaná muskulární dystrofie typu Emeryho-Dreifusse (XEDMD)

X-vázaná muskulární dystrofie typu Emeryho-Dreifusse (dále jen XEDMD) je nejčastější ze svalových dystrofií typu Emeryho-Dreifusse. Je způsobena deficitem proteinu emerinu v srdečním a kosterním svalstvu. Jedná se o chorobu s gonozomálně recesivním typem dědičnosti (Jedlička et al., 2005).

Klinické projevy XEDMD jsou velmi podobné projevům BMD, tedy pseudohypertrofie lýtek, postižení proximálních svalů pánevního pletence a pažního pletence, svalová slabost a atrofie. S XEDMD jsou spjaty také kontraktury, ale především srdeční problémy. Které jsou často příčinou smrti (Maříková et al., 2004).

Prvotní projevy XEDMD se začínají objevovat do desíti maximálně třinácti let života. Mezi první známky tohoto onemocnění patří obvykle atypická chůze po špičkách a kontraktury na loketních kloubech. Svalová slabost se projevuje nejprve v oblasti lopatek a paží. V pozdějších stádiích i v oblasti pánve a hrudi. U pacientů s XEDMD nebývá postižen intelekt (Maříková et al., 2004).

Progrese XEDMD se řadí k těm pomalejším. XEDMD se projevuje především u mužů, ženy jsou spíše přenašečky, ale i u nich se velmi často projevují srdeční problémy a kardiomyopatie (Jedlička et al., 2005).

Vyšetření: u tohoto typu choroby se provádí nejčastěji svalová biopsie, EMG a EKG (Jedlička et al., 2005).

Probíhá především symptomatická léčba u těchto pacientů, která je sestavena z fyzioterapie, ale tak z kardiální farmakoterapie, kvůli značným srdečním obtížím (Heller et al., 2020).

3.10 Léčba

I přese snahy lékařů a vědců se svalová dystrofie stále nedá úplně vyléčit. Díky detailním poznatkům o jednotlivých typech svalové dystrofie a zkvalitnění lékařské péče a péče obecně došlo v posledních letech k prodloužení životů pacientů se svalovou dystrofií. Například pacienti s DMD se dnes dožívají o pět až deset let více než před 30 lety.

Jak už víme, existuje hned několik typů svalových dystrofií s různou rychlostí progresu. Na každý typ může také zabírat jiný druh léčby. Léčbu bychom mohli rozdělit do více kategorií, např. medikamenty, rehabilitační cvičení, pomůcky atd.

Co se týče pomůcek, pacienti hojně využívají rehabilitační ortézy, které slouží k protahování svalů a zpomalení tvorbě kontraktur. Kontraktury mohou zmírnit i noční dlahy (Maříková et al., 2004). Ve většině případů svalových dystrofií se pacienti dříve či později neobejdou bez vozíku, na který jsou časem upoutáni. Pro zachování alespoň minima samostatnosti pacienta je vhodnější elektrický vozík. Dále bychom mezi pomůcky měli započítat dýchací přístroje, které pomáhají pacientům při dechových potížích anebo během spánku (Maříková et al., 2004).

Pacienti se svalovou dystrofií potřebují od určitého stádia své nemoci péči 24 hodin 7 dní v týdnu. Navštěvují různé terapie a rehabilitace, které jim pomáhají např. posilování, koupaní, vertikalizace. Provádí různá dechová cvičení, díky kterým se snaží posílit vitální kapacitu plic.

Svalové dystrofie bývají často doprovázené skoliózou, především DMD a BMD, ale i další typy. Zakřivení páteře je mnohdy i více než 45 stupňů. V takových případech je nutné provést operaci, protože páteř tlačí na míchu a také na znesnadňuje dýchání pacientů. Každá operace sebou nese rizika a nejinak je tomu i u lidí s tímto postižením. Právě u těchto pacientů je zvýšené riziko dechové zástavy (Maříková et al., 2004).

Každý pacient je individuální a podle toho se upravují i množství a typy podávaných léčiv. Například u DMD a BMD bylo prokázáno, že kortikoidy pomáhají v naprosté většině případů. Jak už bylo výše zmíněno, tak kortikoidy mohou u těchto pacientů oddálit ztrátu chůze až o 3 roky. Kortikoidy mohou pacientům dopomoci ke zvýšení vitální kapacity plic. Na druhou stranu mají tyto léky spoustu vedlejších účinků a u některých typů svalových dystrofií nebyly ani prokázány žádné příznivé účinky kortikoidů. Mezi další léčiva, které napomáhají pacientům se svalovou

dystrofií, řadíme například kreatin, který používají třeba atleti na zvýšení své výkonnosti. Dále pak glutamin, vitamín E, koenzym Q10 aj. (Maříková et al., 2004).

V posledních letech se intenzivně zkoumají možnosti genové terapie u pacientů se svalovou dystrofií. Jak už bylo výše zmíněno, genová terapie je vpravení genetické informace do buněk postižených mutací za účelem léčby. V roce 2020 byla firmou Genetehnon zahájena studie genové terapie pro DMD (parentproject.cz, Nová genová terapie v klinické fázi vývoje na poli Duchennovy svalové dystrofie, 2020). Doposud se této firmě podařilo vytvořit genovou terapii pro léčbu pacientů se spinální svalovou atrofií. Tento lék se nazývá Zolgensma a doposud byl dostupný pouze ve Spojených státech amerických. Jediný problém genové terapie spočívá v nákladech, například výše zmíněná Zolgesma stojí české pacienty 54 milionů korun za jednu dávku, a nejinak tomu bude i u ostatních genových terapií. I když je genová terapie drahá záležitost, už jedna dávka dokáže zlepšit klinický stav pacienta a v ideálním případě i zpomalit nebo dokonce zastavit vývoj choroby. Důležité je však mít na paměti, že i když má genová terapie významné účinky, svalovou dystrofii stále řadíme mezi nevyléčitelné nemoci (iRozhlas, 2020).

4. Praktická část

V praktické části bakalářské práce jsem se zaměřila na didaktickou analýzu svalových dystrofií. Tento výzkum má několik na sebe navazujících částí: zjištění dosavadních znalostí studentů o tématu svalové dystrofie, následné přiblížení tématu svalové dystrofie za pomoci různých metod výuky a v neposlední řadě ověření nově nabytých vědomostí studentů a jejich zpětná vazba k výzkumu. Díky realizaci výzkumu, výsledkům a zpětné vazbě bychom si měli odpovědět na dvě zásadní otázky a zároveň na cíl této práce, tedy zda zavést téma svalové dystrofie do běžné výuky a jakou metodou toto téma nejlépe vyučovat.

V praktické části své bakalářské práce jsem navázala spolupráci s Mgr. Stelou Paterovou a studenty třetích ročníků Slezského gymnázia v Opavě, kde probíhalo výzkumné šetření.

4.1 Metodika

Jak už bylo výše zmíněno, průběh praktické části této práce je rozdělen do několika na sebe navazujících částí:

1. část – dotazníkové šetření u všech tří tříd 3. ročníku Slezského gymnázia v Opavě

2. část – přednášky na téma svalové dystrofie různými metodami:

a) metodou výkladu ve třídě 3.A

b) metodou výkladu a názorně demonstrační metodou ve třídě 3.B

c) metodou výkladu a následného rozhovoru s osobami s přímou zkušeností se svalovou dystofií ve třídě 3.C

3. část – opětovné dotazníkové šetření a zpětná vazba studentů Slezského gymnázia v Opavě

Vyučovací metody: Pojem metoda pochází z řečtiny - „*meta hodos*“ – což v překladu znamená cesta směřující k cíli. Dnes se tímto pojmem označují určité prostředky, návody a postupy, díky kterým můžeme dosáhnout cíle u kterékoliv činnosti (Zormanová, 2012).

Mezi charakteristické metody pro tradiční vyučování patří podle J. Maňáka a V. Švece (2003):

1. Metody slovní (přednáška, výklad, vyprávění, vysvětlování, práce s textem, rozhovor)
2. Metody názorně demonstrační (předvádění a pozorování, instruktáž, práce s obrazem)
3. Metody dovednostně praktické (manipulování, napodobování, produkční metody)

4.1.1 První část – dotazníkové šetření

K této práci jsem vytvořila dotazník zaměřený nejprve obecně na vnímání tělesných a mentálních poruch studenty, a poté konkrétně zaměřený na povědomí studentů o tématu svalové dystrofie. Dotazník je určen pro studenty gymnázií a obsahuje celkem 22 otázek, včetně základních otázek na pohlaví, věk a ročník, který student právě studuje. Dotazníkového šetření se zúčastnilo celkem 86 respondentů z řad studentů třetích ročníků. Dotazník byl vytvořen přes doménu Google Forms a obsahuje otázky uzavřené, polootevřené a otevřené. Díky převažujícím polootevřeným a otevřeným otázkám byl kladen důraz především na subjektivní pocity a znalosti studentů o tomto tématu. Převažuje tedy kvalitativní výzkum nad kvantitativním.

Dotazníky byly studentům zaslány k vyplnění těsně před přednáškou. V následující podkapitole si rozebereme jednotlivé otázky a strukturu odpovědí.

4.1.1.1 Dotazník – otázky a odpovědi

V této podkapitole si rozebereme odpovědi studentů z dotazníkového šetření provedeného před přednáškami na téma svalové dystrofie.

Otázka č. 1: Pohlaví

V první otázce směřované na pohlaví respondenta, měli studenti na výběr z následujících možností – žena, muž a jiné.

Z 86 dotázaných vybralo 58 respondentů možnost žena a 28 respondentů možnost muž. Možnost jiné nezvolil žádný z respondentů.

Otázka č. 2: Věk

V druhé otázce směřované na věk respondenta, měli studenti na výběr z následujících možností – 15 let, 16 let, 17 let, 18 let, 19 let, 20 a více let.

Z 86 dotázaných vybralo 8 respondentů možnost 17 let, 64 respondentů vybralo možnost 18 let a 14 respondentů vybralo možnost 19 let.

Otázka č. 3: Právě studuji

Ve třetí otázce směřované na ročník, ve kterém se student právě nachází, měli studenti na výběr z následujících možností – 1. ročník (čtyřletého gymnázia), 2. ročník (čtyřletého gymnázia), 3. ročník (čtyřletého gymnázia), 4. ročník (čtyřletého gymnázia), 5. ročník (osmiletého gymnázia),

6. ročník (osmiletého gymnázia), 7. ročník (osmiletého gymnázia), 8. ročník (osmiletého gymnázia).

Z 86 dotázaných vybralo všech 86 respondentů možnost 3. ročník (čtyřletého gymnázia).

Otázka č. 4: Setkali jste se někdy s člověkem s tělesným nebo mentálním postižením?

Ve čtvrté otázce měli studenti na výběr z následujících možností – nikdy, zcela výjimečně (pouze jednou), občas (vícekrát), každý den, bydlím s člověkem s tělesným nebo mentálním postižením.

Z 86 dotázaných vybrali 2 respondenti možnost nikdy, 4 respondenti vybrali možnost zcela výjimečně (pouze jednou), 70 respondentů vybralo možnost občas (vícekrát), 6 respondentů vybralo možnost každý den a možnost bydlím s člověkem s tělesným nebo mentálním postižením zvolili 4 respondenti.

Tato otázka nám ukázala, že pouhé 2,3 % studentů třetích ročníků se nikdy neseťkalo s člověkem s tělesným nebo mentálním postižením.

Otázka č. 5: Pokud jste v předchozí otázce odpověděli, že jste se s člověkem s tělesným nebo mentálním postižením setkali, napište prosím, o jaké či jaká postižení se konkrétně jednalo (pokud netušíte, odpovězte pouze jestli se jednalo o tělesné nebo mentální postižení)

Tato otázka byla zcela otevřená, respondenti tak mohli odpovědět cokoli.

Odpovědí na tuto otázku bylo celkem 84. Devět respondentů odpovědělo, že se setkali s člověkem s mentálním postižením, 13 respondentů odpovědělo, že setkalo s člověkem s tělesným postižením a 36 respondentů odpovědělo, že se setkalo s člověkem s mentálním i tělesným postižením. Zbýlých 26 respondentů bylo konkrétních nebo se alespoň snažili přiblížit konkrétní onemocnění. Mezi odpověďmi respondentů se tak objevili například schizofrenie, Downův syndrom, autismus, Aspergerův syndrom, roztroušená skleróza, epilepsie + poškození mozku během nitroděložního vývoje, obrna, potkala jsem člověka bez ruky nebo nohy na vozíčku, člověk na vozíčku s ochrnutými svaly v obličeji, různé a další velmi podobné odpovědi. Dva respondenti uvedli jako svou odpověď, že se setkali s člověkem se svalovou dystrofií.

Otázka č. 6: Teď si představte konkrétní situaci: stojíte na autobusové zastávce se skupinou různých lidí, kteří také čekají na autobus. Mezi těmito lidmi se nachází i člověk s výrazným tělesným postižením. Jak se v přítomnosti takového člověka cítíte?

U této otázky měli respondenti na výběr z následujících možností – přítomnost člověka s fyzickým postižením mi není příjemná, přítomnost člověka s fyzickým postižením vnímám, ale nevadí mi, přítomnost člověka s fyzickým postižením nevnímám, a jiné.

Z 86 respondentů vybrali tři respondenti možnost přítomnost člověka s fyzickým postižením mi není příjemná, 71 respondentů uvedlo, že přítomnost člověka s fyzickým postižením vnímám, ale nevadí jim a 7 respondentů uvedlo, že přítomnost člověka s fyzickým postižením nevnímám. Zbylých 5 respondentů odpovědělo, že v přítomnosti člověka s tělesným postižením se cítí nervózně, napjatě nebo lehce nepříjemně, protože neví, jak se v této situaci chovat.

Otázka č. 7: Představte si stejnou situaci, jako v předchozí otázce. Tentokrát se jedná o člověka s výrazným mentálním postižením. Jak se cítíte v přítomnosti takového člověka?

V této otázce měli respondenti na výběr z těchto možností – přítomnost člověka s mentálním postižením je mi nepříjemná, přítomnost člověka s mentálním postižením vnímám, ale nevadí mi, přítomnost člověka s mentálním postižením nevnímám, a jiné.

Z 86 respondentů uvedlo 15 respondentů, že přítomnost člověka s mentálním postižením je jim nepříjemná, 56 respondentů uvedlo, že přítomnost člověka s mentálním postižením vnímám, ale nevadí jim a 6 respondentů uvedlo, že přítomnost člověka s mentálním postižením nevnímám. Zbylých devět respondentů odpovědělo, že se cítí nervózně v přítomnosti takového člověka, netuší, jak reagovat nebo se chovat anebo že záleží, jak se člověk s mentálním postižením chová a jaké postižení má.

Otázka č. 8: Když potkáte člověka s viditelným tělesným postižením, myslíte si na první pohled, že má i postižení mentální?

V této otázce měli respondenti na výběr z těchto možností – ano, pokaždé; ano, občas mě to napadne; ne, nikdy mě to nenapadlo; a jiné.

Z 86 respondentů uvedli pouze tři respondenti možnost ano, pokaždé. Dalších 44 respondentů uvedlo možnost ano, občas mě to napadne a možnost ne, nikdy mě to nenapadlo uvedlo 35 respondentů. Čtyři respondenti uvedli jako svou odpověď, že záleží na jedinci.

Otázka č. 9: Pomohli jste někdy člověku s tělesným nebo mentálním postižením?

V této otázce měli respondenti na výběr z těchto možností – ano, pomáhám pravidelně; ano, občas pomohu; ano, ale zcela výjimečně; ne, nikdy jsem nepomohl; a jiné.

Z 86 respondentů odpovědělo 5 respondentů, že pomáhá pravidelně, 29 respondentů uvedlo možnost ano, občas pomohu a 23 respondentů odpovědělo ano, ale zcela výjimečně. 23 respondentů vybralo možnost ne, nikdy jsem nepomohl. U zbylých 6 respondentů se opakovala odpověď, že pomoc nabídli, ale člověk s postižením ji odmítnul nebo nepotřeboval.

Otázka č. 10: Pokud jste v předchozí otázce odpověděli ano, uveďte prosím, o jakou pomoc se jednalo? (finanční, fyzickou či jinou konkrétní pomoc...)

Tato otázka byla zcela otevřená, respondenti mohli tedy odpovědět cokoli.

Na tuto otázku odpovědělo pouze 59 respondentů. Mezi jako odpovědi respondenti nejčastěji uváděli fyzickou pomoc, dále pak finanční pomoc, charitativní činnost, psychickou podporu, účast na podpůrných akcích a projektech, ale i práci s fyzicky nebo mentálně postiženými lidmi.

Otázka č. 11: Myslíte si, že společnost dostatečně pomáhá lidem s tělesným nebo mentálním postižením?

V této otázce měli respondenti na výběr z následujících možností – ano, pomoc společnosti je dostačující; ne, společnost by se měla více zajímat, o to, jak pomoci lidem s postižením; společnost by se měla zajímat úplně o jiná témata; a jiné.

Z 86 respondentů uvedlo 52 respondentů možnost ano, pomoc společnosti je dostačující. Možnost ne, společnost by se měla více zajímat, o to, jak pomoci lidem s postižením uvedlo 28 respondentů. Pouze jeden respondent zvolil možnost, že by se společnost měla zajímat úplně o jiná témata. Pět respondentů uvedlo, že v této oblasti nemají přehled, neví nebo že záleží na individuálním případě.

Otázka č. 12: Myslíte si, že stát dostatečně pomáhá lidem s tělesným nebo mentálním postižením?

V této otázce měli respondenti na výběr z následujících možností – ano, stát dostatečně pomáhá lidem s postižením; ne, pomoc státu lidem s postižením je nedostatečná; stát by měl řešit jiné důležité záležitosti; a jiné.

Z 86 respondentů uvedlo 43 respondentů možnost ano, stát dostatečně pomáhá lidem s postižením. Možnost ne, pomoc státu lidem s postižením je nedostatečná zvolilo 33 respondentů.

Žádný respondent nezvolil možnost, že by stát měl řešit jiné důležité záležitosti. Zbýlých 10 respondentů uvedlo vlastní odpověď. Nejčastěji respondenti uvedli, že netuší nebo neví, také že se stát snaží, ale má to své rezervy. Jeden z respondentů uvedl, že si občas všimá nedostatků např. semaforey bez zvuků, žádné náhrady schodů.

Otázka č. 13: Slyšeli jste někdy o svalové dystrofii?

V této otázce měli respondenti na výběr z těchto možností – ano; ne; a jiné.

Z 86 respondentů odpovědělo 43 ano a 42 ne. Jeden respondent uvedl, že si není jistý.

Otázka č. 14: Pokud jste v předchozí otázce odpověděli ano, uveďte prosím, kde jste o ní slyšeli? Můžete vybrat více zdrojů.

V této otázce měli respondenti možnost zvolit více možností. Na výběr byly tyto možnosti – v hodinách biologie/přírodopisu; média (TV, rádio, noviny...); dokumentární pořady; sociální sítě; osvětové akce a finanční sbírky; v rodině a blízkém okolí (případně osobní setkání); a jiné.

U této otázky odpovídalo pouze 44 respondentů. Možnost v hodinách biologie/přírodopisu zvolilo 15 respondentů, možnost média (TV, rádio, noviny...) zvolilo 36 respondentů, možnost dokumentární pořady vybralo 7 respondentů, možnost sociální sítě zvolilo 14 respondentů, možnost osvětové akce a finanční sbírky uvedlo 11 respondentů a možnost v rodině a blízkém okolí (případně osobní setkání) zvolilo 8 respondentů. Jeden z respondentů uvedl jako zdroj knihy. Další tři respondenti uvedli, že o svalové dystrofii slyšeli, ale nevybavují si kde. Jeden z respondentů, který v předchozí otázce odpověděl ne, uvedl v této otázce odpověď, že se poprvé o svalové dystrofii dovídá z tohoto dotazníku.

Otázka č. 15: Co je podle Vás svalová dystrofie?

Tato otázka byla zcela otevřená, respondenti tak mohli ukázat své vědomosti a domněnky, které o svalové dystrofii mají.

Odpovědělo všech 86 respondentů. Mezi nejčastější odpovědi, které respondenti uvedli, patřilo, nevím, netuším, nejsem si jistá, dále pak ochabnutí svalů, postižení svalů, ochrnutí svalů, nervové onemocnění, neschopnost nabrat svalovou hmotu. Převažovaly ale spíše odpovědi typu nevím, které uvedlo 48 respondentů.

Otázka č. 16: Jak se podle Vás svalová dystrofie projevuje?

Tato otázka byla také zcela otevřená. Opět mohli respondenti vyjádřit vše, co o tématu věděli.

Na tuto otázku odpovědělo všech 86 respondentů. Opět převažoval odpověď nevím, kterou uvedlo až 48 respondentů. Zbýlých 38 respondentů uvedlo, že se jedná o neschopnost svalů vykonávat pohyb, ochabnutí svalů, omezení pohybu, snížená pohyblivost, postupná ztráta pohybu a svalů, třes na těle v dané oblasti, ochrnutí apod. Jedna z odpovědí respondentů zněla cituji „*V dětském věku se dítě naučí chodit až kolem 3. věku, některé se nenaučí chodit už vůbec*“.

Otázka č. 17: Jak si myslíte, že člověk ke svalové dystrofii přijde?

Tato otázka byla uzavřená. Respondenti měli na výběr z následujících možností – narodí se s ní; nakazí se jí; vytvoří se, když má člověk vážný fyzický úraz.

Z 86 respondentů uvedlo 60 respondentů možnost narodí se s ní. Možnost vytvoří se, když má člověk vážný fyzický úraz uvedlo 26 respondentů. Žádný z respondentů nevybral možnost nakazí se jí.

Otázka č. 18: Postihuje podle Vás svalová dystrofie fyzickou nebo mentální stránku postiženého člověka?

U této otázky měli respondenti na výběr z následujících možností – pouze fyzickou stránku, pouze mentální stránku, postihuje fyzickou i mentální stránku, nepostihuje ani fyzickou ani mentální stránku.

Z 86 respondentů odpovědělo 45 respondentů možnost postihuje pouze fyzickou stránku postiženého člověka. Zbýlých 41 respondentů uvedlo možnost postihuje fyzickou i mentální stránku postiženého člověka. Žádný z respondentů nevybral možnost postihuje pouze mentální stránku postiženého člověka nebo nepostihuje ani fyzickou ani mentální stránku postiženého člověka.

Otázka č. 19: Myslíte si, že je Vaše škola dostatečně vybavena na přijetí studenta se svalovou dystrofií? Proč?

Tato otázka byla zcela otevřená. Respondenti tak mohli vyjádřit svůj názor.

Na tuto otázku odpovědělo všech 86 respondentů. Z 86 respondentů 35 respondentů odpovědělo nevím. Nebo spíše ne odpovědělo 32 respondentů, odpovědi doprovázely dodatky typu – nemáme výtah, škola nemá žádné speciální pomůcky, nemáme bezbariérové prostory, nemáme kvalifikovaný personál. Dalších 19 respondentů odpovědělo ano nebo nejspíš ano, jako důvody, proč uvedli – máme bezbariérové záchody, kdyby byla potřeba, škola by našla řešení nebo ano a my jako třída bychom se taky zapojili.

Otázka č. 20: Představte si, že máte ve třídě studenta s některým typem svalové dystrofie. Jak byste reagovali?

V této otázce měli respondenti možnost vybrat více odpovědí. Odpovědi obsahovali tyto možnosti – záměrně bych ho přehlížel, vyhýbal se mu; nevšimal bych si ho, mám své starosti; snažil bych se mu aktivně pomoci; zjistil bych si více o jeho postižení; pomohl bych mu v případě, kdyby si o pomoc řekl; a jiné.

Na tuto otázku odpovědělo všech 86 respondentů a nadpoloviční většina si vybrala více možností. Žádný z respondentů však neodpověděl, že by studenta s některým typem svalové dystrofie přehlížel. Deset respondentů uvedlo možnost nevšimal bych si ho, mám své starosti. Z těchto deseti respondentů uvedlo 8, že by pomohlo v případě, kdyby si o pomoc řekl. Tuto možnost zvolilo dalších 48 respondentů. Možnost snažil bych se mu aktivně pomoci zvolilo 28 respondentů. Tuto odpověď spojilo nejvíce respondentů s odpovědí zjistil bych si více o jeho postižení. Možnost zjistil bych si více o jeho postižení zvolilo 31 respondentů. Šest respondentů uvedlo vlastní odpověď. Respondenti uvedli například, že netuší nebo že neví, jak by takový člověk vypadal, tak neví, jak mu pomoci. Jeden z respondentů uvedl, že by se k tomuto člověku choval jako by postižení neměl, pokud by se on nechoval nepřátelsky. Další respondentka uvedla cituji: *„Asi bych mu dokázala pomoci, bavít se s ním, kontakt bych ale nevyhledávala asi úplně každý den na každou minutu.“*

Otázka č. 21: Jak můžete Vy osobně pomoci člověku se svalovou dystrofií?

Tato otázka byla zcela otevřená, respondenti tak mohli vyjádřit svůj názor.

Na tuto otázku odpovědělo 86 respondentů. Z 86 respondentů až 74 uvedlo, že netuší nebo neví jak. Někteří také odpověděli, že netuší, co je svalová dystrofie a co by pomoc měla obnášet nebo že neví, co by potřebovali. Zbýlých 12 respondentů uvedlo odpovědi jako například: pomohl bych mu do schodů, snažil bych se mu asistovat, snažil bych se ho začlenit do kolektivu, pomáhal bych různými způsoby, pomohl bych mu s drobnostmi atd.

Otázka č. 22: Jak si myslíte, že člověku se svalovou dystrofií může pomoci stát?

Tato otázka byla také zcela otevřená i zde mohli respondenti vyjádřit svůj názor.

I na tuto otázku odpovědělo všech 86 respondentů. Opět převažovala odpověď netuším nebo nevím, kterou uvedlo 53 respondentů. Dalších 29 uvedlo jako svou odpověď finanční pomoc

nebo dotace. Zbylí 4 respondenti uvedli kvalifikaci těchto lidí ve firmách, vytvořit organizace na pomoc těmto lidem, příspěvky na léky, rehabilitace pro tyto lidi.

4.1.2 Druhá část – přednášky na téma svalové dystrofie

Poté co studenti odpověděli na dotazníky, jsem získala přehled o tom, jaké povědomí o svalové dystrofii doposud mají, jak se cítí v přítomnosti lidí s postižením a jak vnímají postavení lidí s postižením ve státě a společnosti.

S paní Mgr. Stelou Paterovou jsem dopředu konzultovala druhou část své praktické části k bakalářské práci. Mgr. Stela Paterová je vyučující matematiky a biologie na Slezském gymnáziu v Opavě. Biologii vyučuje u všech tří tříd stejně dlouhou dobu. Zjistila jsem, že studenti mají kompletně probranou svalovou soustavu a o genetice mají nějaké povědomí, ale probírat ji budou až příští rok, protože je v osnovách až pro čtvrtý ročník. K pochopení svalové dystrofie je ale zapotřebí mít alespoň minimální základy genetiky. Proto následující přednáška pro každou z tříd obsahovala stručné opakování svalové soustavy, základy genetiky a teprve poté byla věnována samotné svalové dystrofii.

Celkem byly provedeny tři přednášky, každá v jedné třídě třetího ročníku. Každou třídu jsem měla k dispozici 45 minut, tedy běžnou délku vyučovací hodiny. Dále jsem měla k dispozici potřebnou techniku – počítač, data projektor a reproduktory k PC, tablet.

K přednášce jsem vytvořila prezentaci, aby studenti zapojili více smyslů a názorně viděli, o čem se bavíme a co probíráme. Osnova prezentace byla následující: úvod, opakování svalové soustavy, základy genetiky a genetika člověka, svalová dystrofie, vybrané typy svalové dystrofie, diskuse se studenty a léčba svalové dystrofie.

Přednáška ve třídě 3.A

Ve třídě 3.A jsem zvolila jako výukovou metodu přednášku, která měla tři části – výklad, demonstrační video a diskuse. Vyučovací hodina probíhala standardních 45 minut v prostředí klasické třídy. Přítomno bylo 27 studentů třídy 3.A.

Průběh přednášky

Na začátku přednášky jsem se studentům představila a vysvětlila jim, že od doby, co vyplnili dotazník, jsou součástí výzkumu k bakalářské práci na téma Didaktická analýza lidských genetických onemocnění na příkladu svalových dystrofií. Nastínila jsem osnovu, aby přehledně

věděli, čemu se budeme v rámci přednášky věnovat. Poté jsme začali prvním bodem, a to opakováním svalové soustavy. Na začátek jsem se studentů zeptala, zda probírali svalovou soustavu, odpověď byla jednoznačně ano. Abych udržela pozornost studentů a aktivně je zapojila, pokládala jsem jim otázky na opakování tématu svalové soustavy. Otázky byly následující: Kolik máme přibližně svalů? Jakou mají svaly funkci? Jak vypadá stavba svalů? Jak probíhá svalová kontrakce? Jak dělíme svaly podle funkce a stavby?

Studenti aktivně v krátkém časovém intervalu, přibližně 7 minut, odpověděli na všechny otázky a správně. Občas byla potřeba je doplnit nebo trochu dopomoci ke správné odpovědi. Studenti měli možnost odpovídat kolektivně a doplňovat se, proto bylo odpovídání na otázky svižné a studenti necítili nátlak na jednotlivce.

Dále jsme se věnovali základům genetiky a genetiky člověka. Studentům jsem vysvětlila, co je to genetiky a vysvětlila jim základní pojmy jako jsou geny, chromozomy, DNA, RNA, genotyp, fenotyp, dědičnost a genom. Poté jsem studentům ukázala fotku J. G. Mendela a zeptala jsem se, jestli tuší, o koho se jedná. Studenti si bohužel nebyli úplně jistí, proto byla potřeba jim zakladatele genetiky představit a říct jim více o Mendelových zákonech. Následně jsme se věnovali genetiky člověka. Sdělila jsem studentům, kolik má člověk párů chromozomů, také že chromozomy jsou somatické a pohlavní, že žena má pohlavní chromozomy XX a muž XY. Následně jsme si vysvětlili určení pohlaví, které je důležité pro pochopení přenosu svalových dystrofií mezi generacemi. Dalším důležitým tématem k pochopení podstaty vzniku svalových dystrofií byly mutace. Definovali jsme pojem mutace, následně jsme prošli klasifikace mutací a co jednotlivé druhy obnáší. Nakonec jsme si rozebrali metody výzkumu v genetiky, které jsme ještě během přednášky využili. Tato část zabrala přibližně 12 minut. Pro lepší pochopení doprovázely jednotlivé části obrázky jako názorné příklady.

Po pochopení základu jsme se konečně přesunuli k tématu svalové dystrofie. Definovali jsme si pojem svalová dystrofie, klasifikovali ji z pohledu medicíny a zdůraznili si nejdůležitější rysy charakteristické pro svalovou dystrofii. Důležité bylo zejména, aby si studenti odnesli tyto poznatky: svalová dystrofie je komplexní označení pro všechny jednotlivé typy svalové dystrofie, všechny svalové dystrofie jsou vždy vrozené, svalové dystrofie jsou onemocnění, při kterém dochází k ochabování svalstva a jeho atrofii a nesouvisejí s jinou částí těla (např. nervovou soustavou).

V další části jsme zužitkovali nově nabyté informace z oblasti genetiky, vysvětlovali jsme si totiž jak vzniká onemocnění svalové dystrofie a jakým způsobem se přenáší. Důležité bylo, aby si studenti odnesli, že svalová dystrofie vzniká mutací genu, který zapříčiní to, že se v těle netvoří potřebný protein k normálnímu fungování svalstva. Nejčastěji se jedná o protein dystrofin, ale může jít i o jiné proteiny, od toho se potom odvíjí typ svalové dystrofie. Také si studenti měli odnést informaci, že čím dříve se začne svalová dystrofie projevovat, tím spíše bude dříve fatální a pacient zemře.

Poté jsme si probrali obecné symptomy a prvotní projevy, kterých si u osob s tímto postižením mohou všimnout, a následně jsme si v krátkosti řekli, jak probíhá diagnóza. Poté jsem studentům představila jednotlivé typy svalových dystrofií, které jsou zmíněny v teoretické části této bakalářské práce.

Nejprve jsme se zaměřili konkrétně na DMD. Vysvětlili si, jak vzniká, kdy se začne projevovat a jak se projevuje, jaké části těla postihuje a jak se přenáší (zde jsme využili metodu rodokmenu pro snadnější pochopení).

Zakomponováním krátkého dokumentárního videa (délka videa 3:31) o Vladimírovi jsme si především přiblížili situaci lidí se svalovým postižením ve společnosti a v tomto státě. Vladimír trpí spinální svalovou dystrofií a v krátkém dokumentu vypráví o své nemoci a svém životě. Studenti tak mohli slyšet podstatné informace přímo od člověka, který se potýká se závažným svalovým onemocněním a udělat si obrázek, jak člověk se svalovým postižením velmi blízkým svalové dystrofii vypadá a s čím se potýká.

Poté co si studenti měli možnost utvořit obraz z nově nabytých informací, následovala krátká řízená diskuze o délce 5-8 minut. Položila jsem studentům otázky, které se objevily i v dotazníku např.: Jak pomoci lidem s tímto druhem postižení? Myslíte, že je toto postižení spojeno i s mentálním postižením? Máte pocit, že jsou tito lidé vyčleněni ze sociální skupiny? Jak by reagovala vaše škola nebo třída na studenta se svalovou dystrofií? Jak pomáhá stát?

Během diskuze bylo znatelné, že někteří studenti získali nové vědomosti a rozšířili své povědomí o svalové dystrofii. Ale našlo se i pár studentů, kteří přednášce nevěnovali příliš pozornosti a během diskuze se tak neorientovali. Počet studentů, které téma zaujalo, však převažoval. Studenti se během diskuze také doptávali. Zeptali se například jestli jsou všechny druhy fatální jako DMD nebo jestli jsem se osobně s člověkem s tímto postižením setkala. Nejvíce

diskutovaným bodem byla otázka, jestli by třída zvládla studenta se svalovou dystrofií. U této otázky prokázali studenti, jak velký altruismus v nich je.

V posledních pár minutách jsme ukončili diskuzi a řekli si něco o léčbě a genové terapii. Z této části bylo důležité, aby si studenti odnesli, že svalová dystrofie se zatím nedá úplně vyléčit a pochopili, že genová terapie může lidem se svalovou dystrofií zlepšit kvalitu života, ale také, že to není zrovna levná záležitost.

Na závěr jsem se studentů zeptala, zda mají nějaké dotazy a poté jim poděkovala za pozornost a spolupráci během výzkumu. Také jsem jim vysvětlila, že v následujících týdnech opět dostanou dotazník k vyplnění a rozloučila jsem se s nimi.

Přednáška ve třídě 3.B

Ve třídě 3.B jsem zvolila jako výukové metody přednášku a názorně demonstrační metodu. Výuka měla čtyři části – výklad, demonstrační video, názorné cvičení a diskuse. Vyučovací hodina probíhala standardních 45 minut v prostředí klasické třídy. Přítomno bylo 29 studentů třídy 3.B. K názornému cvičení jsem si pozvala hosta, studentku logopedie Pavlu Stiborskou, která se studenty provedla dechová cvičení, jaké provádějí logopedi se svými pacienty s onemocněním svalové dystrofie.

Průběh přednášky:

Z důvodu možnosti pro studenty vyzkoušet si názorné cvičení byla přednáška trochu časově náročnější, stihly se však probrat tytéž informace jako ve třídě 3.A.

Na začátek proběhlo představení a objasnění výzkumu. Poté jsme se studenty opakovali svalovou soustavu, probrali základy genetiky a genetiku člověka, stejně jako v předchozí třídě. Následovala část zasvěcená svalové dystrofii a jejím jednotlivým typům. Opět jsme si přiblížili DMD a pustili dokumentární video s Vladimírem. Poté následovala praktické logopedická a dechová cvičení se slečnou Stiborskou.

Vstup od slečny Stiborské obsahoval krátký výklad k pochopení toho, jak probíhá logopedická intervence u pacientů se svalovou dystrofií, především u těch, kde ochabnutí svalů zasahuje orofaciální oblast, tedy oblast obličeje. Laická veřejnost se někdy mylně domnívá, že logopedi se soustředí pouze na problémy s výslovností. Logopedi se však soustředí na mnohem širší oblast problémů. U pacientů se svalovou dystrofií se jedná velmi často o problémy s dýcháním a polykáním. Logopedická péče se tedy soustředí na orofaciální stimulaci a dysfagii. Co se týče

diagnózy, logopedi dokážou podle následujících symptomů v řeči a postavení těla rozeznat, že se jedná o svalovou dystrofii. Symptomy: opoždění vývoje expresivní složky řeči, opoždění porozumění řeči i užití jazyka, snížení schopnosti rozlišovat hlásky ve slovech, obtíže s porozuměním komplexních slovních instrukcí. Dále se soustředí na respirační insuficienci (dechovou nedostatečnost), ta bývá mnohdy podpořena zhoršující se skoliózou a deformací hrudního koše s následným snižováním funkční kapacity plic. Prvotními signály respirační insuficience jsou poruchy spánku, denní spavost, ranní bolesti hlavy s nevolností (kvůli nedostatku kyslíku), obtíže při vykašlávání hlenu. Tyto obtíže se řeší noční ventilací pomocí obličejové masky a později 24hodinovou ventilační podporou. Aby si pacienti se svalovou dystrofií zachovali co nejdéle funkčnost plic, bránice a dýchacího svalstva, procvičují s nimi logopedi brániční dýchání (P. Stiborská, ústní sdělení).

Toto cvičení měli možnost si vyzkoušet i samotní studenti. Studenti byli vyzváni, aby se postavili a spolupracovali ve dvojicích. Jeden ze studentů se postavil čelem k zádkům svého spolužáka, nahmatal poslední žebro a pod ním položil na svého spolužáka dlaně tak, aby palce směřovali k poslednímu žeburu a ostatní prsty k bokům. Dlaně byly převážně v bederní oblasti. Student, kterého spolužák držel svými rukama ve výše popsané oblasti, měl za úkol dýchat zhluboka. Pokud student prováděl správné brániční dýchání, cítil student za ním pohyb břišních, šikmých a zádočných svalů. Někteří studenti měli s bráničním cvičením obtíže. Pro usnadnění a zároveň zapojení další části, kterou je potřeba trénovat, měli studenti využít své hlasivky. Studenti měli rychle za sebou pomocí tzv. sykavek opakovat „s, s, s“. Díky tomuto má dojít ještě k intenzivnějšímu bráničnímu dýchání a mělo by být více znatelné. Studenti se mezi sebou prostřídali, aby si všichni dýchání do bránice vyzkoušeli. Slečna Stiborská mezi studenty chodila a pomáhala s případnými obtížemi. Studenti si tak uvědomili, že i relativně zdravý člověk má dnes problém se správným dýcháním do bránice, protože ne každému ze studentů se správné dýchání podařilo. Po ukončení cvičení byli studenti vyzváni, aby se opět usadili do lavic. Slečna Stiborská poté ještě jednou zopakovala podstatu prováděných cvičení a bráničního dýchání. Na závěr uvedla některá další cvičení nebo přístroje, které lidem se svalovou dystrofií pomáhají se zlepšením kvality života. Například přístroj kašlací asistent, jehož efekt byl popsán v řadě studií. Tento přístroj pomáhá pacientům především k zabránění stagnace bronchiální sekrece, snížení výskytu respiračního selhání, zvýšení maximálního nádechového tlaku atd. Dále se využívá v logopedii Bobath koncept, Kábatova metodika, orofaciální neuromotorická regulační terapie podle Castilla-

Moralese aj. Studenti pak měli prostor na pokládání dotazů, které slečna Stiborská pohotově zodpověděla.

Poté co si studenti vyzkoušeli praktické cvičení, následovala diskuze o délce přibližně 5 minut. Opět nejvíce diskutovaným tématem byla svalová dystrofie a školní prostředí. Oproti předchozí třídě se studenti zajímali více o diagnostiku. Jedna studentka se zeptala, zda se dá dopředu zjistit, jestli se její dítě narodí se svalovou dystrofií. Vysvětlila jsem jí, že dnes existují velmi spolehlivé testy v těhotenství, které dokážou nemoc dopředu odhalit. Vždy je zde však nějaké riziko, že dítě bude první z rodiny, u koho se mutace projeví, a to je důležité mít na paměti.

Po diskuzi jsme si opět řekli pár podstatných informací o léčbě a genové terapii. Na závěr jsem studentům poděkovala za pozornost, aktivní účast a spolupráci a vysvětlila jim, že v následujících týdnech opět obdrží dotazník k vyplnění. Poté byla hodina ukončena a rozloučili jsme se. V této vyučovací hodině se čas 45 minut dodržel velmi přesně.

Přednáška ve třídě 3.C

Ve třídě 3.C jsem zvolila jako výukovou metodu přednášku, ta byla ale pozměněná. V této vyučovací hodině měli studenti možnost se setkat pomocí online videohovoru s člověkem se svalovou dystrofií a s rodičem člověka se svalovou dystrofií. Vyučovací hodina probíhala standardních 45 minut v prostředí klasické třídy. Přítomno bylo 30 studentů třídy 3.C. Hosty v této hodině byly Anežka S. a Ing. Pavlína H.

Průběh přednášky

Průběh této přednášky byl pozměněn tak, aby hosté dostali co nejvíce časového prostoru na sdělení svého příběhu a svých zkušeností studentům. Během 15 až 20 minut jsem prošla základní podstatné části přednášky. Ujistila se, že studenti probírali svalovou soustavu, prošla s nimi základy genetiky a genetiku člověka a nastínila jim základní podstatné informace o svalové dystrofii (stejně jako v předchozích hodinách). Poté jsem jim zmínila, jaké existují typy svalové dystrofie a následně už přenechala slovo našim hostům, kteří se do naší hodiny připojili skrz platformu Jitsi Meet v podobě videohovoru. Nejprve jsem předala slovo Anežce S., dvaadvacetileté studentce vysoké školy, která se potýká s kongenitální svalovou dystrofií. Anežku jsem poznala skrz patientskou organizaci Parent project Czech Republic.

Tato organizace byla založena rodiči, jejichž děti se narodili se svalovou dystrofií DMD nebo BMD a dalšími vzácnými nervosvalovými onemocněními raného věku. V ČR působí od roku

2001 a sdružuje pacienty, rodiče a příbuzné, kteří se potýkají s některým typem výše zmíněných chorob. Parent project si klade za cíle podporu výzkumu, zařazování pacientů do klinických studií a zpřístupňování léčby pacientům. Dále podporuje vznik a fungování center specializovaných na péči pro pacienty s nervosvalovými onemocněními, zapojení pacientů do společnosti a prosazování jejich zájmu a v neposlední řadě zvyšování povědomí o nemoci mezi laickou i odbornou veřejností (parentproject.cz, 2001). Při svém samostudiu svalové dystrofie jsem se o organizaci dočetla a rozhodla se ji kontaktovat. Díky této organizaci jsem získala nové podstatné informace a kontakty na nespočet lidí, kteří mají zkušenosti se svalovou dystrofií, a to buď vlastní nebo z rodinného kruhu.

Jak už jsem se zmínila, v rámci této organizace jsem měla možnost poznat Anežku, která mi chtěla pomoci s šířením povědomí o svalové dystrofii mezi studenty gymnázia. Požádala jsem Anežku, aby se pokusila studentům sdělit svůj životní příběh během videohovoru a pokusila se studentům odpovědět na případné dotazy. Anežka souhlasila a při online setkání sdělila studentům následující příběh o svém životě, který budu citovat.

Příběh Anežky

„Jmenuji se Anežka, je mi 22 let a již od narození trpím vzácným typem svalové dystrofie. Jsem upoutána na invalidní vozík a ke svému životu potřebuji 24hodinovou asistenci. Sama bez pomoci jiné osoby nezvládám nic. Pohybuji se na elektrickém invalidním vozíku, díky kterému mám alespoň částečně svobodu v pohybu.

Narodila jsem se jako téměř zdravé dítě. Již v několika týdnech mého života si ale rodiče všimli, že se nevyvíjím jako zdravé děti. Nikdy jsem na břicho nezvedala hlavičku, neplazila se, nelezla. V šesti měsících mi byla neurologem diagnostikována spinální svalová atrofie. Ve čtyřech letech jsem byla v nemocnici v Brně na biopsii, kdy mi odebrali vzorek svalu na rozbor. A tam mi byla zjištěna merosin deficitní kongenitální svalová dystrofie. Při této formě dystrofie chybí merosin, protein, který zajišťuje spolu s dystrofinem správnou funkci svalů. Tento typ svalové dystrofie je velmi vzácný, v České republice je pouze pět pacientů s tímto onemocněním.

Jelikož ve většině případů svalové dystrofie není postižen intelekt, navštěvovala jsem klasickou mateřskou školku, kde mi asistovala má maminka. Poté jsem nastoupila do běžné základní školy spolu s kamarády ze školky. Po celé studium na základní škole jsem měla

individuální studijní plán a asistovala mi asistentka pedagoga, která mi připravovala školní pomůcky do jednotlivých hodin, dělala zápisy, ale také zajišťovala osobní asistenci, např. stravování a hygieně. V deváté třídě jsem udělala přijímací zkoušky na gymnázium, kde jsem nadále pokračovala s mou asistentkou a završila studium střední školy maturitou s vyznamenáním. V roce 2020 jsem nastoupila na vysokou školu a momentálně druhým rokem prezenčně studuji na Slezské univerzitě obor Marketing a obchod. Vysoká škola nezaměstnává asistentky pedagoga, ale v rámci individuálního studijního plánu mi pomáhá spolužačka, která dostává za asistenci mimořádné stipendium. Jsem moc vděčná, že mám to štěstí a mohu navštěvovat školu a díky tomu být ve společnosti, která mě velmi dobře přijala. Mám spoustu kamarádů, se kterými se navštěvujeme, nebo jdeme večer na pivo.

Volný čas většinou trávím se svou skvělou rodinou, mám mladší sestru, která se mnou sdílí mé zájmy a další aktivity. Mým největším koníčkem je výcvik psů a psí sporty. Se svými dvěma psy trávím většinu volného času. Trénujeme spolu, učím je novým trikům a kouskům, chodíme na procházky do přírody. Vzhledem k tomu, že na psa z vozíku nedosáhnu, využívám metody výcviku, kdy cvičím psa bez dotyků, pouze pomocí slov a malých posunků. Zúčastnila jsem se se svým papillonem několika soutěží a závodů, ve kterých jsme byli velmi často úspěšní.

S rodinou také velmi ráda cestuji. Naše auto má nájezdovou rampu do kufru a úpravu pro vozíčkáře, abych mohla jezdit v kufru auta ve svém elektrickém invalidním vozíku. V létě objevujeme krásy České republiky, jezdíme na festivaly a koncerty, někdy vyjedeme i do zahraničí. Velmi jsme si oblíbili Itálii, Řecko, Slovensko nebo Maďarsko. Cestování s vozíkem bývá obtížnější, dopředu si musíme zjistit, zda ubytování je bezbariérové, zda je pro vozík vhodný přístup k moři nebo jak dlouho budeme do dané destinace cestovat. To vše si musíme rozplánovat tak, abych cestu zvládla a dovolená nebyla pro mě moc fyzicky náročná.

Život se svalovou dystrofií není jednoduchý. Stále přináší nové a nové překážky, které musím překonat a pokračovat dál. Velmi mi ale pomáhá komunita lidí se stejným nebo podobným nervosvalovým onemocněním, kdy můžeme sdílet společné radosti a starosti.

Závěrem bych chtěla říci, že lidé se svalovou dystrofií či jiným nervosvalovým onemocněním jsou stejní jako všichni ostatní, jen potřebují ke svému životu ty správné lidi, kteří jim pomohou je provázet tímto krásným světem. Já jsem vděčná za to, že vše mohu dělat díky svým rodičům, kteří mi dělají mé ruce a nohy.“ (Anežka S., ústní sdělení)

Poté co Anežka dopověděla studentům svůj příběh, dostali studenti prostor na dotazy. Studenty v tom okamžiku žádné otázky nenapadaly, proto jsme prostor na dotazy přesunuli na konec přednášky. Poté jsem poprosila paní inženýrku Pavlínu H., aby studentům pověděla příběh svůj a svého syna.

Paní inženýrku Pavlínu jsem poznala skrz patientskou organizaci End Duchenne, která pomáhá dětem a dospělým s DMD a BMD. Tato organizace se snaží vzdělávat pacienty, lékaře a pečovatele v oblasti svalových dystrofií DMD a BMD a snaží se rozšířit povědomí o těchto chorobách mezi širokou veřejností. Ve spolupráci s odborníky se snaží tato organizace předkládat legislativní návrhy, které zlepšují kvalitu a dostupnost potřebné specializované péče, a také zlepšují kvalitu života pacientů s DMD a BMD. Mezi cíle organizace patří: hájit zájmy pacientů s DMD a BMD a zvyšovat povědomí o těchto chorobách, zlepšovat kvalitu specializované péče o tyto pacienty, zlepšit kvalitu života pacientů a rodin, urychlit vývoj léků pro DMD a BMD atd. (endduchenne.cz, 2013). Kontaktovala jsem tuto organizaci, přes kterou mi odpověděla právě paní Pavlína H., která se rozhodla, že mi pomůže při mé bakalářské práci rozšířit povědomí o DMD a BMD a postavení pacientů s DMD a BMD ve společnosti. Paní Pavlína nám nejen pověděla o DMD a BMD a přístupu státu a společnosti k pacientům a rodinám s tímto postižením, ale také se s námi podělila o svůj vlastní příběh, respektive příběh svého syna, který se pokusím v následující části převyprávět.

Příběh Pavlíny

Paní Pavlíně se narodil relativně zdravý chlapeček Martin. Během dětství se Martin nevyvíjel jako ostatní děti. Brzy mu byla diagnostikována DMD. Martin i jeho rodiče museli projít spoustou testů, aby se zjistila příčina onemocnění a podstata onemocnění. Nikdo z rodičů nebyl původcem ani přenašečem DMD, mutace se vytvořila až u Martina. Ihned po diagnostice byla zahájena léčba a různé terapie, které měly pomoci zkvalitnit život Martina. Jako léky se nabízely steroidy, které však rodina kvůli vysokým rizikům odmítla. Martin tak užíval jiná léčiva, která mu pomáhala, rodina změnila životosprávu, aby byla adekvátní k tomu, co Martin potřebuje, a dodržovala pravidelná cvičení a protahování svalů. Martin byl sice brzy odkázán na invalidní vozík a 24hodinovou asistenci, ale i přesto všechno stejně jako ostatní děti vystudoval základní a střední školu a ve svém volném čase se věnoval modelování. Během dospívání se rodina rozpadla, otec odešel a rodina tak ztratila značnou část příjmu. Protože když máte dítě se svalovou dystofií, které

potřebuje 24hodinovou péči, tak obvykle jeden z rodičů zůstane doma s dítětem a rodina tak přijde o část příjmu. V ČR nemají pacienti nárok na hrazení 24hodinové zdravotní péče.

Nedlouho na to se Martinovi vlivem skoliózy „zbortila“ páteř, a to až o neuvěřitelných 90 stupňů. Na operaci, která měla páteř napravit, čekal Martin přes půl roku, během celé té doby měl značné problémy s dýcháním. Operace naštěstí proběhla v naprostém pořádku a Martinův stav se zlepšil v rámci možností. Po dokončení střední školy se Martinův stav opět zhoršil, nevážil ani 40 kilogramů a začal mít výrazné problémy s dýcháním. Každý den byl horší a horší, až mu byla navržena tracheotomie stejně jako předtím jeho kamarádům a známým s DMD/BMD. Tracheotomie sice vyřeší okamžité problémy, dlouhodobě ale není příliš dobrým řešením. Paní Pavlína se spojila s lidmi z celého světa, kteří se potýkali se stejnými problémy a vyměňovali si cenné informace. Dozvěděla o mouthpiece ventilaci, která není tak intenzivním zásahem do těla pacienta jako tracheotomie. Spojila se s lékařem ve Francii, který jí byl ochotný pomoci. Paní Pavlína tak musela naplánovat cestu se synem do Francie a stát jí spíše podkopával nohy, než aby jí pomohl. Velmi špatný zdravotní stav Martina cestu neumožnil, protože ji Martin nemusel přežít. Francouzský lékař se tedy rozhodl Martinovi pomoc a přijel do ČR i se všemi součástkami a přístroj zde sestavil a vysvětlil jak ošetřujícímu lékaři Martina, jak ho má používat. Martin se tak stal prvním pacientem v ČR, který získal mouthpiece ventilaci. Jeho stav se opět zlepšil.

Po těchto všech zkušenostech se paní Pavlína rozhodla pomoci i ostatním rodinám, které se potýkají se stejnými problémy. Díky svým kontaktům, které za celou dobu získala, se spojila s americkou organizací Parent project a založila její odnož tady v ČR. Paní Pavlína tak pomáhá nejen svému synovi, který se určitě i její zásluhou těší vyššímu věku, než je u DMD obvyklé, ale i dalším pacientům a rodinám, které se potýkají s DMD nebo BMD.



Obrázek č.9: Fotka pořízená na přednášce ve třídě 3.C (Zdroj: Kateřina Dudová)

Poté co paní Pavlína dopověděla příběh svůj a svého syna, byla otevřena diskuze a studenti se mohli paní Pavlíně, ale i Anežky doptat na cokoli, co je zrovna zajímalo. Bylo znatelné, že informací bylo na studenty příliš a že je i své dojmy potřebují vstřebat. S vyučující jsme se tedy doptaly obou na nějaké drobnosti a poděkovaly Anežce i paní Pavlíně za to že si našly čas a podělily se s námi a se studenty o své životní zkušenosti a společně jsme se rozloučili. Poté ještě následovala část, během které jsme se věnovali léčbě a genové terapii. Časová náročnost byla poněkud vyšší než u předchozích přednášek. Proto jsem po debatě o léčbě studentům poděkovala a poprosila je, že pokud budou mít nějaké dotazy, ať za mnou přijdou o přestávce.

Po hodině za mnou opravdu přišla jedna studentka, která má v rodině příbuzného s roztroušenou sklerózou a ptala se mě, jestli toto onemocnění patří mezi svalové dystrofie. Vyslechla jsem její příběh, respektive příběh jejího příbuzného, a poté jsem ji zodpověděla její dotaz a společně jsme si vysvětlily klasifikaci roztroušené sklerózy.

4.1.3 Třetí část – opětovné dotazníkové šetření

V třetí a poslední části výzkumu proběhlo opět dotazníkové šetření, abychom zjistili, zda si studenti ze své přednášky něco zapamatovali nebo byla přednáška zbytečná. Také můžeme díky výsledkům z dotazníku zjistit, která metoda výuky měla největší úspěch a měla by se tak využívat i v budoucnu u tohoto tématu nebo jiných témat, které nabízejí stejnou možnost. Dotazník byl studentům předložen k vyplnění necelý týden po přednášce.

Dotazník byl téměř identický, kromě otázky týkající se ročníku. Tato otázka byla nahrazena konkrétní třídou, abychom měli přehled, která metoda byla nejvíce úspěšná.

I když studenti odpovídali na stejné otázky jako v prvním dotazníku, rozebereme si pouze otázky soustředěné na svalovou dystrofii, na kterou se soustředily i přednášky, tedy otázky 13 až 22. Dotazníkového šetření se zúčastnili všichni studenti, kteří byli po celou dobu do výzkumu aktivně zapojeni.

Otázka č. 13: Slyšeli jste někdy o svalové dystrofii?

V této otázce měli respondenti na výběr z těchto možností – ano; ne; a jiné.

Respondenti 3.A: Všech 27 respondentů uvedlo možnost ano.

Respondenti 3.B: Z 29 respondentů uvedlo 28 možnost ano a 1 respondent odpověděl cituji: „*Ted' už ano*“.

Respondenti 3.C: Z 30 respondentů uvedli všichni možnost ano.

Otázka č. 14: Pokud jste v předchozí otázce odpověděli ano, uveďte prosím, kde jste o ní slyšeli? Můžete vybrat více zdrojů.

V této otázce měli respondenti možnost zvolit více možností. Na výběr byly tyto možnosti – v hodinách biologie/přírodopisu; média (TV, rádio, noviny...); dokumentární pořady; sociální sítě; osvětové akce a finanční sbírky; v rodině a blízkém okolí (případně osobní setkání); a jiné.

Respondenti 3.A: Odpovídalo všech 27 respondentů. Nejčastější odpovědí bylo v hodinách biologie/přírodopisu, kterou uvedli všichni respondenti, následovali média (TV, rádio, noviny...), které zvolilo 19 studentů a dokumentární pořady, které uvedlo 17 studentů. Sociální sítě uvedlo celkem 12 respondentů, osvětové akce a finanční sbírky 13 respondentů, v rodině a blízkém okolí (případně osobní setkání) zvolilo 5 respondentů. Dva respondenti odpověděli cituji „*z Vaší přednášky*“.

Respondenti 3.B: Všech 29 respondentů zvolilo možnost v hodinách biologie/přírodopisu, následovali dokumentární pořady, které zvolilo 24 respondentů. Média (TV, rádio, noviny...) zvolilo 15 respondentů a osvětové akce a finanční sbírky zvolilo 14 respondentů. Sociální sítě uvedlo celkem 12 respondentů, v rodině a blízkém okolí (případně osobní setkání) zvolili 4 respondenti. Mezi jiné odpovědi napsali respondenti možnosti – knihy a přednáška.

Respondenti 3.C: Všech 30 respondentů zvolilo jako svou odpověď možnost v hodinách biologie/přírodopisu. Dále 27 respondentů zvolilo možnost osvětové akce a finanční sbírky, 18 zvolilo možnost v rodině a blízkém okolí (případně osobní setkání). Možnost média (TV, rádio, noviny...) zvolilo 13 respondentů, sociální sítě zvolilo 7 respondentů a dokumentární pořady zvolili pouze 2 respondenti. Mezi dalšími odpověďmi byla opět 5krát přednáška a 2krát beseda.

Otázka č. 15: Co je podle Vás svalová dystrofie?

Tato otázka byla zcela otevřená, respondenti tak mohli ukázat své vědomosti, které o svalové dystrofii mají.

Respondenti 3.A: Odpovídalo celkem 27 respondentů. Z těchto 27 respondentů uvedlo 17 ochabnutí svalu/ochabnuté svalstvo, Zbylých 10 uvedlo ochrnutí svalů, postižení svalů, nesprávná funkce svalů, svalové postižení, zhoršené fungování svalů apod.

Respondenti 3.B: Z 29 respondentů 14 uvedlo ochabnutí svalů, 4 uvedli snížená funkčnost svalů. Mezi dalšími odpověďmi bylo například: nemoc, při které postupně ochabují svaly; neschopnost některé svaly ovládat, ochabování svalů; porucha/onemocnění svalové soustavy; nemoc postihující svalový aparát; dysfunkce svalu; úbytek svalových hormonů; postupný úbytek svalové hmoty apod.

Respondenti 3.C: V této třídě odpovídalo 30 respondentů. Z těchto 30 respondentů uvedlo 15 ochabnutí svalů, 7 respondentů nefunkčnost svalů. Mezi dalšími odpověďmi byly například tyto: Postižení chromozomů X, způsobuje problémy s pohybem. Lidé trpící touto nemocí jsou často mentálně zcela v pořádku, ale například jim nefungují dolní končetiny.; Neschopnost pohybu, nedostatečně rozvinuté svalstvo; Nemoc oslabování svalů; Porucha chromozomu x; Porucha/onemocnění svalové soustavy; Nefunkčnost určitých svalů apod.

Otázka č. 16: Jak se podle Vás svalová dystrofie projevuje?

Tato otázka byla také zcela otevřená. Opět mohli respondenti vyjádřit vše, co o tématu věděli.

Respondenti 3.A: Z 27 respondentů odpovědělo 9 ochabováním svalů, 11 uvedlo problém s pohybem, další dva respondenti uvedli, že lidem ubývá svalová hmota, zbylých 5 respondentů odpovědělo takto: Ztráta kontroly nad svaly; Ztráta pohybu; Snížená pohyblivost a ztráta; Neschopnost pohybu od částečné až po úplnou; Postupná ztráta svalu, poté už ve fázi, kdy je těžké se pohybovat po vlastní ose, geneticky.

Respondenti 3.B: Z 29 respondentů uvedlo 14 problémy s pohybem, 7 uvedlo ochabnutí svalů, 4 respondenti odpověděli ztráta svalové hmoty a 3 uvedli zhoršení funkce svalů a 1 respondent odpověděl cituji: „Člověk přestává postupně hýbat svaly, protože mu to nejde, až dojde k úplnému ochabnutí a následné smrti“.

Respondenti 3.C: Odpovědělo celkem 30 respondentů. I v této třídě se opakovali nejčastěji odpovědi týkající se problémů s pohybem, a to celkem 16 odpovědí. Dalších 6 respondentů uvedlo ochabnutí svalstva. Mezi dalšími odpověďmi se objevily například tyto: zhoršené fungování svalu, ochabnutí/ochrnutí svalu; Problémy s pohybem, dýcháním; Člověk se s ní narodí. Postupně člověku ochrnuje tělo a často to končí tím, že člověk už pouze leží a vnímá.; Např. ochrnutí; Neschopností ovládat své svaly vůlí, popř. jejich samovolný pohyb; Člověk s daným postiženým svalem nemůže hýbat. Člověk "slábne" a za nějaký čas umírá (převážně srdečně).

Otázka č. 17: Jak si myslíte, že člověk ke svalové dystrofii přijde?

Tato otázka byla uzavřená. Respondenti měli na výběr z následujících možností – narodí se s ní; nakazí se jí; vytvoří se, když má člověk vážný fyzický úraz.

Respondenti 3.A: Z 27 respondentů uvedlo 26 možnost narodí se s ní a 1 respondent zvolil možnost, když má člověk vážný fyzický úraz.

Respondenti 3.B: Všech 29 respondentů odpovědělo, že se s ní narodí.

Respondenti 3.C: Všech 30 respondentů zvolilo možnost narodí se s ní.

Otázka č. 18: Postihuje podle Vás svalová dystrofie fyzickou nebo mentální stránku postiženého člověka?

U této otázky měli respondenti na výběr z následujících možností – pouze fyzickou stránku, pouze mentální stránku, postihuje fyzickou i mentální stránku, nepostihuje ani fyzickou ani mentální stránku.

Respondenti 3.A: Z 27 respondentů uvedli všichni možnost pouze fyzickou stránku.

Respondenti 3.B: Z 29 studentů vedlo 25 možnost pouze fyzickou stránku a 4 uvedli možnost postihuje fyzickou i mentální stránku.

Respondenti 3.C: Z 30 respondentů uvedlo 29 respondentů možnost pouze fyzickou stránku a 1 respondent uvedl možnost fyzickou i mentální stránku.

Otázka č. 19: Myslíte si, že je Vaše škola dostatečně vybavena na přijetí studenta se svalovou dystrofií? Proč?

Tato otázka byla zcela otevřená. Respondenti tak mohli vyjádřit svůj názor.

Respondenti 3.A: Z 27 respondentů odpovědělo 23 respondentů ne a někteří dodali, že zde není výtah. Čtyři respondenti odpověděli ano a dva dodali, že by to škola nějak vymyslela.

Respondenti 3.B: Z 29 respondentů odpovědělo 28 ne, nejčastěji byl jako důvod zmíněn chybějící výtah a bezbariérové prostory, 3 z těchto respondentů zmínili nekvalifikovaný personál. Jeden respondent odpověděl cituji: „*ano, ale nemáme výtah*“.

Respondenti 3.C: Z 30 respondentů všichni respondenti uvedli ne. Jako důvody bylo nejčastěji uvedeny chybí kvalifikovaný personál, nedostatek potřebných prostředků a pomůcek a až poté byly zmíněny bezbariérové prostory a schodiště.

Otázka č. 20: Představte si, že máte ve třídě studenta s některým typem svalové dystrofie. Jak byste reagovali?

V této otázce měli respondenti možnost vybrat více odpovědí. Odpovědi obsahovali tyto možnosti – záměrně bych ho přehlížel, vyhýbal se mu; nevšiml bych si ho, mám své starosti; snažil bych se mu aktivně pomoci; zjistil bych si více o jeho postižení; pomohl bych mu v případě, kdyby si o pomoc řekl; a jiné.

Respondenti 3.A: Odpovědělo všech 27 respondentů. Nikdo z respondentů nezvolil možnost záměrně bych ho přehlížel, vyhýbal se mu. Tři respondenti zvolili možnost nevšiml bych si ho, mám své starosti, ale zároveň všichni tři tito respondenti zvolili možnost pomohl bych mu v případě, kdyby si o pomoc řekl. Dvacet respondentů si vybralo možnost zjistil bych si více o jeho postižení a 14 respondentů zvolilo možnost snažil bych se mu aktivně pomoci. Až 18 respondentů zvolilo možnost pomohl bych mu v případě, kdyby si o pomoc řekl. Nikdo neuvedl jinou odpověď, než byla v nabídce.

Respondenti 3.B: Odpovědělo všech 29 respondentů. Možnost záměrně bych ho přehlížel, vyhýbal se mu nezvolil žádný z respondentů. Pouze jeden z respondentů zvolil možnost nevšiml bych si ho, mám své starosti. Až 21 respondentů zvolilo možnost snažil bych se mu aktivně pomoc. Z 29 respondentů 25 zvolilo možnost zjistil bych si více o jeho postižení. Sedm respondentů zvolilo možnost pomohl bych mu v případě, kdyby si o pomoc řekl. Jeden respondent uvedl vlastní odpověď cituji: „pomohl bych mu s protahováním a různým cvičením, kdyby chtěl“.

Respondenti 3.C: Odpověděla všech 30 respondentů. Všechny 30 respondentů uvedlo možnost zjistil bych si více o jeho postižení. Možnost pomohl bych mu v případě, kdyby si o pomoc řekl uvedlo až 24 respondentů a 6 respondentů odpovědělo snažil bych se mu aktivně pomoc. Žádný z respondentů nezvolil možnost záměrně bych ho přehlížel, vyhýbal bych se mu ani možnost nevšiml bych si ho, mám své starosti. Tři respondenti uvedli vlastní odpověď a sice, že by postiženému asistovali během výuky.

Otázka č. 21: Jak můžete Vy osobně pomoci člověku se svalovou dystrofií?

Tato otázka byla zcela otevřená, respondenti tak mohli vyjádřit svůj názor.

Respondenti 3.A: Odpovědělo všech 27 respondentů. Odpovědi byly různé, nejčastěji studenti odpovídali, že by mohli pomoci finančně nebo fyzicky – podržet dveře, pomoci při přesunu, vzít věci.

Respondenti 3.B: Odpovědělo všech 29 respondentů. Odpovědi byly opět různé, nejvíce odpovědi se týkalo fyzické pomoci – pomoc do schodů, pomoc s věcmi, pomoc se cvičením. Byly zde i odpovědi, kdy studenti napsali, že by se snažili toho člověka začlenit do kolektivu, aby se necítil odstrčený a pomáhali mu s věcmi do školy. Objevilo se i pár odpovědí s finanční pomocí.

Respondenti 3.C: Odpovědělo všech 30 respondentů. Odpovědi se příliš nelišily, většina studentů uvedla finanční pomoc, ale taky konkrétní pomoci jako asistence ve škole, asistence v životě, psychická podpora, komunikace, šíření osvěty, pomoc během výuky, povídání si, brání toho člověka jako sobě rovného.

Otázka č. 22: Jak si myslíte, že člověku se svalovou dystrofií může pomoci stát?

Tato otázka byla také zcela otevřená i zde mohli respondenti vyjádřit svůj názor.

Respondenti 3.A: Z 27 respondentů uvedlo 18 finanční pomoc, 5 respondentů uvedlo, že si myslí, že podpora státu je dostatečná. Čtyři respondenti odpověděli, že netuší.

Respondenti 3.B: Z 29 respondentů uvedlo 21 respondentů finanční pomoc. Další čtyři respondenti uvedli, že by stát měl podporovat cvičení zaměřené na léčbu těchto nemocí. Dva studenti uvedli příspěvky na pomůcky a dva studenti napsali, že neví.

Respondenti 3.C: Odpovědělo všech 30 respondentů. Odpovědi se příliš nelišily, respondenti měli velmi podobné odpovědi a téměř každá odpověď obsahovala více možností, jak by stát mohl pomoci pacientům se svalovou dystrofií. Pouze tři odpovědi obsahovali jenom jednoslovnou odpověď a to finančně. Finanční podporu, ale zmínili všichni respondenti, dále zmínili příspěvky na péči, příspěvky na pomůcky, specializované programy zaměřené na léčbu, povinnost pro školy a firmy, aby byly lépe vybaveny na přítomnost těchto lidí, školení sociálních pracovníků, více sociálních pracovníků, dotace na sociální pracovníky, šířit více osvětu o této nemoci apod.

5. Diskuse a výsledky

V této části si porovnáme výsledky dotazníkových šetření provedených před přednáškou v každé třídě a po přednášce v každé třídě. K porovnání vybereme pouze určité otázky, tedy otázky týkající se konkrétně svalové dystrofie (13 až 22), abychom zjistili, jestli přednášky měly nějaký přínos nebo nikoliv, a abychom porovnali odpovědi respondentů jednotlivých tříd.

Otázka č. 13: Slyšeli jste někdy o svalové dystrofii?

V této otázce měli respondenti na výběr z těchto možností – ano; ne; a jiné

Tabulka 6. Přehledné shrnutí odpovědi z obou dotazníkových šetření k otázce č.13

1. Dotazníkové šetření		2. Dotazníkové šetření			
Respondenti:	86	Respondenti (podle třídy):	3.A:27	3.B:29	3.C:30
Odpovědi:	ANO: 43	Odpovědi:	ANO:27	ANO:28	ANO:30
	NE: 42		NE:0	NE:0	NE:0
	A Jiné: 1 – nejsem si jistý		A Jiné: 0	A Jiné: 1 – Teď už ano	A Jiné: 0

Po porovnání dotazníkového šetření, si můžeme všimnout, že všichni studenti věnovali přednášce pozornost a zapamatovali si ji. Z 86 respondentů slyšelo 43 respondentů poprvé o svalové dystrofii.

Otázka č. 14: Pokud jste v předchozí otázce odpověděli ano, uveďte prosím, kde jste o ní slyšeli? Můžete vybrat více zdrojů.

V této otázce měli respondenti možnost zvolit více možností. Na výběr byly tyto možnosti – v hodinách biologie/přírodopisu; média (TV, rádio, noviny...); dokumentární pořady; sociální sítě; osvětové akce a finanční sbírky; v rodině a blízkém okolí (případně osobní setkání); a jiné.

Tabulka 7. Přehledné shrnutí odpovědí z obou dotazníkových šetření k otázce č.14

1. Dotazníkové šetření			2. Dotazníkové šetření				
Respondenti		44	Respondenti (podle třídy)		3.A: 27	3.B: 29	3.C: 30
Odp.:	V hodinách biologie/přírodopisu	15	Odp.:	V hodinách biologie/přírodopisu	27	29	30
	média (TV, rádio, noviny...)	36		média (TV, rádio, noviny...)	19	15	13
	dokumentární pořady	7		dokumentární pořady	17	24	2
	sociální sítě	14		sociální sítě	12	12	7
	osvětové akce a finanční sbírky	11		osvětové akce a finanční sbírky	13	14	27
	v rodině a blízkém okolí (případně osobní setkání)	8		v rodině a blízkém okolí (případně osobní setkání)	5	4	18
	A jiné	5 – knihy, nevybavuji si kde, poprvé z tohoto dotazníku		A jiné	2–z Vaší přednášky	2–knihy, přednáška	7 – přednáška, beseda

Podle výsledků z dotazníkového šetření, si můžeme všimnout, že původně odpovídalo pouze 44 respondentů. V druhém dotazníkovém šetření už odpovídali všichni a celkově se zvýšil počet odpovědí. Třídám 3.A a 3.B byl ukázán krátký dokument a 3.C měla možnost setkat se s člověkem se svalovou dystrofií, a i když se počet odpovědí v jednotlivých kategoriích zvýšil, ne všichni to však uvedli v dotazníku. Nejvíce si dokument zapamatovali studenti 3.B. Možnost v rodině a blízkém okolí (případně osobní setkání) zvolilo ve třídě 3.C pouze 18 respondentů. To může poukazovat na to, že 12 respondentů nepovažuje videohovor za osobní setkání. Zvýšil se, ale počet odpovědí u možnosti osvětové akce a finanční sbírky, a to až na 27. Z toho plyne, že metodu přednášky provedenou ve třídě 3.C považuje většina respondentů spíše za osvětovou akci než za osobní setkání. Nápadně se také zvýšil počet respondentů, kteří uvedli média (TV, rádio,

noviny...) a sociální sítě, tedy studentům nejvíce dostupné prostředky. Z toho lze usoudit, že studenti si poté dohledávali další informace.

Otázka č. 15: Co je podle Vás svalová dystrofie?

Tato otázka byla zcela otevřená, respondenti tak mohli ukázat své vědomosti a domněnky, které o svalové dystrofii mají.

Tabulka 8. Přehledné shrnutí odpovědí z obou dotazníkových šetření k otázce č.15

1. Dotazníkové šetření		2. Dotazníkové šetření			
Respondenti:	86	Respondenti (podle třídy):	3.A:27	3.B:29	3.C:30
Odpovědi:	48x – nevím, netuším 38x – ochabnutí svalů, postižení svalů, ochrnutí svalů, nervové onemocnění, neschopnost nabrat svalovou hmotu	Odpovědi:	17x-ochabnutí svalů 10x-ochrnutí svalů, postižení svalů, nesprávná funkce svalů, svalové postižení, zhoršené fungování svalů apod.	14x-ochabnutí svalů 4x-snížená funkčnost svalů. Dále: nemoc, při které postupně ochabují svaly; neschopnost některé svaly ovládat; porucha/onemocnění svalové soustavy; nemoc postihující svalový aparát; dysfunkce svalů; úbytek svalových hormonů; postupný	15x-ochabnutí svalů, 7x- nefunkčnost svalů. Dále: Postižení chromozomů X, způsobuje problémy s pohybem. Lidé trpící touto nemocí jsou často mentálně zcela v pořádku, ale např. jim nefungují dolní končetiny.; Neschopnost pohybu, nedostatečně

				úbytek svalové hmoty apod.	rozvinuté svalstvo; Nemoc oslabování svalů; Porucha chromozomu x; Porucha/onemocnění svalové soustavy; Nefunkčnost určitých svalů
--	--	--	--	----------------------------	---

Z porovnání výsledků dotazníkového šetření si můžeme všimnout, že při prvním dotazníkovém šetření uvedlo až 48 respondentů neví. V druhém dotazníkovém šetření nikdo z respondentů neuvedl neví, výrazně převažovala odpověď ochabnutí svalů nebo problém s pohybem. Také se snížil počet odpovědí typu ochrnutí. Ve 3.B studenti zmínili úbytek svalových hormonů a ve 3.C dokonce poruchu chromozomu X. Studenti tak potvrdili, že se orientovali i v genetice, kterou probírali prvně.

Otázka č. 16: Jak se podle Vás svalová dystrofie projevuje?

Tato otázka byla také zcela otevřená. Opět mohli respondenti vyjádřit vše, co o tématu věděli.

Tabulka 9. Přehledné shrnutí odpovědi z obou dotazníkových šetření k otázce č.16

1. Dotazníkové šetření		2. Dotazníkové šetření			
Respondenti:	86	Respondenti (podle třídy):	3.A:27	3.B:29	3.C:30
Odpovědi:	48x-neví 38x-neschopnost svalů vykonávat	Odpovědi:	9x-ochabování svalů 11x-problém s pohybem	14x-problémy s pohybem 7x-ochabnutí svalů	16x-problém s pohybem 6x-ochabnutí svalstva.

	<p>pohyb, ochabení svalů, omezení pohybu, snížená pohyblivost, postupná ztráta pohybu a svalů, třes na těle v dané oblasti, ochrnutí apod.</p> <p>1x - „<i>V dětském věku se dítě naučí chodit až kolem 3. věku, některé se nenaučí chodit už vůbec</i>“.</p>		<p>2x-lidem ubývá svalová hmota</p> <p>5x – Ztráta kontroly nad svaly; Ztráta pohybu; Snížená pohyblivost a ztráta;</p> <p>Neschopnost pohybu od částečné až po úplnou; Postupná ztráta svalů, poté už ve fázi, kdy je těžké se pohybovat po vlastní ose, geneticky</p>	<p>4x-ztráta svalové hmoty</p> <p>3x- zhoršení funkce svalů a</p> <p>1x- „<i>Člověk přestává postupně hýbat svaly, protože mu to nejde, až dojde k úplnému ochabení a následné smrti</i>“</p>	<p>Dále: zhoršené fungování svalů, ochabnutí/ ochrnutí svalů;</p> <p>Problémy s pohybem, dýcháním;</p> <p>Člověk se s ní narodí.</p> <p>Postupně člověku ochrnuje tělo a často to končí tím, že člověk už pouze leží a vnímá.; Např. ochrnutí;</p> <p>Neschopností ovládat své svaly vůlí, popř. jejich samovolný pohyb; Člověk s daným postiženým svalem nemůže hýbat. Člověk "slábne" a za nějaký čas umírá (převážně srdečně)</p>
--	---	--	---	---	--

Z porovnání výsledků dotazníkového šetření si u této otázky, stejně jako u otázky předchozí, můžeme všimnout, že po přednášce už nikdo z respondentů neodpověděl, že neví nebo netuší. Naprostá většina odpověděla ochabnutí svalů nebo problémy s pohybem. Nejvíce se snažili nemoc popsat detailněji studenti 3.C, kteří měli možnost v rámci přednášky se setkat s člověkem se svalovou dystrofií.

Otázka č. 17: Jak si myslíte, že člověk ke svalové dystrofii přijde?

Tato otázka byla uzavřená. Respondenti měli na výběr z následujících možností – narodí se s ní; nakazí se jí; vytvoří se, když má člověk vážný fyzický úraz.

Tabulka 10. Přehledné shrnutí odpovědí z obou dotazníkových šetření k otázce č.17

1. Dotazníkové šetření		2. Dotazníkové šetření			
Respondenti:	86	Respondenti (podle třídy):	3.A:27	3.B:29	3.C:30
Odpovědi:	Narodí se s ní: 60	Odpovědi:	Narodí se s ní: 26	Narodí se s ní: 29	Narodí se s ní: 30
	Vytvoří se, když má člověk vážný fyzický úraz: 26		Vytvoří se, když má člověk vážný fyzický úraz: 1	Vytvoří se, když má člověk vážný fyzický úraz: 0	Vytvoří se, když má člověk vážný fyzický úraz: 0
	Nakazí se jí: 0		Nakazí se jí: 0	Nakazí se jí: 0	Nakazí se jí: 0

Po srovnání výsledků z obou dotazníkových šetření, si můžeme povšimnout, že studenti si z přednášky odnesli jeden z nejdůležitějších poznatků o svalové dystrofii, a to že se s ní člověk narodí. Ukázala se i jedna nesprávná odpověď ve třídě 3.A, můžeme se domnívat, že šlo pouze o překlíknuti nebo že student nevěnoval přednášce dostatečnou pozornost.

Otázka č. 18: Postihuje podle Vás svalová dystrofie fyzickou nebo mentální stránku postiženého člověka?

U této otázky měli respondenti na výběr z následujících možností – pouze fyzickou stránku, pouze mentální stránku, postihuje fyzickou i mentální stránku, nepostihuje ani fyzickou ani mentální stránku.

Tabulka 11. Přehledné shrnutí odpovědí z obou dotazníkových šetření k otázce č.18

1. Dotazníkové šetření		2. Dotazníkové šetření			
Respondenti:	86	Respondenti (podle třídy):	3.A:27	3.B:29	3.C:30
Odpovědi:	Pouze fyzickou stránku: 45	Odpovědi:	Pouze fyzickou stránku: 27	Pouze fyzickou stránku: 25	Pouze fyzickou stránku: 29
	Pouze mentální stránku: 0		Pouze mentální stránku: 0	Pouze mentální stránku: 0	Pouze mentální stránku: 0
	Postihuje fyzickou i mentální stránku: 41		Postihuje fyzickou i mentální stránku: 0	Postihuje fyzickou i mentální stránku: 4	Postihuje fyzickou i mentální stránku: 1
	Nepostihuje ani fyzickou ani mentální stránku: 0		Nepostihuje ani fyzickou ani mentální stránku: 0	Nepostihuje ani fyzickou ani mentální stránku: 0	Nepostihuje ani fyzickou ani mentální stránku: 0

Před přednáškou si studenti nebyli stoprocentně jistí, jestli svalová dystrofie postihuje pouze fyzickou stránku postiženého člověka nebo jestli postihuje i mentální stránku. Po přednášce už drtivá většina ví, že svalová dystrofie postihuje pouze fyzickou stránku postiženého člověka. Našlo se pár výjimek, které uvedli možnost postihuje fyzickou i mentální stránku, nejvíce pak ve třídě 3.B, můžeme se domnívat, že je zmatlo praktické cvičení, kde trénovali také tzv. sykavky. Mohlo se také jednat o nepozornost, případně překlíknutí.

Otázka č. 19: Myslíte si, že je Vaše škola dostatečně vybavena na přijetí studenta se svalovou dystrofií? Proč?

Tato otázka byla zcela otevřená. Respondenti tak mohli vyjádřit svůj názor.

Tabulka 12. Přehledné shrnutí odpovědí z obou dotazníkových šetření k otázce č.19

1. Dotazníkové šetření		2. Dotazníkové šetření			
Respondenti:	86	Respondenti (podle třídy):	3.A:27	3.B:29	3.C:30
Odpovědi:	<p>35x-nevím. 32x – ne nebo spíše ne důvody – nemáme výtah, škola nemá žádné speciální pomůcky, nemáme bezbariérové prostory, nemáme kvalifikovaný personál. 19x – ano nebo nejspíš ano, důvody – máme bezbariérové záchody, kdyby byla potřeba škola by našla řešení nebo ano a mi jako třída bychom se taky zapojili.</p>	Odpovědi:	<p>23x-ne Důvod: není výtah. 4x – ano a dva dodali, že by to škola nějak vymyslela.</p>	<p>28x – ne, nejčastěji důvod: chybějící výtah a bezbariérové prostory, nekvalifikovaný personál 1x- „ano, ale nemáme výtah“</p>	<p>30x – ne důvody: chybí kvalifikovaný personál, nedostatek potřebných prostředků a pomůcek a až poté byly zmíněny bezbariérové prostory a schodiště.</p>

Z porovnávání výsledků dotazníkového šetření nám vyplynulo, že před přednáškou si studenti více stáli za názorem, že škola by zvládla přijmout studenta se svalovou dystrofií. Po přednášce drtivá většina studentů změnila svůj názor. S jistotou lze říci, že za to můžou i nové

informace pro studenty, kteří zjistili, co svalová dystrofie všechno obnáší. Ve třídách 3.A a 3.B se i po přednášce objevily odpovědi typu ano, škola by si nějak poradila. Ve 3.C se žádná z těchto odpovědí neobjevila, můžeme se domnívat, že studenti změnili svůj názor kvůli výkladu Anežky, která studentům sdělila, že ve škole potřebuje nepřetržitou asistenci. Doložit tuto domněnku můžeme i tím, že se v odpovědích studentů, jako důvod, proč ne, objevoval nejčastěji odpověď chybí kvalifikovaný personál.

Otázka č. 20: Představte si, že máte ve třídě studenta s některým typem svalové dystrofie. Jak byste reagovali?

V této otázce měli respondenti možnost vybrat více odpovědí. Odpovědi obsahovali tyto možnosti – záměrně bych ho přehlížel, vyhýbal se mu; nevšimal bych si ho, mám své starosti; snažil bych se mu aktivně pomoci; zjistil bych si více o jeho postižení; pomohl bych mu v případě, kdyby si o pomoc řekl; a jiné.

Tabulka 13. Přehledné shrnutí odpovědí z obou dotazníkových šetření k otázce č.20

1. Dotazníkové šetření		2. Dotazníkové šetření			
Respondenti	86	Respondenti (podle třídy)	3.A: 27	3.B: 29	3.C: 30
Odp.:	záměrně bych ho přehlížel, vyhýbal se mu	0	0	0	0
	nevšimal bych si ho, mám své starosti	10	3	1	0
	snažil bych se mu aktivně pomoci	28	14	21	6
	zjistil bych si více o jeho postižení	31	20	25	30
	pomohl bych mu v případě, kdyby si o pomoc řekl	56	18	7	24

	a jiné	6x – netuší, jak mu pomocť. 1x – že by se k tomuto člověku choval jako by postižení neměl, pokud by se on nechoval nepřátelsky. 1x-„Asi bych mu dokázala pomocť, bavít se s ním, kontakt bych ale nevyhledávala asi úplně každý den na každou minutu.“		a jiné	0	1x-„pomohl bych mu s protahováním a různým cvičením, kdyby chtěl“	3x- asistoval bych mu během výuky
--	--------	--	--	--------	---	--	---

Při porovnání dotazníkových šetření je vidět výrazný rozdíl ve skladbě odpovědí mezi prvním a druhým dotazníkem, ale i mezi odpověďmi tříd ve druhém dotazníku. Před přednáškou 10 studentů uvedlo možnost nevšiml bych si ho, mám své starosti. Po přednášce tuto možnost zvolili pouze 4 studenti a z toho 3 uvedli, že by pomohli v případě, kdyby si člověk s postižením o pomoc řekl. Před přednáškou spousta studentů nevědělo, jak člověku se svalovou dystrofií pomoci, proto zvolili možnost pomohl bych mu v případě, kdyby si o pomoc řekl.

Rozdíly jsou znatelné i mezi jednotlivými třídami, zejména mezi 3.B a 3.C. Ve třídě 3.B zvolilo 21 studentů možnost snažil bych se mu aktivně pomoci, můžeme se domnívat, že je tomu tak právě kvůli zapojení studentů do praktického cvičení. Doložit to můžeme i odpovědí jednoho

studenta, který odpověděl cituji: „pomohl bych mu s protahováním a různým cvičením, kdyby chtěl“. Ve třídě 3.C všichni studenti uvedli, že by si zjistili více o jeho postižení a 24 studentů zvolilo možnost pomohl bych mu v případě, kdyby si o pomoc řekl. Přednáška s lidmi se svalovou dystrofií tedy zanechala ve studentech hluboký dojem. Zároveň studenti pochopili z výkladu hostů, že lidé se svalovou dystrofií mají obvykle svého asistenta a někdy přílišná aktivita člověka, který nemá dostatek informací, může být spíše na škodu. Nejdůležitější je si zjistit potřebné informace, a to studenti pochopili.

Otázka č. 21: Jak můžete Vy osobně pomoci člověku se svalovou dystrofií?

Tato otázka byla zcela otevřená, respondenti tak mohli vyjádřit svůj názor.

Tabulka 14. Přehledné shrnutí odpovědi z obou dotazníkových šetření k otázce č.21

1. Dotazníkové šetření		2. Dotazníkové šetření			
Respondenti:	86	Respondenti (podle třídy):	3.A:27	3.B:29	3.C:30
Odpovědi:	74x-netuší nebo neví jak; netuší, co je svalová dystrofie a co by pomoc měla obnášet nebo že neví co by potřebovali. 12x-pomohl bych mu do schodů, snažil bych se mu asistovat, snažil bych se ho začlenit do kolektivu, pomáhal bych různými způsoby,	Odpovědi:	Odpovědi byly různé, nejčastěji studenti odpovídali, že by mohli pomoci finančně nebo fyzicky – podržet dveře, pomoci při přesunu, vzít věci.	Odpovědi byly různé, nejvíce však – fyzické pomoci (pomoc do schodů, pomoc s věcmi, pomoc se cvičením) Dále: studenti napsali, že by se snažili toho člověka začlenit do kolektivu, aby se necítil odstrčený a pomáhali mu	většina studentů uvedla finanční pomoc, ale taky konkrétní pomoci jako asistence ve škole, asistence v životě, psychická podpora, komunikace, šíření osvěty, pomoc během výuky, povídání si, brání toho člověka jako sobě rovného.

	pomohl bych mu s drobnostmi atd.			s věcmi do školy. Pár odpovědí s finanční pomocí.	
--	----------------------------------	--	--	--	--

Před přednáškou drtivá většina studentů uvedla, že neví jak nebo netuší, jak pomoci člověku se svalovou dystrofií. Po přednášce už žádný ze studentů neodpověděl, že neví, jak pomoci. Druhy pomoci se opět lišili podle způsobu přednášky, která v dané třídě probíhala. Ve třídě 3.A byly jako nejčastější způsoby pomoci zmiňovány finanční a fyzická pomoc. Ve třídě 3.B se jednalo nejvíce o fyzickou pomoc, ale pár studentů zmínilo i finanční pomoc nebo začlenění do kolektivu. Ve třídě 3.C naprostá většina studentů uvedla finanční pomoc, psychickou podporu a asistenci. Tato třída byla nejvíce konkrétní při psaní svých odpovědí. Bylo tomu tak především, protože studenti během výkladů našich hostů, zaregistrovali i ty nejmenší detaily, které by lidem se svalovou dystrofií pomohly.

Otázka č. 22: Jak si myslíte, že člověku se svalovou dystrofií může pomoci stát?

Tato otázka byla také zcela otevřená, i zde mohli respondenti vyjádřit svůj názor.

Tabulka 15. Přehledné shrnutí odpovědí z obou dotazníkových šetření k otázce č.22

1. Dotazníkové šetření		2. Dotazníkové šetření			
Respondenti:	86	Respondenti (podle třídy):	3.A:27	3.B:29	3.C:30
Odpovědi:	53x-netuším nebo nevím 29x-finanční pomoc nebo dotace 4x- kvalifikací těchto lidí ve firmách, vytvořit organizace na	Odpovědi:	18x-finanční pomoc 5x-podpora státu je dostatečná 4x-netuším	21x-finanční pomoc. 4x-stát by měl podporovat cvičení zaměřené na léčbu těchto nemocí	30x-finanční podporu (příspěvky na péči, příspěvky na pomůcky) Opakovaně: specializované programy zaměřené na léčbu, povinnost pro

	pomoc těmto lidem, příspěvky na léky, rehabilitace pro tyto lidi.			2x-příspěvky na pomůcky 2x – neví.	školy a firmy, aby byl lépe vybaveny na přítomnost těchto lidí, školení sociálních pracovníků, více sociálních pracovníků, dotace na sociální pracovníky, šířit více osvětu o této nemoci apod.
--	---	--	--	---------------------------------------	---

Při porovnávání dotazníkového šetření, si opět můžeme povšimnout rozdílů mezi třídami. Před přednáškou spousta studentů netušilo, jak by mohl stát pomoci lidem s tímto postižením. Po přednášce se počet těchto studentů zmenšil. Přesto však byla tomuto tématu pravděpodobně věnována menší pozornost než předchozím, protože i po přednášce stále pár studentů nevědělo, jak by mohl stát pomoci. Ve třídě 3.C se toto téma díky výkladu našich hostů, především paní Pavlíně, více probíralo a studenti tedy získali více poznatků v této oblasti, které poté využili při vyplňování druhého dotazníku. A určitě tyto vědomosti využijí i v budoucnosti, když bude potřeba.

6.Závěr

Z výsledků porovnávání dotazníkových šetření můžeme jednoznačně říci, že svalovou dystrofií lze zařadit do vyučovací hodiny. Studenti si z přednášky zapamatovali spoustu informací, které v případě potřeby dokáží využít. V druhém dotazníku prokázali, že pochopili nejpodstatnější informace o svalové dystrofií. Některé informace, které nově nabyli, lze dokonce zevšeobecnit. U některých studentů byly zbořeny předsudky ve vnímání lidí s postižením i v tom, že stát pomáhá dostatečně a nelze už víc udělat. Studenti pochopili, že vždy jde udělat více a že začít by měli právě u sebe. Díky přednášce spousta z nich zjistilo také jak pomoci lidem se svalovou dystrofií zkvalitnit život.

Výuka probíhala v tradičním čase 45 minut, tento čas byl dostačující, ale někdy už hraniční. V případě, že by studenti měli probranou genetiku, 45 minut na přednášku by bylo dostačující. V případě, že studenti nemají ještě povědomí o základech potřebných k pochopení problematiky probíraného tématu, je lepší mít větší časový prostor a jistotu časové rezervy. Proto se v určitých případech přikláním spíše k zařazení svalové dystrofie do hodin seminářů z biologie, kde by na ně bylo více časového prostoru.

Co se týče jednotlivých metod, forem a způsobů výuky, i přes výzkum nelze stoprocentně říci, která metoda byla nejvhodnější. Můžeme však říci na základě výsledků, že metoda s praktickým cvičením a metoda, kdy studenti měli možnost přímého kontaktu s člověkem se svalovou dystrofií, měly na studenty větší dopad než prostá přednáška. Kdybychom měli porovnat tyto dvě metody, tak každá byla podle výsledků dotazníků třídy zaměřena více na jinou oblast svalové dystrofie. Metoda s praktickým cvičením byla více zaměřena na léčbu. Metoda rozhovoru se zase více zaměřila na postavení lidí se svalovou dystrofií ve společnosti a státě. Každá tedy zanechala ve studentech dojem, že zrovna tyto informace jsou důležité. Porovnání této práce s obdobnými pracemi bohužel nebylo zcela možné, jelikož se nepodařilo nalézt odbornou práci, která by se zabývala podobným typem výzkumu.

V budoucnu by bylo vhodné vyhradit více času na podobné aktivity, případně promyslet další metody či způsoby jakými o svalové dystrofií či podobných tématech vyučovat. Také by se mohla rozšířit skupina studentů, u kterých byl výzkum prováděn, například o studenty středních odborných škol.

7. Seznam literatury a použitých zdrojů

ACTION, Q. A. (2013): Duchenne Muscular Dystrophy: New Insights for the Healthcare Professional. Scholarly Editions, Atlanta.

Allele. National Human Genome Research Institute [online]. Bethesda: National Human Genome Research Institute, 2022 [cit. 2022-07-16]. Dostupné z: <https://www.genome.gov/genetics-glossary/Allele>

AMBLER, Z. (1999): Neuropatie a myopatie. Triton, Praha.

AMINOFF, M. J., DAROFF R. B. (2014): Encyclopedia of the neurological sciences. 2nd ed., Elsevier.

BÄCKMAN, E. & HENRIKSSON, K. G. (1995): Low-dose prednisolone treatment in Duchenne and Becker muscular dystrophy. *Neuromuscular Disorders*, 5(3): 233–241.

BEDNAŘÍK, J. (2001): Nemoci kosterního svalstva. Triton, Praha.

BEDNAŘÍK, J. (2004): Svalové dystrofie. *Neurologie pro praxi*, 3: 137.

BERCHE, P. (2016): Histoire de la biologie moléculaire. *Feuillets de Biologie*, 333: 41–51.

BUDKOVÁ, K. (2016): Metody molekulární cytogenetiky: vývoj, rozbor, srovnání [online]. Bakalářská práce. [depon. in Univerzita Karlova, Praha].

Deoxyribonucleic acid (DNA). National Human Genome Research Institute [online]. Bethesda: National Human Genome Research Institute, 2022 [cit. 2022-07-16]. Dostupné z: <https://www.genome.gov/genetics-glossary/Deoxyribonucleic-Acid>

DUBOWITZ, V., SEWRY, A. C. & OLDFORS, A. (2013): Muscle biopsy: a practical approach. 4th ed. Elsevier, Philadelphia.

Dystrofie. Velký lékařský slovník [online]. Praha: Maxdorf, 2000 [cit. 2022-07-16]. Dostupné z: <https://lekarske.slovniky.cz/lexikon-pojem/dystrofie>

EMERY, A. E. H. (2000): Muscular dystrophy, the facts. 2nd ed. Oxford University Press, New York.

EMERY, A. E. H. (2008): Muscular dystrophy. 3rd ed. Oxford University Press Inc, New York.

EMERY, A. E. H. & EMERY M. L. H. (2011): The history of a genetic disease: Duchenne muscular dystrophy or Meryon's disease. 2nd ed. Oxford University Press, New York.

EMERY, A. E. H., MUNTONI, F. & QUINLIVAN R. (2015): Duchenne muscular dystrophy. 4th ed. Oxford University Press, Oxford.

End Duchenne [online]. Horní Branná: End Duchenne, 2013-2022 [cit. 2022-07-18]. Dostupné z: <https://www.endduchenne.cz/>

FALZARANO, M. S., SCOTTON, C., PASSARELLI, C. & FERLINI, A. (2015): Duchenne muscular dystrophy: from diagnosis to therapy. *Molecules*, 20(10): 18168-18184.

GALDI, A. P. (2012): Diagnosis and Management of Muscle Disease. Springer Verlag.

Gen. Velký lékařský slovník [online]. Praha: Maxdorf, 2000 [cit. 2022-07-16]. Dostupné z: <https://lekarske.slovniky.cz/lexikon-pojem/gen-5>

Gene-Expression. National Human Genome Research Institute [online]. Bethesda: National Human Genome Research Institute, 2022 [cit. 2022-07-16]. Dostupné z: <https://www.genome.gov/genetics-glossary/Gene-Expression>

Genetika člověka. Biomach, výpisky z biologie [online]. 2005 [cit. 2022-07-17]. Dostupné z: <https://www.biomach.cz/genetika/genetika-%C4%8Dlov%C4%9Bka>

Gregor Johann Mendel. MUNI Mendelovo muzeum [online]. Brno: Masarykova Univerzita, 2022 [cit. 2022-07-03]. Dostupné z: <https://mendelmuseum.muni.cz/o-muzeu/gregor-johann-mendel>

HAMERTON, J. L. (2013): Human Cytogenetics: Clinical Cytogenetics (Vol. 2). Academic press.

HELLER, S. A., SHIH, R., KALRA, R., & KANG, P. B. (2020). Emery-Dreifuss muscular dystrophy. *Muscle & nerve*, 61(4): 436-448.

Chromosome. National Human Genome Research Institute [online]. Bethesda: National Human Genome Research Institute, 2022 [cit. 2022-07-16]. Dostupné z: <https://www.genome.gov/genetics-glossary/Chromosome>

Infuze opraví gen v celém organismu. Jedinečný lék u nás dostanou tři dětské pacienti se svalovou atrofií. IROZHLAS [online]. Vinohradská 12, Praha 2: Český rozhlas, 2022 [cit. 2022-06-29]. Dostupné z: https://www.irozhlas.cz/zivotni-styl/zdravi/svalova-atrofie-lek-lecba-infuze-zolgensma-objednavka-nemocnice-v-motole_2005091136_tzr

- JEDLIČKA, P., KELLER, O. et al. (2005): Speciální neurologie. Galén, Praha.
- JELÍNEK, J. & ZICHÁČEK, V. (2005): Biologie pro gymnázia. 8. aktualizované vydání. Olomouc: Nakladatelství Olomouc.
- Karyotype. National Human Genome Research Institute [online]. Bethesda: National Human Genome Research Institute, 2022 [cit. 2022-07-16]. Dostupné z: <https://www.genome.gov/genetics-glossary/Karyotype>
- LARNER, A. J. (2016): A dictionary of neurological signs. Springer.
- MAŇÁK, J. & ŠVEC, V. (2003): Výukové metody. Paido, Brno.
- MAŘÍKOVÁ, T. et al. (2004): Neurogenetika svalových dystrofií a kongenitálních myopatií. Maxdorf-Jessenius, Praha.
- MCCOMAS, A. J. (1977): Neuromuscular function and disorders. Butterworths, Boston.
- MERKUNOVÁ, A. & OREL, M. (2008): Anatomie a fyziologie člověka pro humanitní obory. Grada, Praha.
- MORANGE, M. (2000): A history of molecular biology. Harvard University Press.
- MURAKAMI, T., SATO, T., ADACHI, M., ISHIGURO, K., SHICHIJI, M., TACHIMORI, H., NAGATA, S. & ISHIGAKI, K. (2021): Efficacy of steroid therapy for Fukuyama congenital muscular dystrophy. Scientific Reports, 11(1): 1-7.
- MURPHY, A. P. & STRAUB, V. (2015): The classification, natural history and treatment of the limb girdle muscular dystrophies. Journal of neuromuscular diseases, 2(s2): S7-S19.
- NÁHLÍKOVÁ, Z. (2017): Symptomatické poruchy řeči u osob se svalovou dystrofií. Diplomová práce. [depon. in Univerzita Palackého, Olomouc].
- NAŇKA, O. & ELIŠKOVÁ, M. (2015): Přehled anatomie. Galén, Praha.
- Národní zdravotnický informační portál [online]. Praha: Ministerstvo zdravotnictví ČR a Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR, 2022 [cit. 16.07.2022]. Dostupné z: <https://www.nzip.cz>. ISSN 2695-0340.
- Narození – územní srovnání. Český statistický úřad [online]. Praha: Český statistický úřad, 1969, 2022 [cit. 2022-07-17]. Dostupné z: <https://vdb.czso.cz/vdbvo2/faces/cs/index.jsf?page=vystup>

objekt&pvo=DEM07&skupId=586&z=T&f=TABULKA&katalog=33155&pvo=DEM07&evo=v1450_!_VUZEMI97-100_1&c=v3~8__RP2021

Nová genová terapie v klinické fázi vývoje na poli Duchennovy svalové dystrofie. Parent Project Czech Republic [online]. Droužkovice: solidpixels, 2001, 2020 [cit. 2022-07-18]. Dostupné z: <https://www.parentproject.cz/blog/nova-genova-terapie-v-klinicke-fazi-vyvoje-na-poli-duchenovy-svalove-dystrofie>

Pacienti se svalovou dystrofií se dožívají vyššího věku. České zdravotnictví na ně ale není připravené. IROzhlas [online]. Vinohradská 12, Praha 2: Český rozhlas, 2022 [cit. 2022-06-29]. Dostupné z: https://www.irozhlas.cz/zivotni-styl/zdravi/zdravi-svalova-dytrofie-duchanne-lecba-nemocnice-praha_1912221148_dok

Parent Project Czech Republic [online]. Droužkovice: solidpixels, 2001 [cit. 2022-07-18]. Dostupné z: <https://www.parentproject.cz/>

PETRÁČKOVÁ, V., KRAUS, J. et al. (2000): Akademický slovník cizích slov. Academia, Praha.

Phenotype. Merriam-Webster [online]. Springfield: Merriam-Webster, 2022 [cit. 2022-07-16]. Dostupné z: <https://www.merriam-webster.com/dictionary/phenotype>

RELICHOVÁ, J. (2009): Genetika populací. 1. vyd. Masarykova univerzita, Brno.

ROZSYPAL, S. et al. (1983): Molekulární genetika. Státní pedagogické nakladatelství Praha.

SITNÁ, D. & KŮSTOVÁ R (2016): Biologie. Studijní text pro žáky 1. ročníku SZŠ Nymburk [online]. Nymburk: Publi.cz, 2016 [cit. 2022-07-17]. Dostupné z: <https://publi.cz/books/294/07.html>

Somatic mutation. Britannica [online]. UK: Encyclopaedia Britannica, 2022 [cit. 2022-07-17]. Dostupné z: <https://www.britannica.com/science/somatic-mutation>

STEINBERGEROVÁ, K. (2022): Poslední kapitola v příběhu DNA dočtena. 21.století, 7: 10.

ŠAFÁŘOVÁ, D. (2011): Kapitoly z obecné genetiky. Vydavatelství Univerzity Palackého, Olomouc.

ŠÍPEK, A.: Mutace. Genetika-Biologie [online]. Praha: Antonín Šípek, 2010, 2011 [cit. 2022-07-17]. Dostupné z: <http://www.genetika-biologie.cz/mutace>

ŠÍPEK, A.: Alely. Genetika-Biologie [online]. Praha: Antonín Šípek, 2010, 2011 [cit. 2022-07-17]. Dostupné z: <http://www.genetika-biologie.cz/alely>

ŠÍPEK, A.: Genetické inženýrství. Genetika – Biologie [online]. Praha: Antonín Šípek, 2010, 2011 [cit. 2022-07-17]. Dostupné z: <http://www.genetika-biologie.cz/geneticke-inzenyrstvi>

ŠÍPEK, A.: Geneticky podmíněné choroby. Genetika – Biologie [online]. Praha: Antonín Šípek, 2010, 2011 [cit. 2022-07-17]. Dostupné z: <http://www.genetika-biologie.cz/geneticky-podminene-choroby>

ŠÍPEK, A.: Genetika obecně. Genetika – Biologie [online]. Praha: Šípek, 2010-2014 [cit. 2022-07-03]. Dostupné z: <http://www.genetika-biologie.cz/genetika-obecne>

ŠÍPEK, A.: Chromozomy. Genetika – Biologie [online]. Praha: Antonín Šípek, 2010, 2012 [cit. 2022-07-17]. Dostupné z: <http://www.genetika-biologie.cz/chromozomy>

ŠÍPEK, A.: Molekulární genetika. Genetika – Biologie [online]. Praha: Antonín Šípek, 2010, 2011 [cit. 2022-07-17]. Dostupné z: <http://www.genetika-biologie.cz/molekularni-genetika>

ŠÍPEK, A.: Určení pohlaví u člověka. Genetika – Biologie [online]. Praha: Antonín Šípek, 2010, 2011 [cit. 2022-07-17]. Dostupné z: <http://www.genetika-biologie.cz/urceni-pohlavi-cloveka>

ŠÍPEK, A.: Úvod do genetiky člověka. Genetika – Biologie [online]. Praha: Antonín Šípek, 2010 [cit. 2022-07-17]. Dostupné z: <http://www.genetika-biologie.cz/uvod-do-genetiky-cloveka>

ŠÍPEK, A.: Zrození člověka. Genetika – Biologie [online]. Praha: Antonín Šípek, 2010, 2011 [cit. 2022-07-17]. Dostupné z: <http://www.genetika-biologie.cz/zrozeni-cloveka>

ŠMARDA, J. (2003): Genetika pro gymnázia. 1.vydání, Fortuna, Praha.

The chromosomal basis of inheritance: Thomas Hunt Morgan's experiments. The fruit fly (*Drosophila melanogaster*) as a model system. Khan Academy [online]. USA: Khan Academy, 2022 [cit. 2022-07-16]. Dostupné z: <https://www.khanacademy.org/science/ap-biology/heredity/chromosomal-inheritance-ap/a/discovery-of-the-chromosomal-basis-of-inheritance>

TOWNSEND, Colin R., Michael BEGON, John L. HARPER a Martin ČERNÝ. Základy ekologie. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 2010. ISBN 978-80-244-2478-1.

TROLLET, C., BOULINGUIEZ, A., ROTH, F., STOJKOVIC, T., BUTLER-BROWNE, G., EVANGELISTA, T. & RICHARD, P. (2020): Oculofaryngeální svalová dystrofie.

UPADHYAYA, M. & COOPER D. N. (2004): FSHD facioscapulohumeral muscular dystrophy: clinical medicine and molecular cell biology. BIOS Scientific Publishers, New York.

VAN DER KOOI, E. L., KALKMAN, J. S., LINDEMAN, E., HENDRIKS, J. C. M., VAN ENGELEN, B. G. M., BLEIJENBERG, G. & PADBERG, G. W. (2007): Effects of training and albuterol on pain and fatigue in facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Journal of neurology*, 254(7): 931-940.

VLASÁKOVÁ J. (2007): Metody molekulární biologie ve forenzní genetice jako téma odborné přednášky na SŠ gymnaziálního typu. Diplomová práce. [depon. in Univerzita Karlova, Praha].

Walther Flemming. *Britannica* [online]. UK: Encyclopaedia Britannica, 2022 [cit. 2022-07-17]. Dostupné z: <https://www.britannica.com/biography/Walther-Flemming>

YOUNGER, D. S. & AMINOFF, M. J. (2015): *Motor disorders*. 3rd ed. Rothstein Publishing, Brookfield.

ZORMANOVÁ, L. (2012). *Výukové metody v pedagogice*. Grada Publishing as.

Obrázek č.1: převzat z - UHER, Martin. *Biomechanika svalů* [online]. Hradec Králové, 2016 [cit. 2022-07-18]. Dostupné z: https://dspace.cuni.cz/bitstream/handle/20.500.11956/77806/BPTX_2014_1_11160_0_454675_0_159633.pdf?sequence=1&isAllowed=y. Bakalářská práce. UNIVERZITA KARLOVA V PRAZE. Vedoucí práce Kateřina Kuchařová.

Obrázek č.2: převzat z - Jaký tedy byl Gregor Johann Mendel?. *Sci.muni* [online]. Brno: Masarykova univerzita, c2022 [cit. 2022-07-18]. Dostupné z: <https://www.sci.muni.cz/clanky/jaky-tedy-byl-gregor-johann-mendel>

Obrázek č.3: převzat z - Stavba chromozomů Lidský karyotyp. *Docplayer* [online]. není uvedeno: DocPlayer.cz, c2022 [cit. 2022-07-18]. Dostupné z: <https://docplayer.cz/9078614-Stavba-chromozomu-lidsky-karyotyp.html>

Obrázek č.4: převzat z - Genetika 2 – kvalitativní znaky. Gymnázium Milady Horákové [online]. Praha: není uvedeno, 2009 [cit. 2022-07-18]. Dostupné z:

http://www.gymh.cz/vyuka/biologie/prehledy/9sem_genetika2.pdf

Obrázek č.5: převzat z - ŠÍPEK, Antonín. Typy dědičnosti v rodokmenu. Genetika - Biologie [online]. Praha: Antonín Šípek, 2010 [cit. 2022-07-18]. Dostupné z:

<http://www.genetika-biologie.cz/typy-dedicnosti-v-rodokmenu>

Obrázek č.6: převzat z - Gower's sign. Epomedicine [online]. nevedeno: Epomedicine, c2013-2022 [cit. 2022-07-18]. Dostupné z: <https://epomedicine.com/clinical-medicine/gowers-sign/>

Obrázek č.7: převzato z - SINGH, Ranjan K. Late-Onset Dystrophinopathy. Cureus [online]. San Francisco: nevedeno, nevedeno, 2021 [cit. 2022-07-18]. Dostupné z:

<https://www.cureus.com/articles/80618-late-onset-dystrophinopathy>

Obrázek č.8: převzato z - Statland, J. M. (2020). Facioscapulohumeral muscular dystrophy. Rosenberg's Molecular and Genetic Basis of Neurological and Psychiatric Disease, 511-523.

Obrázek č.9: Fotka pořízená na přednášce ve třídě 3.C; fotka byla pořízena autorem této bakalářské práce za souhlasu všech zúčastněných

8. Seznam tabulek

Tabulka 1. *Rozdělení svalových dystrofií podle typu dědičnosti a predominantního postižení svalových skupin z roku 1969*

Tabulka 2. *Klasifikace svalových dystrofií podle Waltona a Gardnera-Medwina z roku 1985*

Tabulka 3. *Rozdělení proteinů zodpovědných za svalové dystrofie podle buněčné lokalizace*

Tabulka 4. *Klasifikace pletencových svalových dystrofií*

Tabulka 5. *Šest klinických stádií FSHD podle klinické progresse*

Tabulka 6. *Přehledné shrnutí odpovědí z obou dotazníkových šetření k otázce č.13*

Tabulka 7. *Přehledné shrnutí odpovědí z obou dotazníkových šetření k otázce č.14*

Tabulka 8. *Přehledné shrnutí odpovědí z obou dotazníkových šetření k otázce č.15*

Tabulka 9. *Přehledné shrnutí odpovědí z obou dotazníkových šetření k otázce č.16*

Tabulka 10. *Přehledné shrnutí odpovědí z obou dotazníkových šetření k otázce č.17*

Tabulka 11. *Přehledné shrnutí odpovědí z obou dotazníkových šetření k otázce č.18*

Tabulka 12. *Přehledné shrnutí odpovědí z obou dotazníkových šetření k otázce č.19*

Tabulka 13. *Přehledné shrnutí odpovědí z obou dotazníkových šetření k otázce č.20*

Tabulka 14. *Přehledné shrnutí odpovědí z obou dotazníkových šetření k otázce č.21*

Tabulka 15. *Přehledné shrnutí odpovědí z obou dotazníkových šetření k otázce č.22*

9. Seznam obrázků

Obrázek č.1: **Anatomie svalu a svalového vlákna**

Obrázek č.2: **Johann Gregor Mendel**

Obrázek č.3: **Stavba chromozomů**

Obrázek č.4: **Pohlavní přenos chromozomů u člověka**

Obrázek č.5: **Metoda rodokmenu na příkladu autozomálního dominantního typu dědičnosti**

Obrázek č.6: **Gowersovo znamení**

Obrázek č.7: **pseudohypertrofie lýtek u pacienta s DMD**

Obrázek č.8: **Klinické znaky FSHD u pacientů**

Obrázek č.9: **Fotka pořízená na přednášce ve třídě 3.C**

10. Seznam zkratek

BMD – Beckerova muskulární dystrofie

DMD – Duchennova muskulární dystrofie

LGMD – Pletencová muskulární dystrofie

OPMD – Okulofaryngeální muskulární dystrofie

CMD – Kongenitální muskulární dystrofie

FSHD – Facioskapulohumerální muskulární dystrofie

EMG – Elektromyografie

ČSÚ – Český statistický úřad

XEDMD – X-vázaná muskulární dystrofie typu Emeryho-Dreifusse

CNS – Centrální nervová soustava

FCMD – Fukuyamova kongenitální svalová dystrofie

CT – Výpočetní tomografie

DNA – Deoxyribonukleová kyselina

Aj. – a jiné

Apod. – a podobně

Atd. – a tak dále

Tzv. – takzvaně

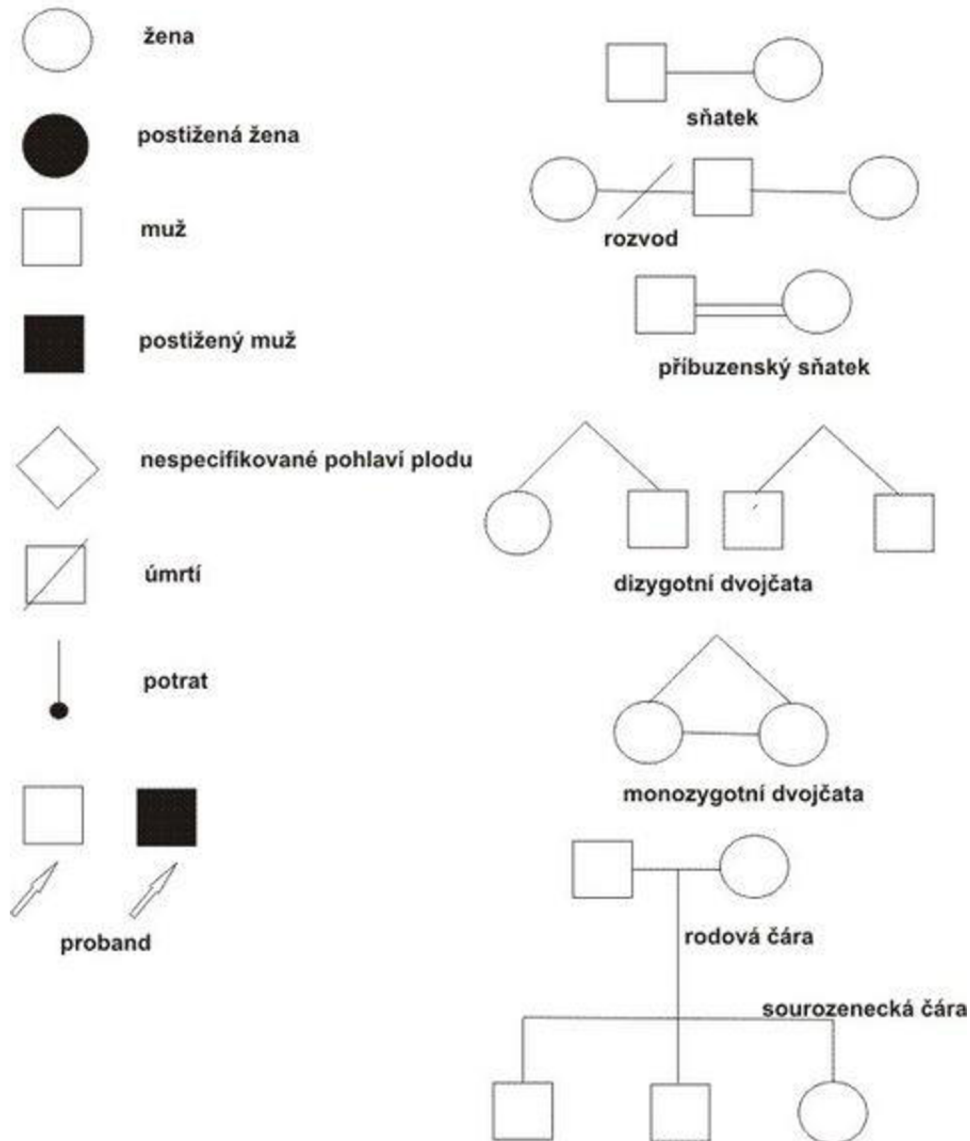
Tj. – to je

EKG – elektrokardiogram

11. Příloha 1

Přehledná legenda symbolů potřebných k sestavení rodokmenů.

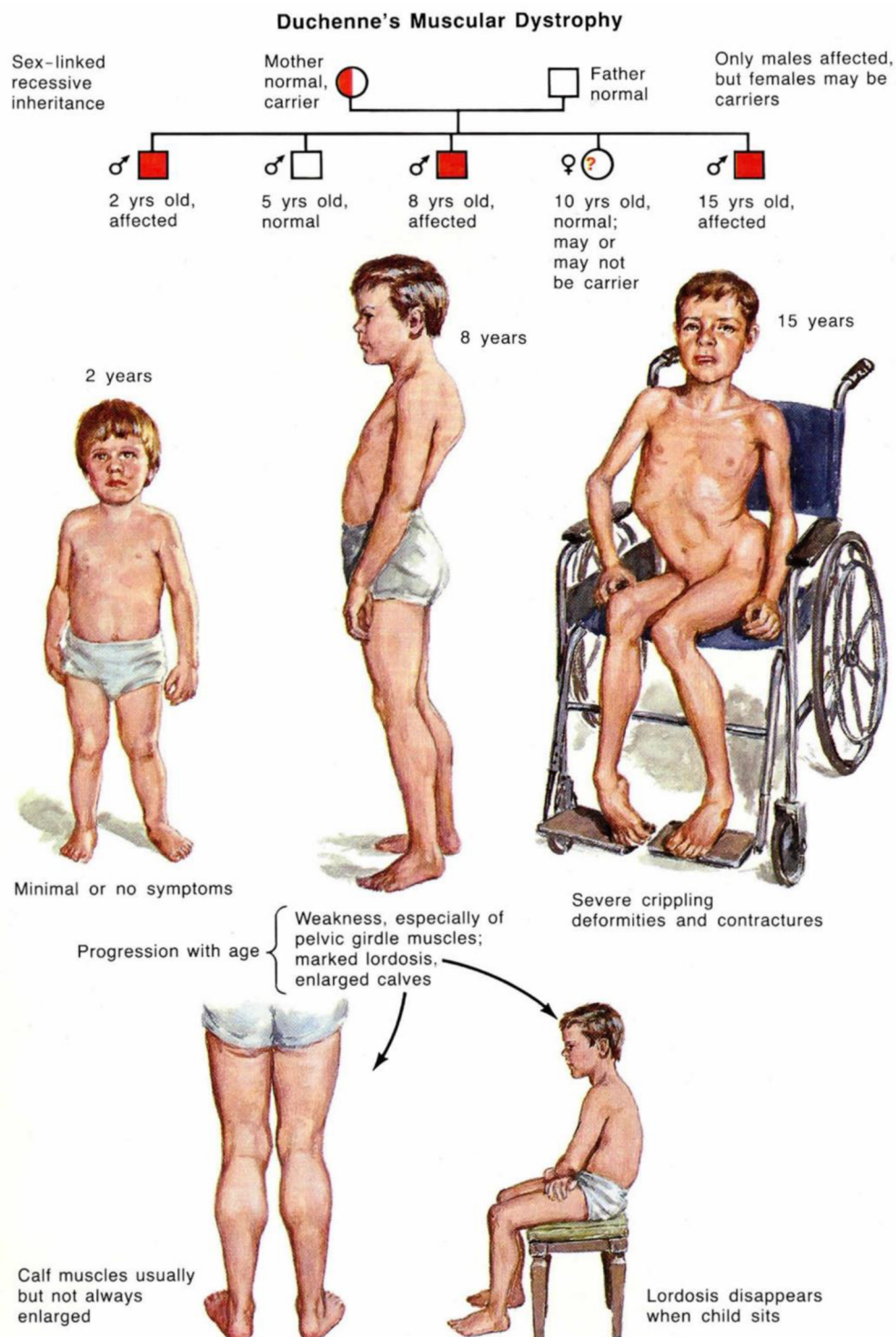
Vybrané symboly potřebné pro sestavení rodokmenu



Převzato z: Soubor: RodokmenZnaky.jpg. WikiSkripta [online]. Praha: Mefanet, 2008 [cit. 2022-07-18]. Dostupné z: <https://www.wikiskripta.eu/w/Soubor:RodokmenZnaky.jpg>

12. Příloha 2

Příklad dědičnosti a projevů Duchennovy muskulární dystrofie na názorném příkladu.



Převzato z: Duchenne muscular dystrophy. *Healthjade* [online]. neuvědno: Healthjade.net, 2019 [cit. 2022-07-18]. Dostupné z: <https://healthjade.net/duchenne-muscular-dystrophy/>

13. Příloha 3

Přehledná tabulka shrnující symptomatologii základních svalových dystrofií probíraných v této práci.

Muskulární dystrofie	Prvotní projevy (věk – roky)	Progrese	Přežití	Hlavní klinické příznaky	Typ dědičnosti
Duchenova (DMD)	<5 let	Rychlá	20-30 let	Pánev, paže, stehna	GR
Beckerova (BMD)	5-15	Pomalá	Střední věk	Pánev, paže, stehna	GR
Pletencová (LGMD)	Střední dospělý věk	Pomalá	Může být náhlá smrt z důvodu postižení srdce	Slabost pánevního a ramenního pletence	AR/ADD
Facioskapulohumerální (FSHD)	10-20	Pomalá s obdobími rychlejšího zhoršení	Desítky let	Obličej, ramena, horní končetiny	AD
Okulofaryngeální (OPMD)	30-70	Pomalá	Může být zkráceno	Svaly očních víček, svaly krku, neschopnost polykat	AD
Kongenitální (CMD)	Od narození	Pomalá	Může být zkráceno	Generalizovaná slabost svalů, kloubní deformity	AR
Emeryho-Dreifusse (XEDMD)	<13 let	Pomalá	Může být náhlá smrt z důvodu postižení srdce	Svaly ramen, horních končetin, holeně a kontraktury	GR

14. Příloha 4

Pozn. Toto je dotazník k prvnímu dotazníkovému šetření, v druhém dotazníkovém šetření byla změněna otázka č. 3 a to opět na uzavřenou otázku, která se zaměřovala na konkrétní třídy studentů zapojených do výzkumu této bakalářské práce (možnosti: 3.A, 3.B, 3.C)

Dotazník k BP – Svalová dystrofie

Zdravím Vás,

dovolte mi se představit. Jmenuji se Kateřina Dudová a jsem studentkou 3. ročníku PřF UP v Olomouci oboru Biologie/geografie pro vzdělávání.

Tento dotazník je anonymní a zabere Vám pouze pár minut. Toto dotazníkové šetření slouží jako podklad k výzkumu mé bakalářské práce na téma Didaktická analýza tématu lidských genetických onemocnění na příkladu svalových dystrofií.

Předem děkuji za Váš čas a odpovědi.

*Povinné pole

1. Pohlaví*

- Muž
- Žena
- Jiné

2. Věk*

- 15 let
- 16 let
- 17 let
- 18 let
- 19 let
- 20 a více let

3.Právě studuji*

- 1.ročník (čtyřleté gymnázium)
- 2.ročník (čtyřleté gymnázium)
- 3.ročník (čtyřleté gymnázium)
- 4.ročník (čtyřleté gymnázium)
- 5.ročník (víceleté gymnázium)
- 6.ročník (víceleté gymnázium)
- 7.ročník (víceleté gymnázium)
- 8.ročník (víceleté gymnázium)

4.Setkali jste se někdy s člověkem s tělesným nebo mentálním postižením?*

- Nikdy
- Zcela výjimečně (pouze jednou)
- Občas (vícekrát)
- Každý den
- Bydlím s člověkem s tělesným nebo mentálním postižením

5.Pokud jste v předchozí otázce odpověděli, že jste se s člověkem s tělesným nebo mentálním postižením setkali, napište prosím, o jaké či jaká postižení se konkrétně jednalo (pokud netušíte, odpovězte pouze jestli se jednalo o tělesné nebo mentální postižení)

- Vaše odpověď

6.Ted' si představte konkrétní situaci: stojíte na autobusové zastávce se skupinou různých lidí, kteří také čekají na autobus. Mezi těmito lidmi se nachází i člověk s výrazným tělesným postižením. Jak se v přítomnosti takového člověka cítíte?*

- Přítomnost člověka s fyzickým postižením mi není příjemná
- Přítomnost člověka s fyzickým postižením vnímám, ale nevadí mi
- Přítomnost člověka s fyzickým postižením nevnímám
- Jiné:

7. Představte si stejnou situaci, jako v předchozí otázce. Tentokrát se jedná o člověka s výrazným mentálním postižením. Jak se cítíte v přítomnosti takového člověka?*

- Přítomnost člověka s mentálním postižením je mi nepříjemná
- Přítomnost člověka s mentálním postižením vnímám, ale nevadí mi
- Přítomnost člověka s mentálním postižením nevnímám
- Jiné:

8. Když potkáte člověka s viditelným tělesným postižením, myslíte si na první pohled, že má i postižení mentální?*

- Ano, pokaždé
- Ano, občas mě to napadne
- Ne, nikdy mě to nenapadlo
- Jiné:

9. Pomohli jste někdy člověku s tělesným nebo mentálním postižením?*

- Ano, pomáhám pravidelně
- Ano, občas pomohu
- Ano, ale zcela výjimečně
- Ne, nikdy jsem nepomohl
- Jiné:

10. Pokud jste v předchozí otázce odpověděli ano, uveďte prosím o jakou pomoc se jednalo? (finanční, fyzickou či jinou konkrétní pomoc...)

- Vaše odpověď

11. Myslíte si, že společnost dostatečně pomáhá lidem s tělesným nebo mentálním postižením?*

- Ano, pomoc společnosti je dostačující
- Ne, společnost by se měla více zajímat o to, jak pomoci lidem s postižením

- Společnost by se měla zajímat úplně o jiné témata
- Jiné:

12. Myslíte si, že stát dostatečně pomáhá lidem s tělesným nebo mentálním postižením? *

- Ano, stát dostatečně pomáhá lidem s postižením
- Ne, pomoc státu lidem s postižením je nedostatečná
- Stát by měl řešit jiné důležité záležitosti
- Jiné:

SVALOVÁ DYSTROFIE

13. Slyšeli jste někdy o svalové dystrofii? *

- Ano
- Ne
- Jiné:

14. Pokud jste v předchozí otázce odpověděli ano, uveďte prosím, kde jste o ní slyšeli? Můžete vybrat více zdrojů. *

- V hodinách biologie/přírodopisu
- Média (TV, rádio, noviny...)
- Dokumentární pořady
- Sociální sítě
- Osvětové akce a finanční sbírky
- V rodině a blízkém okolí (případně osobní setkání)
- Jiné:

15. Co je podle Vás svalová dystrofie? *

- Vaše odpověď

16. Jak se podle Vás svalová dystrofie projevuje?*

- Vaše odpověď

17. Jak si myslíte, že člověk ke svalové dystrofii přijde?*

- Narodí se s ní
- Nakazí se jí
- Vytvoří se, když má člověk vážný fyzický úraz

18. Postihuje podle Vás svalová dystrofie fyzickou nebo mentální stránku postiženého člověka?*

- Pouze fyzickou stránku
- Pouze mentální stránku
- Postihuje fyzickou i mentální stránku
- Nepostihuje ani fyzickou ani mentální stránku

19. Myslíte si, že je Vaše škola dostatečně vybavena na přijetí studenta se svalovou dystrofií?

Proč?*

- Vaše odpověď

20. Představte si, že máte ve třídě studenta s některým typem svalové dystrofie. Jak byste reagovali?*

- Záměrně bych ho přehlížel, vyhýbal se mu
- Nevšímal bych si ho, mám své starosti
- Snažil bych se mu aktivně pomoci
- Zjistil bych si více o jeho postižení
- Pomohl bych mu v případě, kdyby si o pomoc řekl
- Jiné:

21. Jak můžete Vy osobně pomoci člověku se svalovou dystrofií? *

- Vaše odpověď

22. Jak si myslíte, že člověku se svalovou dystrofií může pomoci stát? *

- Vaše odpověď