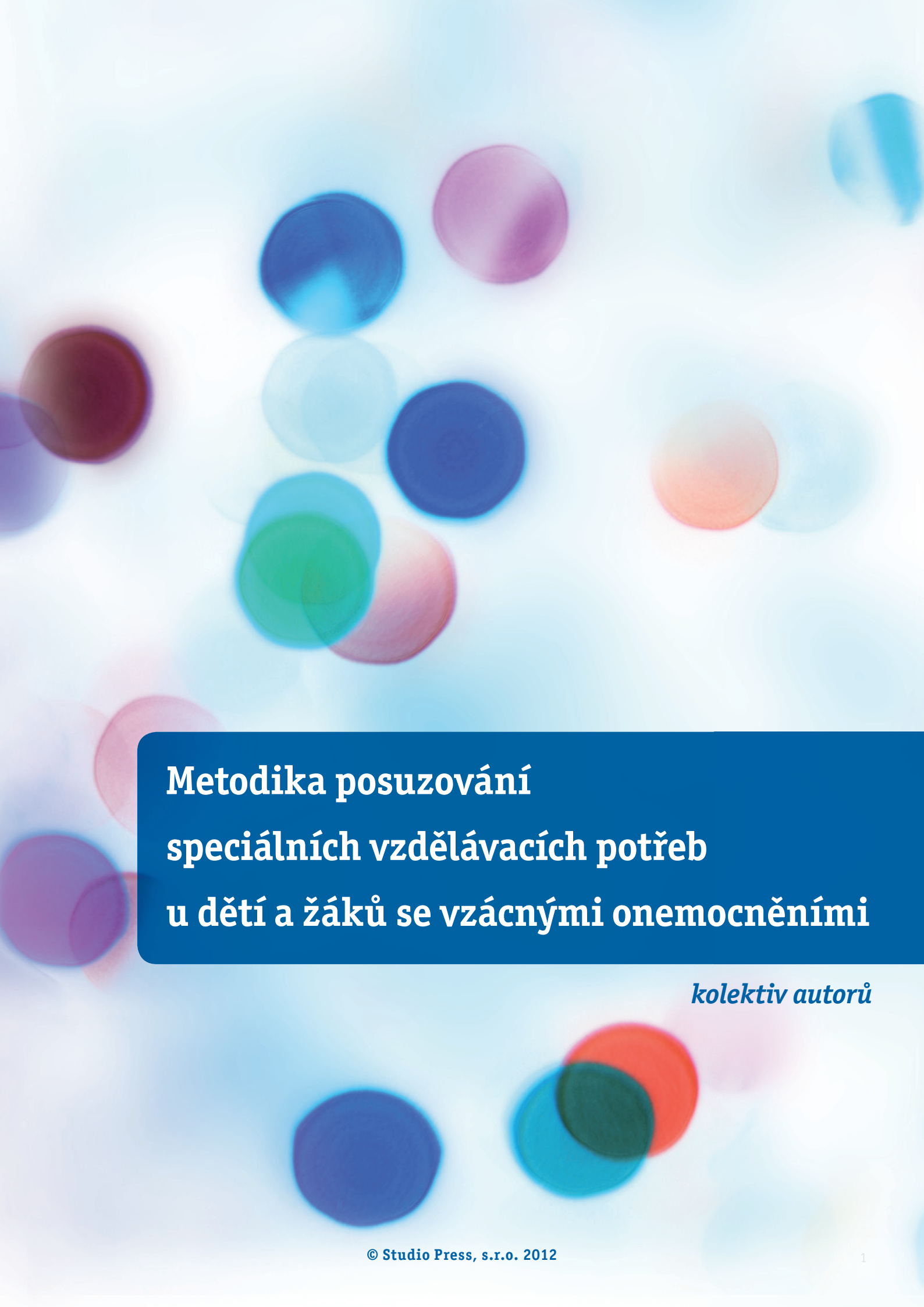


The background of the entire page is a light blue gradient with several overlapping circles in various colors including blue, purple, green, red, and orange. These circles are semi-transparent and vary in size, creating a bokeh-like effect.

Metodika posuzování speciálních vzdělávacích potřeb u dětí a žáků se vzácnými onemocněními

kolektiv autorů



evropský
sociální
fond v ČR



EVROPSKÁ UNIE



MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ,
MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY



OP Vzdělávání
pro konkurenceschopnost



INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ

Speciální vzdělávací potřeby dětí a žáků se vzácnými onemocněními

CZ.1.07/1.2.00/14.0040

Metodika posuzování speciálních vzdělávacích potřeb u dětí a žáků se vzácnými onemocněními

Kolektiv autorů

Vydala:

© Společnost pro mukopolysacharidózu, 2012

Chaloupky 35

772 00 Olomouc

Tisk: Studio Press, s.r.o., Pardubice

ISBN: 978-80-86532-26-4

Jazyková úprava: Mgr. Veronika Křížová

Grafická úprava: Studio Press, s.r.o., Pardubice

Kolektiv autorů:

Jan Michalík, doc. Mgr. PaedDr., Ph.D., vedoucí autorského kolektivu

Jiří Zeman, prof. MUDr., DrSc.

Lenka Vitnerová, MUDr.

Pavel Ješina, MUDr.RNDr.,Ph.D.

Tomáš Honzík, doc. MUDr., Ph.D.

Martin Magner, MUDr.

Jiřina Muchová, Mgr.

Blanka Bartošová, PaedDr.

Helena Kočová, Mgr.

Jana Haberlová, MUDr., Ph.D,

Markéta Vlčková, Mgr.

Helena Chladová, Mgr.

Tereza Tesařová, Mgr.

Olga Kulíšková, Mgr.

Jitka Jarmarová, Mgr.

Zuzana Ličeníková, Mgr.

Iva Vojtková, Mgr.

Ivona Skopalová, Mgr.

Oponenti:

PaedDr. Petr Hanák, Ph.D.

PaedDr. Pavlína Baslerová

„Neprodejné“

Určeno:

Pedagogům, poradenským pracovníkům a rodičům dětí a žáků se vzácnými onemocněními.

OBSAH

ÚVOD	7
1 RODINA S DÍTĚTEM SE VZÁCNÝM ONEMOCNĚNÍM	9
1.1 FÁZE ZVLÁDÁNÍ INFORMACE O ONEMOCNĚNÍ (POSTIŽENÍ) DÍTĚTE	9
1.2 SPECIFIKA DOMÁCÍ PÉČE U RODIN S DÍTĚTEM SE VZÁCNÝM ONEMOCNĚNÍM	11
1.2.1 Rodina se zdravotně postiženým členem jako neopakovatelná sociální jednotka	11
1.2.2 Nízká úroveň veřejné podpory pečujícím rodinám	12
1.2.3 Ekonomická situace rodiny s dítětem se vzácným onemocněním	13
1.2.4 Vysoká časová náročnost domácí péče o dítě se vzácným onemocněním	13
1.2.5 Závislost rodiny na skutečném stavu (projevech) nemoci dítěte	15
1.2.6 Péče v rodinách je z velké míry záležitostí žen (matek)	18
2 MUKOPOLYSACHARIDÓZY (LYSOSOMÁLNÍ STRÁDAVÁ ONEMOCNĚNÍ)	21
2.1 MEDICÍNSKÉ ASPEKTY ONEMOCNĚNÍ	21
2.2 SPECIFIKA DOMÁCÍ PÉČE O DÍTĚ S MUKOPOLYSACHARIDÓZOU	28
2.2.1 Rodina s dítětem bez možnosti léčby	28
2.2.2 Rodina s dítětem podstupujícím enzymovou terapii	29
2.3 SPECIFIKA POSUZOVÁNÍ SVP U DĚTÍ S MUKOPOLYSACHARIDÓZOU	29
2.4 PŘEHLED OBLIGATORNÍCH VYJÁDRĚNÍ SPZ OBVYKLE POUŽÍVANÝCH U DĚTÍ A ŽÁKŮ S MUKOPOLYSACHARIDÓZOU ..	36
2.4.1 Poskytnutí informace a poradenské pomoci	37
2.4.2 Stanovení speciálních vzdělávacích potřeb	37
2.4.3 Individuální vzdělávací plán	38
2.4.4 Přijetí dítěte s mukopolysacharidózou do MŠ	40
2.4.5 Odklad povinné školní docházky u dětí s mukopolysacharidózou	40
2.4.6 Individuální vzdělávání	41
2.5 PŘÍKLADY, KAZUISTIKY, PŘÍPADOVÉ STUDIE	41
2.5.1 Vzdělávání dívky s MPS III. typu (mentální postižení)	41
2.5.2 Jiný způsob plnění povinné školní docházky, chlapec MPS II	42
2.5.3 Vzdělávání chlapce s MPS IV. typu na střední škole	49
2.5.4 Vzdělávání žáků na základní škole praktické a speciální (sourozenci, MPS III. typu)	51
3 CYSTICKÁ FIBRÓZA	61
3.1 CHARAKTERISTIKA CYSTICKÉ FIBRÓZY	61
3.1.1 Co se děje v organismu nemocných CF?	61
3.1.2 Jak častá je CF?	61
3.1.3 Příznaky CF	61
3.1.4 Průběh a prognóza	62
3.1.5 Léčba	62
3.1.6 Léčení onemocnění dýchacího ústrojí	62
3.1.7 Léčení onemocnění zažívacího ústrojí	63
3.2 SPECIFIKA DOMÁCÍ PÉČE U NEMOCNÉHO S CF	64
3.2.1 Kompenzační a rehabilitační pomůcky	64
3.3 SPECIFIKA POSUZOVÁNÍ SVP U CF	66
3.4 PŘEHLED OBLIGATORNÍCH VYJÁDRĚNÍ SPZ OBVYKLE POUŽÍVANÝCH U CF	67
3.4.1 Poskytnutí informace a poradenské pomoci	67
3.4.2 Zásady a cíle speciálního vzdělávání - stanovení speciálně vzdělávacích potřeb	68
3.4.3 Individuální vzdělávací plán	68
3.4.4 Přijetí dítěte s CF do MŠ	68
3.4.5 Odklad povinné školní docházky u dětí s CF	69
3.4.6 Individuální vzdělávání	69
3.4.7 Přihláška ke studiu na střední škole	69
3.5 KAZUISTIKY	69

4 SPINÁLNÍ MUSKULÁRNÍ ATROFIE A SVALOVÉ DYSTROFIE	72
4.1 MEDICÍNSKÉ (KLINICKÉ) NEUROMUSKULÁRNÍ ONEMOCNĚNÍ	72
4.1.1 SMA (spinální svalové atrofie)	73
4.1.2 Svalová dystrofie	73
4.2 SPECIFIKA DOMÁCÍ PÉČE O SMA	74
4.2.1 Děti na umělé plicní ventilaci /UPV/	74
4.2.2 Děti s lehčím průběhem nervosvalových onemocnění.	75
4.3 SPECIFIKA POSUZOVÁNÍ SVP U SMA A SVALOVÝCH DYSTROFIÍ	75
4.3.1 Kompenzační pomůcky (rehabilitační) využitelné ve vzdělávání)	78
4.4 PŘEHLED OBLIGATORNÍCH VYJÁDŘENÍ SPC OBVYKLE POUŽÍVANÝCH U SMA	82
4.4.1 IVP	82
4.4.2 Ostatní	83
4.5 PŘÍKLADY, KAZUISTIKY, PŘÍPADOVÉ STUDIE	84
4.5.1 Kazuistika dítěte se SMA I. typu	84
4.5.2 Kazuistika dítěte se SMA II. typu a integrace v mateřské škole	88
4.5.3 Příklad doporučení k integraci pro 1. třídu ZŠ	89
4.5.4 Příklad IVP v MŠ	90
4.5.5 Příklad zprávy z návštěvy ZŠ	92
5 RETTŮV SYNDROM	94
5.1.1 Příčina RS	94
5.1.2 Diagnostika RS	94
5.1.3 Průběh a stadia Rettova syndromu	95
5.1.4 Vzdělávání dívek s RS	96
5.1.5 Z výpovědí rodičů děvčátek s RS	97
5.1.6 Léčba RS	98
6 ANGELMANŮV SYNDROM	99
6.1 DIAGNOSTIKA	100
6.2 SPECIFIKA POSUZOVÁNÍ SPECIÁLNĚ VZDĚLÁVACÍCH POTŘEB U DĚTÍ S AS	101
6.3 SPECIFIKA DOMÁCÍ PÉČE U DĚTÍ S AS	101
6.3.1 Kompenzační rehabilitační pomůcky	102
6.4 PŘEHLED OBLIGATORNÍCH VYJÁDŘENÍ ŠPZ OBVYKLE POUŽÍVANÝCH U AS	102
6.5 KAZUISTIKA	103
7 PRADER-WILLI SYNDROM	105
7.1 MEDICÍNSKÉ ASPEKTY ONEMOCNĚNÍ	105
7.2 SPECIFIKA POSUZOVÁNÍ SPECIÁLNÍCH VZDĚLÁVACÍCH POTŘEB	106
7.3 PŘEHLED OBLIGATORNÍCH VYJÁDŘENÍ ŠPZ U DĚTÍ A ŽÁKŮ S VÍCE VADAMI	107
7.3.1 Předškolní věk	107
7.3.2 Mladší školní věk	107
7.3.3 Starší školní věk	108
7.3.4 Dospělost	108
7.4 KAZUISTIKA	108
8 SYNDROM NOONANOVÉ	110
8.1 MEDICÍNSKÉ ASPEKTY ONEMOCNĚNÍ	110
8.2 SPECIFIKA POSUZOVÁNÍ SPECIÁLNÍCH VZDĚLÁVACÍCH POTŘEB	110
8.2.1 Přehled obligatorních vyjádření ŠPZ u dětí a žáků s více vadami	110
8.3 KAZUISTIKA	110
ZÁVĚR:	113
POZNÁMKY:	114

ÚVOD

Vzácná onemocnění a jejich nositelé stály dosud stranou hlavního zájmu tzv. pomáhajících profesí. S výjimkou specializovaných lékařů málokdo věděl více o „osudech“ takto nemocných dětí.

V posledních letech, s rozvojem medicíny jako vědního i klinického oboru a s rozšiřováním zájmu veřejné správy o dosud marginální skupiny ohrožené tzv. sociálním vyloučením, se daří postupně, byť jen dílčími kroky, plnit i dluh odborné veřejnosti vůči několika málo tisícům pacientů (většinou dětského věku), kteří jsou nositeli zmíněného tzv. vzácného onemocnění.

Za vzácná jsou označována onemocnění (převážně dědičná či vrozená) s nízkým výskytem v populaci. Patří mezi ně několik desítek onemocnění, z nichž některá se vyskytují skutečně mimořádně vzácně (výskyt bývá uváděn v poměru 1:500 000 i více), nebo jen velmi řídce. (Např. u cystické fibrózy bývá poměr počtu narozených dětí uváděn v poměru 1:2 500–3 000). Shrňme-li však počet pacientů se všemi skupinami nemocí označovaných adjektivem vzácné, dostaneme se k poměrně značnému počtu pacientů, kteří trpí některou z těchto nemocí. Obecně bývá celkový výskyt nositelů těchto onemocnění uváděn v rozmezí 3–4 % v populaci. V České republice to znamená každý rok až 3 000 nových pacientů.

Stejně jako se liší prevalence onemocnění v populaci, liší se i důsledky onemocnění na organismus pacienta (dítěte). Setkáme se tak s onemocněními, jejichž důsledky jsou řešitelné relativně jednoduchou úpravou příjmu potravy (např. celiakie), tak i s onemocněními, která jsou ve své podstatě stále neléčitelná a vedou k předčasnému úmrtí dítěte (např. některé typy Mukopolysacharidózy).

Problematika dětí se vzácnými onemocněními stála dosud mimo hlavní zájem vzdělávacího systému v České republice. Jistě je hlavním důvodem relativní ojedinělost těchto onemocnění v populaci. Na druhé straně však většinou představují mimořádně závažná onemocnění se zásadním vlivem na kvalitu života (dětských) pacientů. Jedním z charakteristických rysů vzácných onemocnění bývá rovněž postupující progrese základního onemocnění, která postupně zhoršuje vzdělávací i životní vyhlídky nemocného dítěte. Proto jsou léta předškolního vzdělávání i školní docházky velmi důležitým obdobím, kdy lze dítěti, s poskytnutím odpovídajícího stupně speciálně pedagogické podpory, vytvořit podmínky pro dosažení co možná nejvyššího stupně jeho vzdělanosti.

Klíčovou roli ve vzdělávání žáků se speciálními vzdělávacími potřebami sehraávají (nebo by sehraávat měly) školská poradenská zařízení, a z nich zejména speciálně pedagogická centra. Jejich pracovníci až dosud byli těmi z pedagogů, kdo se s dětmi se skupinou vzácných onemocnění setkávali nejčastěji. Velmi často poukazovali, že jim chybí přehledná informace, která by jim přinesla to podstatné, co dnes o vzácných onemocněních a jejich dopadu na speciální vzdělávací potřeby víme.

Potřeby dětí se vzácnými onemocněními a potřeby poradenských pracovníků jsou tedy hlavním důvodem pro vznik této metodiky.

Je třeba hned v úvodu konstatovat, že nemůže přinést informace o všech druzích onemocnění, jež jsou řazena mezi vzácná. Naopak. Pozornost jsme mohli věnovat pouze menšímu počtu onemocnění. Vybrali jsme však taková onemocnění, která jsou jistým způsobem odlišná – a mohou tedy posloužit jako příklad i pro řešení poradenských (diagnostických) situací u dětí a žáků s jinými onemocněními, než jsou konkrétně v knize uvedena.

Publikace obsahuje podrobnější údaje o třech skupinách vzácných onemocnění, kterými jsou Mukopolysacharidózy, Cystická fibróza a komplex nervosvalových onemocnění a v jeho rámci Spinální muskulární atrofie. Tato onemocnění se u nás vyskytují v řádu stovek (cystická fibróza) a desítek (SMA či MPS) případů. V jednotlivých kapitolách naleznete stručný přehled medicínské stránky onemocnění. Výskyt, příčiny, projevy, klinický průběh a možnosti terapie, jakož i dílčím způsobem popsany dopad onemocnění na kvalitu života nemocného dítěte a parciálně i na možnosti jeho vzdělávání. Následuje vždy část mapující domácí péči o nemocné dítě, tj. specifikum života rodiny a (zejména) dlouhodobé péče o dítě s příslušným druhem vzácného onemocnění. I z těchto informací může pozorný pracovník SPC načerpat řadu informací pro svou činnost.

V další částech kapitol již jsou popsána specifika posuzování speciálních vzdělávacích potřeb dítěte s příslušným onemocněním. V některých případech je přehled vybraných institutů, které bývají předmětem činnosti SPC vůči danému

dítěti (např. školní zralost, tzv. doporučení k integraci apod.) doplněn i přehledem možných kompenzačních a rehabilitačních pomůcek, které lze pro podporu (nejen) vzdělávání dítěte využít. V závěru těchto kapitol jsou zařazeny kazuistické příklady, vzory jednotlivých dokumentů (např. individuální vzdělávací plán), jež jsou využitelné pro inspiraci činnosti pracovníků SPC.

Vedle tří uvedených základních skupin, kterým je věnována větší pozornost, jsme do publikace zařadili i kratší sdělení o nemocech Rettův syndrom, Angelmannův syndrom, Prader-Wili syndrom a Syndrom Noanové, s nimiž se také může poradenský pracovník SPC setkat.

Autoři věří, že publikace přispěje k lepšímu poznání života a možností vzdělávání dětí se vzácnými onemocněními.

Za kolektiv autorů

Jan Michalík

1 RODINA S DÍTĚTEM SE VZÁCNÝM ONEMOCNĚNÍM

V životě člověka existuje jen málo tak náročných situací jako je ta, v níž se dozvídá o těžké nemoci či zdravotním postižení vlastního dítěte. A stejně jako se nejde připravit na jiné nečekané události, nejde se připravit ani na tuto. Onemocnění ze skupiny tzv. vzácných onemocnění v sobě zahrnuje bezpočet situací a variant, které se liší podle druhu onemocnění – a jeho důsledků na život nemocného dítěte i jeho rodiny.

Postavení rodiny s dítětem se zdravotním postižením (obecně) se dnes věnuje větší pozornost, než tomu bylo před několika málo lety. Rodiče dětí s postižením se mohou seznámit jak s odbornými knihami, které popisují aspekty jejich života, tak i publikacemi, které psali samotní rodiče či pečující osoby. Tyto knihy se snaží zmapovat život a potřeby těchto rodin „zevnitř“. Většinou však uváděné údaje pocházejí z relativně malé skupiny pečujících rodin a osob. Zároveň platí, že podmínky jejich života, formy a způsoby péče, její náročnost, dopady na stabilitu rodiny, možnosti a omezení jejich členů – to vše se liší doslova „od rodiny k rodině“. Uvedené konstatování ještě více platí pro rodiny s dětmi se vzácným onemocněním.

1.1 Fáze zvládání informace o onemocnění (postižení) dítěte

Kateřina Soudná

Narození dítěte s postižením nebo rozvinutí či získání postižení v průběhu života dítěte je jedním z nejzávažnějších zásahů do života rodiny a bývá označováno za jedno z nejtěžších traumat. Proces vyrovnávání se s takovým traumatem má své zákonitosti, bývá dlouhodobý a velmi bolestný. Při závažném postižení dítěte většinou trvá po celý život. Psychologové zabývající se zpracováváním traumatu vysledovali a popsali několik fází tohoto procesu (Matějček, Blažek, Olmrová a další).

První fází je šok, který je akutní reakcí na stres vyvolaný např. sdělením diagnózy. Může mít dvě podoby – **typ A** má podobu útočné obrany, při které dojde ke zrychlení všech fyziologických funkcí, zrychlí se tep, dech, aktivita, člověk působí velmi rozčileně. Vývojově starší je **typ B**. Při této reakci se naopak fyziologické funkce zpomalí, sníží se reaktivnost. Člověk s tímto projevem šoku může působit jako statečnější, chová se tiše, klidně a je bez viditelných reakcí. Avšak vzniklé vnitřní psychické napětí se samo nerozplyne, vždy se ventiluje přes šokovou A reakci. Tento přechod z typu B do typu A přichází velmi náhle a nečekaně, často po delší časové prodlevě (minuty až hodiny) např. může přijít jako odpověď na hlasitější zvuk nebo nečekaný dotek a může mít podobu zkratového jednání s osudnými důsledky.

Fáze šoku trvá několik minut až hodin. Oba výše popsané typy reakcí jsou podkorově řízeny, jsou vůlí neovladatelné. Nemá proto smysl člověka v šoku slovně utěšovat, cokoli mu vysvětlovat, podávat mu jakékoli informace a rozumná zdůvodnění. Je spíše třeba být mu nablízku a spíše na animální úrovni mu projevit svou účast.

Jako **druhá** přichází **fáze reaktivní**. V případě takového traumatu, jakým je postižení dítěte, trvá většinou několik let. Je to reakce, která může mít zpočátku silné psychosomatické projevy (hroucení se, neurózy, nespavost, záchvaty pláče, vzteku atp.). Její podoba je již mnohem diferencovanější, víc záleží na osobnosti rodiče, na jeho genetickém vybavení a temperamentu. Opět se dají vysledovat dvě základní formy – útočná a úniková.

Mezi nejčastější **útočné reakce** patří tzv. **hledání viníka**. Tímto domnělým „viníkem“ bývají velmi často zdravotníci, učitelé, různí odborníci. Někdy se začnou rodiče či další příbuzní obviňovat mezi sebou, což má samozřejmě na rodinu značně rozkladný vliv. Ještě zhoubnější a přitom poměrně časté je sebeobviňování, které vede k pocitům viny a značnému znejistění již tak dost zraněného rodiče.

Další možnou podobou útočné reakce je **akcentovaná péče** o dítě, kdy rodiče objíždějí mnoho odborníků, stále mění lékaře, zkoušejí spousty terapií a věnují dítěti více péče, než je v jejich běžných časových a finančních možnostech. Tento přístup někdy vede k naprostému vyčerpání rodiče (i dítěte).

Z **únikových reakcí** je nejvíce radikální **odložení dítěte**. K tomu dochází samozřejmě častěji tam, kde se rodiče dozvědí diagnózu již v porodnici a jsou touto skutečností zcela zaskočení. Krom toho jim údajně tato možnost bývá i dnes poměrně často nabídnuta spolu s pesimistickým vylíčením diagnózy a všech omezení vyplývajících z výchovy dítěte s postižením. Někteří rodiče z bezradnosti a zoufalství této možnosti využijí, není však výjimkou, že po odeznění první vlny bolesti začnou za dítětem jezdit a později si ho vezmou domů.

Mezi další únikové reakce patří izolace, rezignace, popírání diagnózy, únik do fantazie, substituce, regrese.

Izolace je zvláště u vrozených diagnóz velmi častým a velmi pochopitelným jevem. Pro rodiče je zraňující chodit se svým dítětem s postižením mezi ostatní děti a rodiče, cítí se se svou bolestí osamělí, mají jiné zkušenosti a zážitky než rodiče dětí zdravých. Aby se vyhnuli zraňujícímu soucitu a konfrontaci s ostatními dětmi, zůstávají raději uzavřeni doma nebo se později stýkají převážně s rodinami dětí se stejnou nebo podobnou diagnózou.

Rezignace na výchovu přichází většinou tam, kde buď rodiče zpočátku přecenili své síly nebo mají pocit příliš malých odezev na své výchovné snažení, a propadnou pocitu marnosti. Trvá-li rezignace příliš dlouho, může vést až k odložení dítěte, častěji však mívá dočasné trvání a rodič po nabrání nových sil nebo po pomoci zvenčí znovu začne fungovat.

Popírání diagnózy bývá velmi častou časnou reakcí, která má za cíl zpomalit plné uvědomění si dosahu zprávy, a ochraňuje tak organismus před zhroucením. U mnohých rodičů však přetrvává v mírnější podobě velmi dlouho, rodič si je vědom diagnózy nebo postižení dítěte, odmítá si však plně připustit omezení z postižení plynoucí, očekává od dítěte výkony, kterých není schopno, to pak vede k přetěžování dítěte.

Únik do fantazie může mít mnoho podob, rodič si vysnívá úspěchy svého dítěte, ztrácí cit pro hranici mezi svými představami a realitou. Únik do fantazie je podvědomou reakcí, má také chránit rodiče před neúnosnou bolestí, často však bývá okolím nesprávně interpretován jako vědomé klamání.

Substituce je nahrazení jednoho zdroje uspokojení jiným. Všichni lidé očekávají narození zdravého krásného a úspěšného dítěte a nestane-li se tak, jsou zklamáni. Rodičovství potom nepřináší očekávané potěšení a pocit vlastní úspěšnosti v rodičovské roli. Někteří rodiče začnou potom podvědomě hledat chybějící uspokojení v jiných životních rolích – ponoří se do práce, jsou velmi činní v různých sdruženích zvyšujících kvalitu života postižených apod.

Regrese je vývojový krok zpátky k nedospělosti. Plyne opět z pocitu neúspěšného rodičovství, kdy rodič začne pochybovat o svých schopnostech, kvalitách, kompetencích. Snadno se potom začne chovat nesebejistě a začne vzhlížet k autoritám. Takový rodič se může např. stát snadným úlovkem různých sekt. Častěji však jako autoritu začne ctít odborníky, které potom nekriticky poslouchá a vzdává se vlastních kompetencí. To může vést k obrovskému přetěžování rodiče (je-li odborníků více) nebo např. k tomu, že si od neurologa nechá mluvit do délky vlasů nebo způsobu oblékání svého dítěte, od fyzioterapeuta do výběru školy, od sociální pracovnice do nápravy úchopu apod.

Všechny podoby reaktivní fáze jsou v podvědomí a jen obtížně nad nimi člověk postupně získává vládu. Mohou vést k nepochopitelnému jednání či nepřiměřeným reakcím. Je třeba mít pro ně co největší pochopení, neobviňovat rodiče z toho, že si vymýšlejí, že se dětem věnují málo nebo že je naopak přetěžují, že nespolupracují atd. Spíše je třeba si vždy uvědomit míru jejich zranění a bolesti, respektovat je a podporovat je.

Ani v této fázi nemá ještě smysl zavalovat rodiče informacemi, nejsou ještě plně připraveni je vstřebat. Spíš je zde potřeba dávat jim co nejvíce pozitivních informací o jejich dítěti, oceňovat jejich výchovné snažení, vracet jim jejich kompetence, příliš je neúkolovat, ale dát jim zažít pocit úspěšnosti v rodičovství a čas na rozvoj láskyplných vztahů v rodině.

Další fází je **adaptační fáze**. V ní už si rodiče začínají postupně zvykat na novou situaci, začínají sami aktivně vyhledávat pomoc. Často se dožadují co nej přesnějších prognóz včetně časové, chtějí co nejvíce a co nej přesnějších informací. Zde by si měl doprovázející dávat pozor, aby poskytoval kompetentní podložené realistické informace (ovšem ne zraňující). Měl by odolat pokušení dát nereálnou naději do budoucna, protože nesplněná naděje se stává novým traumatem a ve svém důsledku přinese novou bolest.

Poslední fází je **fáze reorientace**, kdy se již rodiče či rodina přizpůsobují potřebám vyplývajícím z postižení dítěte. Přináší s sebou často zásadní změny (změnu bydliště, práce, profese, rodinného uspořádání, organizace dovolených apod.). Všechny tyto změny jsou finančně i časově velmi náročné, je proto třeba nabídnout rodině ucelenou síť pomoci, vytvořit jakýsi plán pomoci, jehož konečným cílem by mělo být nalezení vlastních zdrojů pomoci a samostatná kompetentní rodina žijící co nejplněji život.

S postižením svého dítěte se člověk pravděpodobně nikdy úplně nevyrovná, a dokonce ne vždy se podaří projít až do fáze reorientace. Velmi záleží na citových zdrojích uvnitř rodiny, na tom, zda je postižení vrozené či získané, zda jde o jediné dítě v rodině, na postojích okolí a mnoha dalších faktorech. Krom toho proces vyrovnávání není plynulý, velmi často dojde nešťastně zvoleným slovem nebo novou životní situací k regresi do fáze předchozí. Zcela specifická je potom situace rodin dětí s progresivním nebo letálním onemocněním, kdy se musí kromě faktu základního onemocnění neustále vyrovnávat s vývojovým nebo zdravotním regresem.

Výše popsaný pohled na proces vyrovnávání se s traumatem postižení dítěte není jediný. Např. známá dětská psychologka Jiřina Prekopová spolu se svou kolegyní Erikou Schuchardt popisují osm stupňů procházení emoční krizí, kterou zpráva o postižení dítěte vyvolá. Prvním stupněm je stav po zjištění tragické skutečnosti, kdy rodič prochází obrovskou nejistotou, ambivalentními pocity, rozmanitými únikovými nebo útočnými reakcemi. Ve druhém stupni získá jistotu, ta v něm ovšem probouzí zoufalství, hrůzu a zničující hněv. Pro třetí stupeň je typická agresivita, obviňování Boha, světa, sebe, objevuje se zlost, která nutí ke konání. Tím se dostává do čtvrtého stupně, pro který je typické zoufalé a většinou marné hledání pomoci. To vede k depresi, která je znamením pátého stupně. Tato úroveň je dle Prekopové rozhodující, přirovnává ji k dolní straně koberce. Většinou se nepodaří zpod něj dostat, zoufalý rodič se stále točí v kruhu boje, hledání, zklamávání, koberec ho dusí, každý uzlík osnovy ho rozedírá. Jen části trpících se prý podaří přejít díky vědomému rozhodnutí „Já to přijmu“ úzkým průchodem nad „koberec“, odkud může ocenit krásu jeho vzorů a uvědomit si i význam všech zraňujících uzlíků. Následnými třemi stupni jsou potom tedy přijetí, smysluplná aktivita a nakonec solidarita.

1.2 Specifika domácí péče u rodin s dítětem se vzácným onemocněním

Jan Michalík

Jestliže obecné informace o „zvládání“ faktu existence závažného onemocnění či postižení dítěte pocházejí povytce z prostředí psychologů a jejich přístupu, existují i další charakteristiky, které významným způsobem ovlivňují postavení rodiny s dítětem nemocným některým ze skupiny tzv. vzácných onemocnění. Některé faktory uvádíme dále. Přitom pro všechny údaje, názory a tvrzení dále uváděná platí jedna základní zásada: „Nic není absolutně platné a nic není neměnné – naopak, realita života jednotlivých rodin se navzájem zásadním způsobem odlišuje“. Dále uváděné zkušenosti a pravidla proto představují nezbytnou míru zjednodušení a schematismu, která ovšem vyvěrá z dlouholetých praktických zkušeností života takto zasažených rodin.

1.2.1 Rodina se zdravotně postiženým členem jako neopakovatelná sociální jednotka

Je třeba poukázat na obtíže, které nastanou vždy, chceme-li hovořit o „rodině pečující o člena rodiny se vzácným onemocněním“. Zaměříme-li se na kvantitativní stránky života těchto rodin, které dokážeme popsat či interpretovat z obecných či námi zjištěných dat, dříve či později narazíme na obtíže takto pojatých šetření a pohledů.¹ Jsou jimi nízká úroveň reflexe kvalitativních stránek života rodiny a postižení *individuálních a jedinečných* aspektů v jejich životě. Ty jsou pro každou odlišné. Liší se v desítkách hodnot a charakteristik jak vnitřního života, tak vnějšího rámce jejich existence. Zaměříme-li se proto na hledání specifik umožňujících prozkoumat detailněji podmínky života rodin pomocí kvalitativních měřících nástrojů, dojdeme zanedlouho k témuž okraji, na nějž narazilo chvíli před tím šetření kvantitativní. Byť se bude jednat o srážku „z druhé strany“. Názor několika příslušníků skupiny, byť v rámci sebelépe zvládnutého kvalitativního (a třeba i dlouhodobého) měření, nemůže nikdy zcela vyčerpát *obecný makrospolečenský* rámec daného jevu. Pro poznání skutečné situace v té které rodině je nutná kombinace přístupu kvantitativního (nutná znalost makrospolečenského rámce postavení této skupiny rodin, včetně sociálních, ekonomických a demografických aspektů) a přístupu striktně individuálního – kvalitativního, který umožní zohlednit obecné poznatky a správně je aplikovat na situaci konkrétní rodiny. To vše při patřičné lidské a odborné vyzrálosti pracovníka, kterékoliv pomáhající profese – v našem případě primárně poradenského pracovníka SPC.

Pozorujeme zásadní rozdíly v potřebách a možnostech, ale i názorech, zkušenostech, prožitcích a dovednostech **rodiny, která pečuje o dítě se vzácným onemocněním za těchto podmínek:**

- a) dítě je narozeno jako první a zdravý sourozenci jsou mladší, nebo naopak, nemocné dítě má jednoho či dva starší sourozence;
- b) dítě je ve fázi onemocnění, kdy klinický průběh je mírný, nejsou zasaženy rozhodující orgány a vnějšímu pozorovateli se situace může jevit „normalizovaná“;
- c) dítě je již velmi těžce postiženo projevy onemocnění, zasažena je většina životně důležitých funkcí, je zcela odkázáno na péči a pomoc pečujících osob;

¹ Např. na str. 14 uvádíme průměrnou časovou dotaci denní péče o závislou osobu v rodinách pečujících o člena rodiny ve III. a IV. stupni závislosti na péči. Jakkoliv bylo šetření reliabilní a validní pro danou skupinu, jedná se pouze a jen o průměr, nevypovídající nic o kvalitativní stránce tohoto údaje v té či oné rodině. V tomto případě se však alespoň jednalo o reprezentativní vzorek, většina obdobných výzkumů je zaměřena na několik desítek osob.

- d) onemocnění je omezující, má vliv na kvalitu života, přesto umožňuje prožít relativně „běžný“ život;
- e) onemocnění je tak zásadní, že prognóza vývoje zdravotního stavu je většinou či vždy riziková, či dokonce kritická až infaustní;
- f) dítě je „nemocné“, ovšem kromě základního onemocnění má i obrovské výkyvy v chování, se zřejmými prvky agrese a obdobných poruch, mimořádně zatěžující okolí svými projevy.

Ale uvádět je možno i další faktory, netýkající se bezprostředně onemocnění:

- g) v rodině je materiální dostatek nebo naopak rodina se pohybuje pod hranicí hmotné nouze;
- h) rodina je úplná a širší, s více sourozenci či vícegenerační rodina nebo naopak z původní rodiny zůstal jen pečovatel/ka a dítě, o něž je pečováno;
- i) dlouhodobá péče byla podstatným nebo závažným důvodem pro rozpad vztahů mezi ostatními členy rodiny;
- j) druh vzácného onemocnění (hloubka závislosti na péči) nebrání rodině v navazování obvyklých společenských vztahů a neomezuje zásadně trávení volného času;
- k) rodina (její členové) pečují několik týdnů či měsíců nebo rodina, v níž se o nemocné dítě starají dlouhodobě, to je více než patnáct let;
- l) v okolí rodiny jsou k dispozici podpůrné služby oficiálních poskytovatelů sociálních služeb a rodina má finanční prostředky na jejich využití nebo naopak nejsou žádné služby k dispozici nebo rodina nemá dostatek prostředků na jejich pořízení.

Uvedené modelové situace mají zásadní vliv na potřebu vnější podpory, ale i vnitřní motivaci a soudržnost pečující rodiny. Zejména platí: všechny uvedené modely se vzájemně kombinují a prolínají. U jedné rodiny se tak v průběhu péče setkáme s tím, že se ocitá postupně v několika modelových situacích popsaných výše. Pracovník SPC, který v rodině jakýmkoliv způsobem intervenuje, by měl vždy vědět, v které fázi svého života (fázi péče) se rodina nachází!

1.2.2 Nízká úroveň veřejné podpory pečujícím rodinám

Patří sem zejména nedostatečné zajištění podpůrných služeb „úlevné“ péče, které by doplnily osobu pečující v jejím úsilí a umožnily častější oddech a rehabilitaci. Nový zákon o sociálních službách zakotvil dříve neznámé typy sociálních služeb, které mohou být v domácí péči rodiny využity. Problémem zůstává jejich teritoriální zajištění (jsou místa v ČR, kde příslušnou službu prostě sehnat v dostupném okolí nelze). Stejně tak je problémem finanční náročnost péče zajištěné profesionálními poskytovateli. I když se sazba za hodinu péče pohybuje nejčastěji do sta korun, i tak je to pro mnohé rodiny a pečující osoby nepřekonatelnou překážkou. Hovoříme-li o nízké úrovni podpory pro pečující osoby, máme na mysli například i neexistenci „státem garantované péče“ zdravotní, kdy by po určité době péče (např. po pěti či deseti letech) měly mít pečující osoby nárok na lázeňskou péči (připomeňme, že např. policisté tuto možnost mají). O nízké podpoře domácí péče svědčí i problémy, do nichž se pečující osoba nezdědává po přechodu do důchodu, kdy doba péče (byť v tomto směru proběhly v minulých letech určité úpravy a zlepšení) a jí odpovídající „výdělek“ v praxi znamená, že přiznaný důchod pečující osobě je velmi nízký – jedním slovem nedostatečný. Některé věci (např. zmíněné důchody či lázeňskou péči) může stát zajistit, existují i takové, jejichž řešení je dlouhodobé a spočívá v celkovém ekonomickém a sociálním rozvoji naší republiky.

Domácí péče v rodinách však znamená nezanedbatelnou výhodu i pro stát a jeho veřejné rozpočty. Stále platí, že domácí péče je pro stát daleko levnější, než péče poskytovaná u registrovaných poskytovatelů. Osoba ve III. stupni závislosti na péči obdrží příspěvek ve výši 8 tis. Kč měsíčně a z něj jsou hrazeny potřeby péče – tudíž např. i odměna pečující osobě. Při umístění do zařízení s celoročním pobytem stoupne požadavek na veřejné rozpočty nejméně dvojnásobně, ale také čtyřnásobně.

Dále v textu (pod písm. e) uvádíme časovou náročnost péče a rovněž modelový počet hodin, za něž si osoba s příspěvkem na péči může pořídit (koupit) službu pro svou osobu. Tento údaj, spolu s tzv. důchodovým zajištěním pečujících osob, je nejvýraznějším dokladem skutečné úrovně podpory péče v rodinách.

Samostatný problém představuje vztah školského systému k potřebám takto nemocných dětí. Termín speciální vzdělávací potřeby je v této kategorii zásadním termínem. Přesto, z řady důvodů, školský systém dosud neumí potřeby této skupiny svých „klientů“ naplnit. Důvodem je kombinace následujících faktorů:

- relativní ojedinělost vyplývající z podstaty vzácných onemocnění (veřejné systémy jsou obecně méně schopné reagovat na specifika, zvláštnosti a marginální – ze svého pohledu – problémy dílčích skupin),

- proměnlivost onemocnění, a tím i proměnlivost potřeb dítěte v průběhu dětského věku (pro vzácná onemocnění je charakteristická neustálá „proměna“ dítěte, zpravidla související s progresí, tj. zhoršením základního onemocnění). Přizpůsobení nové situaci je náročné i pro pečující rodinu. Pro „neosobní“ veřejné systémy podpory je pak přizpůsobení aktuálním problémům dítěte téměř neřešitelné.
- relativní rigidita českého vzdělávacího systému (vlivem řady historických okolností, obecné charakteristiky české společnosti – a jejího „zrcadla“ – vzdělávacího systému – není tento příliš nakloněn řešení problematiky „menšin“. Většinová česká společnost – i její vzdělávací systém, jistým způsobem umí zvládnout „hlavní proud“ – méně už individuální potřeby jednotlivce a specifických skupin. Uvedené platí navzdory desetiletím, po něž se studenti pedagogiky všech typů a druhů škol učí o zásadě „individuálního přístupu“),
- individuální obavy a nepřipravenost konkrétního pracovníka (ať již se jedná o pracovníka poradenského zařízení, kde předpokládáme vyšší míru odborného zájmu a empatického přístupu, či povýtce naprosto nepřipravených pedagogů škol hlavního proudu a často i škol tzv. speciálních na přítomnost dítěte s některým skutečně ojedinělým „vzácným“ onemocněním.

1.2.3 Ekonomická situace rodiny s dítětem se vzácným onemocněním

V naší republice je obvyklé, že „běžné“ rodiny jsou tzv. dvoupříjmové, tj. oba dva partneři přispívají do rodinného rozpočtu. Průměrný plat v České republice za rok 2010 činil cca 23,5 tis. korun a přibližně 60 % osob tohoto příjmu nedosahuje. Pokud je rodina úplná, pak je pro osoby s průměrným příjmem obtížné, aby se jeden z nich stal pečující osobou, tzn. rezignoval na svůj pracovní potenciál a plně se věnoval péči. Ještě složitější je to u rodin, v nichž se partneři rozešli a péče (ať již o dítě či rodiče) zůstala na partnerovi, který žije osaměle. Ve všech případech je, zvláště v souvislosti s ekonomickým vývojem od roku 2008, obtížné získat práci. Vzhledem k nastavení výše mezd (odpovídající produktivitě práce) je u nás také méně rozvinuta práce na částečný úvazek, případně s flexibilní pracovní dobou, která by umožnila sladit péči o člena rodiny a zachovat pracovní potenciál pečující osoby.

Vyloučení z práce je pro rodiny ztráta nejen ekonomická, ale výrazným způsobem modifikuje sebehodnocení a sebedůvěru pečujících osob! V roce 2007 uvedly pečující osoby v pilotním výzkumu kvality života osob pečujících o člena rodiny se zdravotním postižením (na území hl. města Prahy)² k výroku „protože nepracuji, cítím se společensky izolován“ hodnocení 4,2 na sedmibodové Likertově škále, kdy hodnocení 7 představovalo maximální souhlas. Pokud péče v rodinách pokračuje jako dlouhodobá a jeden z partnerů (nejčastěji žena) trvale ztratí kontakt s pracovním trhem, modifikuje to zpravidla nejen vnímání vlastní osobnosti, ale i vztahy obou partnerů. Nemusí se jednat jen o zhoršení vztahů, je však obvyklé, že dochází k rozdílným pohledům na hodnotu domácí práce.

Zásadním „problémem“ je výše a „koupěschopnost“ tzv. „příspěvku na péči“ – jako základní podpůrné kategorie určené pečujícím rodinám. V řadě případů právě rodiny s dítětem se vzácným onemocněním tzv. „nedosáhnou“ na vyšší stupně příspěvku. O výši podpory částečně v dalším bodu.

Ekonomický nedostatek nemá dopady jen na vnitřní stabilitu rodiny, ale velmi často i na možnosti zajištění odpovídajících pomůcek a podpory nemocného dítěte. Nejsou výjimkou situace, kdy rodina nemocného dítěte po dlouhé roky (přestože tzv. „žila z jednoho platu“) přispívala na mzdu asistenta u dítěte ve škole! Tento neuvěřitelný model je dalším z dokladů nízké úrovně veřejné podpory těmto rodinám. (v souvislosti s provedenou novelou vyhlášky MŠMT č. 73/2005 Sb. od 1.9. 2011 by snad měl být odstraněn).

1.2.4 Vysoká časová náročnost domácí péče o dítě se vzácným onemocněním

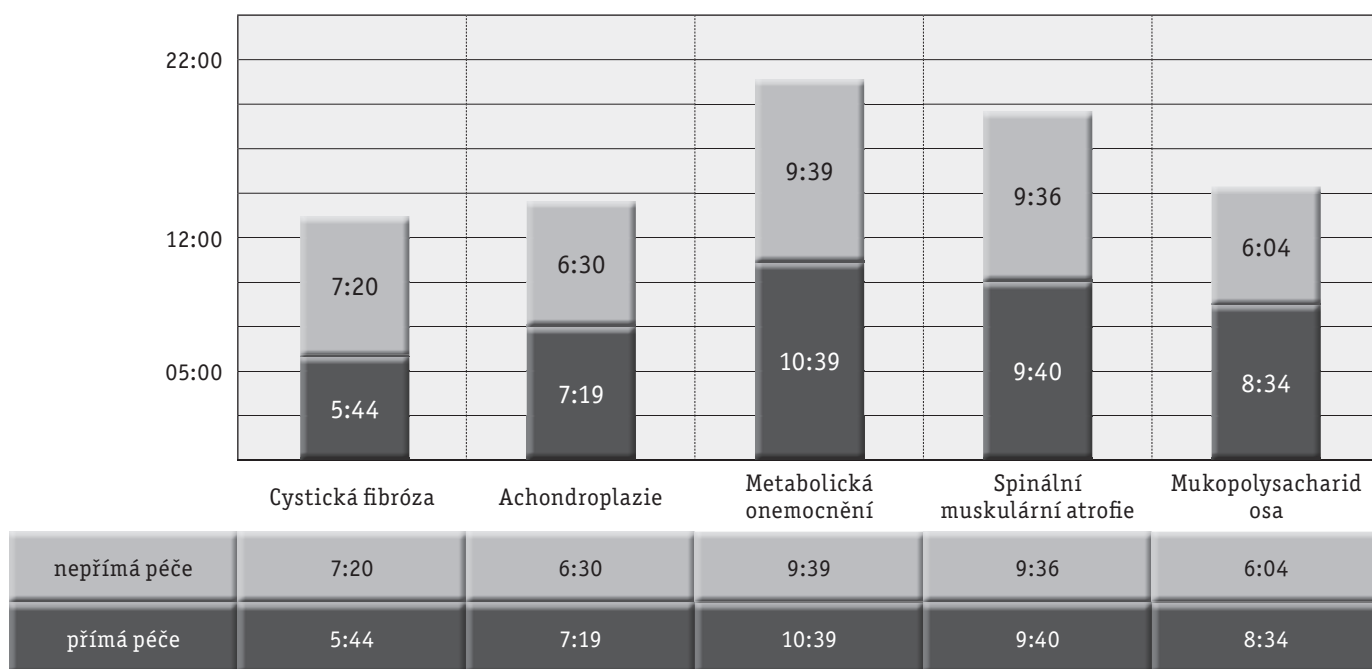
V odborné i laické veřejnosti vcelku panuje shoda nad konstatováním, že „domácí péče v rodinách“ je velmi náročná. Podrobnější zkoumání oné „náročnosti“ však nebývá zvykem. Následující údaje pocházejí z výzkumu provedeného v roce 2010 u rodin pečujících o své dítě se vzácným onemocněním.³

² Kol. autorů: Závěrečná zpráva výzkumu pracovních kompetencí osob pečujících o člena rodiny se zdravotním postižením na území hlavního města Prahy, Olomouc: VCIZP, 2008.

³ Michalík, J. a kol. Závěrečná zpráva z výzkumu „Kvalita života osob pečujících o člena rodiny se vzácným onemocněním“, Olomouc: IRVS, 2010.

Graf. č. 1 Součet doby přímé péče a dohledu dle skupin vzácných onemocnění

Přímá a nepřímá péče – srovnání



Převédeme-li naměřené údaje na měsíční hodnoty péče – a porovnáme-li je s výší příspěvku na péči, získáme údaje uvedené v následující tabulce:

Tabulka č. 1: Koupěschopnost příspěvku ve vztahu k době péče a dohledu u skupiny rodičů pečujících o dítě se vzácným onemocněním.

Stupeň závislosti	Péče a dohled za den	Péče a dohled za měsíc	Náklady na péči za měsíc *	Počet dní kdy lze službu koupit**
Cystická fibróza	13h 4 min	392 hodin	39 200	6,9
Spin. muskulární atrofie	18h 46 min	563 hodin	56 300	4,8
Mukopolysacharidóza	14h 38 min	439 hodin	43 900	6,2
Metabolická onemocnění	20h 18 min	609 hodin	60 900	4,5
Achondroplazie	13h 49 min	404 hodin	40 500	6,7

* jedná se o náklady na péči v situaci odpovídající danému počtu hodin a hodinové odměně 100 Kč (obvyklá cena služby u registrovaných poskytovatelů).

** jedná se o počet dní, v nichž lze z příspěvku službu koupit při průměrném počtu dní v měsíci 30 a hodinové ceně služby 100 Kč a příspěvku na péči ve III. stupni.

Uvedené výsledky byly prvním reálně naměřeným údajem, který u nás zjišťoval hodinovou dotaci – tedy časovou náročnost péče o tuto skupinu pacientů – nemocných dětí.

I při respektování možné statistické chyby se potvrdila minimálně dvě následující zjištění:

Hodinová odměna osoby pečující o osobu závislou na péči (předpokládáme, že celý příspěvek na péči (4 tis – 12 tis. Kč, dle stupně závislosti na péči) bude využit pouze na odměnu pečující osobě činí dle stupně závislosti cca 10 – 19 korun za hodinu. A to v situaci, kdy tzv. minimální hodinová mzda v České republice činí 48,10 Kč!

Počet dní, po něž by bylo možno z příspěvku na péči uhradit potřebnou službu jinou osobou než členem rodiny (pracující za uvedených v průměru 15 Kč za hodinu), tj. při úhradě 80 Kč za hodinu, činí přibližně 5 až 10 dní v měsíci! Jestliže uvažujeme o koupi služby u registrovaného poskytovatele (osobní asistence, denní stacionář), potom při platné ceně služby za hodinu – 100 Kč se jedná pouze o 4 až 6 dní v měsíci!

1.2.5 Závislost rodiny na skutečném stavu (projevech) nemoci dítěte

Pro posouzení pečující rodiny, pro hodnocení různých stránek jejího života pracovníkem SPC je vhodné uvážit následující tři kritéria hodnocení, jejichž vzájemným porovnáním a kombinací můžeme usuzovat na obecnou situaci v pečující rodině. Jde o tyto faktory:

- skutečná a očekávaná délka péče,
- skutečná a očekávaná náročnost péče,
- podmínky pro péči (objektivní i subjektivní).

Život pečující rodiny, zejména té rodiny, která pečuje svého člena se vzácným onemocněním, případně se jedná o dlouhodobou péči více než deset či patnáct let, lze jen těžce poměřovat s využitím kategorií „běžné“, tedy nepečující rodiny.

Jeden tatínek, který pečoval o nemocnou dceru, se mi svěřil, jak už v době před jejím onemocněním intenzivně promýšlel „co by se stalo kdyby...“ To kdyby mělo u něj podobu vlastního neštěstí, jak sám formuloval: „co když zůstanu na dálnici a už se nevrátím“... dlouho se nemohl těchto myšlenek zbavit, až posléze, bylo to v začátku 90. let minulého století, náhodou objevil banku, která k založení běžného účtu nabízela i platební kartu. To nebylo samo o sobě nic neobvyklého, v té době bankovní domy rostly (a krachovaly) jako houby po dešti, platební karty se také začínaly objevovat. Nicméně – tato měla jednu zvláštnost, chcete-li výhodu. Držitel karty byl pojištěn (bez dalšího poplatku, pouze z titulu jejího držení) na částku tuším půl milionu korun – pokud by zahynul při cestě – např. na dálnici. Tento tatínek okamžitě možnosti využil – a jak sám říkal „docela mě to zklidnilo. Najednou jsem věděl, že kdyby se se mnou něco stalo, byla by žena alespoň na určitou dobu zajištěná – a mohla také zajistit péči o malou“. Připomeňme, že tehdy (ale nakonec i dnes) není půl milionu korun částka k zahazení...

I v běžných rodinách je obvyklé, že její členové, a zvláště ti zodpovědnější, řeší teoreticky i prakticky otázky spojené se zabezpečením rodiny a jejich členů do budoucna. Příznivě však, že u tzv. běžných rodin není obvyklé, aby se rodiče v produktivním věku kolem třiceti let běžně zabývali tím, co by se stalo, pokud předčasně zemřou. V pečujících rodinách jsou obdobné myšlenky relativně běžné. Pro jejich pochopení (a celé řady dalších faktorů) je možno použít teorii nazvanou „jeden jazyk, dva světy“. Pro všechny situace, hodnoty, parametry, které odbornými metodami v rodinách zkoumáme, či empiricky popisujeme, používáme jeden jazyk a jeho výrazové prostředky. Příslušník pomáhající profese (např. sociální pracovník SPC) tak zkoumá podmínky v pečující rodině (třeba pro účely přiznání dávky či příspěvku) a dozví se, že pečující v rodině „se cítí unavena“. Sémantický význam tohoto slova pozornému pracovníkovi neunikne, hrozí však, že si (byť podvědomě) vybaví desítky dalších situací, rodin a osob, včetně jeho samého, které se také „cítily unaveny...“ Ovšem, v podmínkách pečujících rodin a osob se s přihlédnutím k údajům uvedeným výše v grafu č. 1 jedná o informaci kvalitativně naprosto odlišnou.

Uvedené lze potvrdit výsledky již uvedeného reprezentativního výzkumu osob pečujících o člena rodiny se vzácným onemocněním. Tučným písmem jsou pro snazší orientaci označeny modulusové hodnoty:

Tabulka č. 2: Aktuální stav životní pohody pečujících osob: Míra souhlasu s výrokem „v poslední době u sebe pozoruji“:

Výrok, tvrzení:	Projevy pocitu											
	velmi často		často		zřídka		vůbec ne		neodpov.		Celkem	
schopnosti mít věci pod kontrolou	28	9,40 %	103	34,56 %	142	47,65 %	24	8,05 %	1	0,34 %	298	100,00 %
deprese a beznaděje	28	9,40 %	81	27,18 %	116	38,93 %	72	24,16 %	1	0,34 %	298	100,00 %
velké únavy	71	23,83 %	124	41,61 %	83	27,85 %	19	6,38 %	1	0,34 %	298	100,00 %
neschopnosti užít volnou chvíli	45	15,10 %	115	38,59 %	89	29,87 %	49	16,44 %	0	0,00 %	298	100,00 %
neschopnost radovat se	25	8,39 %	77	25,84 %	124	41,61 %	71	23,83 %	1	0,34 %	298	100,00 %
ztráta životních perspektiv	37	12,42 %	83	27,85 %	105	35,23 %	70	23,49 %	3	1,01 %	298	100,00 %

Pečující osoby v této části hodnotily „aktuální“ stav v dané oblasti. Nejčastěji potvrzují pocit velké únavy, ztrácejí schopnost užít si volné chvíle, a to vše ve více než polovině případů. Následuje v cca 40 % pociťovaná „ztráta osobních životních perspektiv“. Připomenout je třeba, že se jedná o souhrnné údaje za všechny skupiny pečujících osob – v jednotlivých skupinách se projevily výrazné rozdíly mezi skupinami. Zejména se to projevilo u osob pečujících o dítě s mukopolysacharidózou a cystickou fibrózou na straně jedné a na druhé straně u osob pečujících o dítě s achondroplazií.

Tabulka č. 3: **Zvýšení izolace pečujících osob ve společnosti**

Druh onemocnění	ano		spíše ano		neumím posoudit		spíše ne		ne		neodpovědělo	
	Čet.	Rel. čet.	Čet.	Rel. čet.	Čet.	Rel. čet.	Čet.	Rel. čet.	Čet.	Rel. čet.	Čet.	Rel. čet.
Cystická fibróza	28	24,78 %	38	33,63 %	18	15,93 %	11	9,73 %	18	15,93 %	0	0,00 %
Achondroplazie	3	6,38 %	9	19,15 %	15	31,91 %	2	4,26 %	18	38,30 %	0	0,00 %
Metabolická onemocnění	13	22,03 %	14	23,73 %	12	20,34 %	7	11,86 %	13	22,03 %	0	0,00 %
Spinální muskulární atrofie	11	23,91 %	9	19,57 %	12	26,09 %	6	13,04 %	7	15,22 %	1	2,17 %
Mukopolysacharidóza	15	45,45 %	12	36,36 %	1	3,03 %	4	12,12 %	1	3,03 %	0	0,00 %

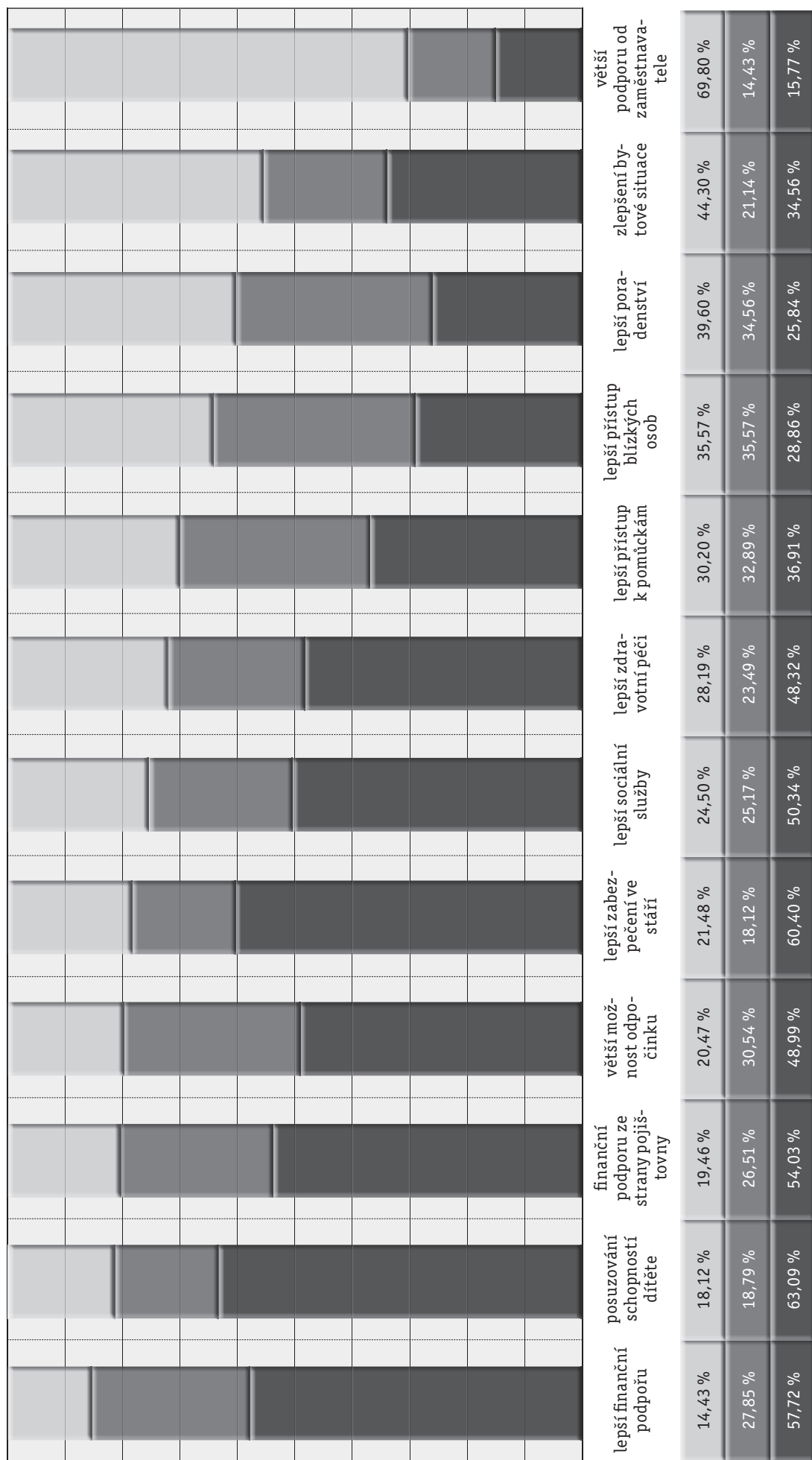
Mimořádně závažnou situaci – pocit izolace pečující osoby – postihují údaje v předchozí tabulce. I v zde se projevilo základní pravidlo, jež jsme pro vzácná onemocnění postulovali výše: pravidlo odlišnosti a vnitřní diferenciace i v této z celkového pohledu relativně malé skupině dětí (rodin). Povšimnout si lze maximálně negativních pocitů uváděných osobami pečujícími o dítě nemocné MPS a obdobně vysoké procento pečujících osob u dětí s CF! Uvedené údaje jsou opravdu alarmující. A lze vyslovit důvodný předpoklad, že se nemohou nepromítnout do vztahů pečujících osob k sociálnímu okolí. A to různým způsobem.

Tabulka č. 4: **Zhoršení ekonomické situace rodiny pečující osoby**

Druh onemocnění	ano		spíše ano		neumím posoudit		spíše ne		ne		neodpovědělo	
	Čet.	Rel. čet.	Čet.	Rel. čet.	Čet.	Rel. čet.	Čet.	Rel. čet.	Čet.	Rel. čet.	Čet.	Rel. čet.
Cystická fibróza	36	31,86 %	30	26,55 %	20	17,70 %	16	14,16 %	10	8,85 %	1	0,88 %
Achondroplazie	9	19,15 %	9	19,15 %	14	29,79 %	3	6,38 %	12	25,53 %	0	0,00 %
Metabolická onemocnění	23	38,98 %	12	20,34 %	11	18,64 %	6	10,17 %	6	10,17 %	1	1,69 %
Spinální muskulární atrofie	8	17,39 %	11	23,91 %	14	30,43 %	8	17,39 %	4	8,70 %	1	2,17 %
Mukopolysacharidóza	10	30,30 %	12	36,36 %	8	24,24 %	2	6,06 %	1	3,03 %	0	0,00 %

Výše jsme uváděli, že značné procento rodin pečujících o dítě se vzácným onemocněním je tzv. jednopříjmových a rovněž jsme uváděli analýzu možného využití příspěvku na péči. Nyní vidíme, že pečující osoby potvrzují předpoklad o vlivu dlouhodobé péče na ekonomickou situaci rodiny. Nepřekvapí, že opět uvádějí největší zhoršení rodiny pečující o dítě s MPS, následované skupinami pečujícími o děti s metabolickým onemocněním a cystickou fibrózou. Opět nejméně zasaženy z ekonomického hlediska dlouhodobou péčí jsou rodiny pečující o dítě s Achondroplazií. Z údajů lze prokazatelně určit souvislost mezi náročností (kvantitativně i kvalitativně) péče a možností rodičů zůstat ekonomicky aktivními.

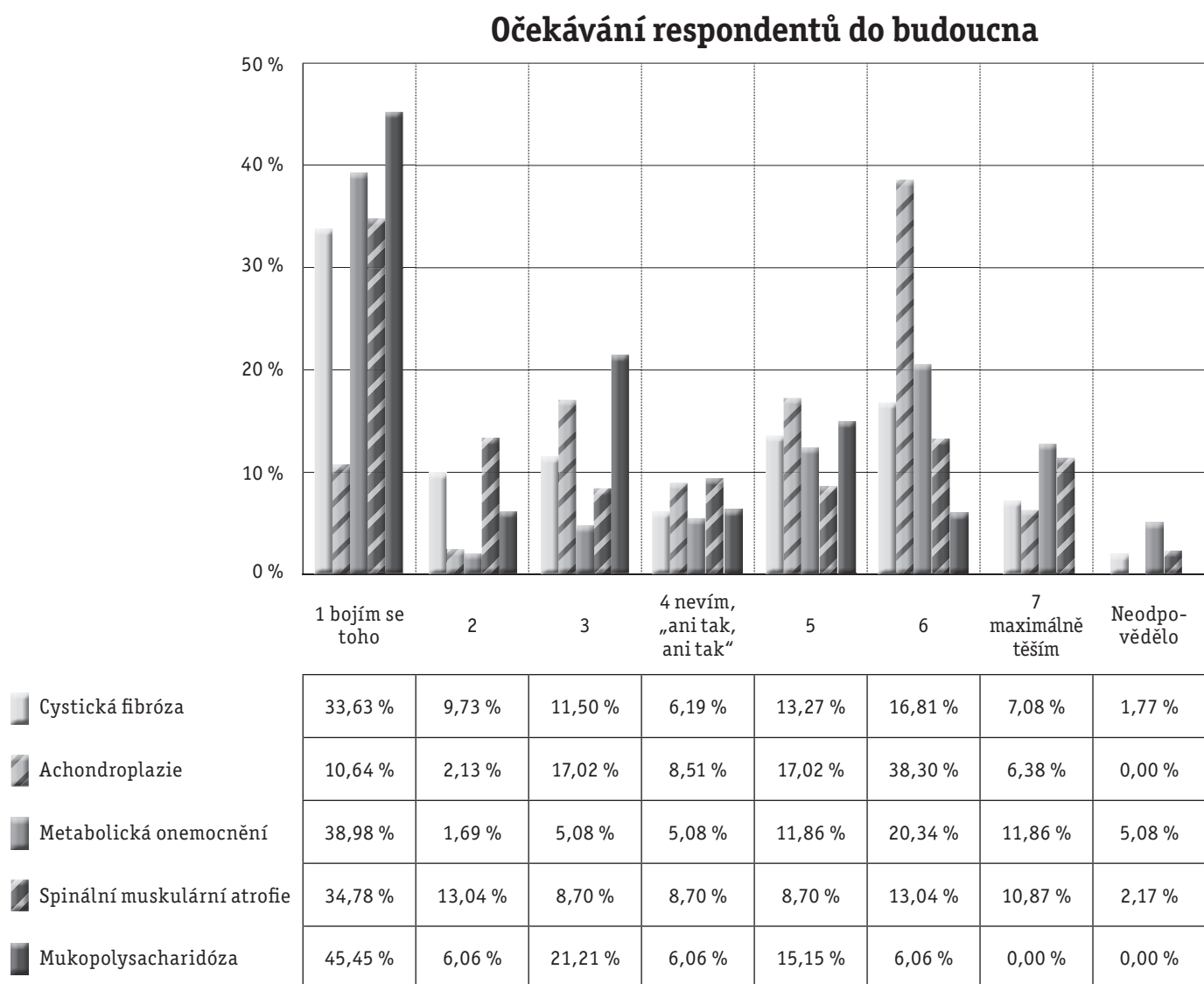
Graf č. 2: Souhrnné hodnocení názorů respondentů všech skupin pečujících osob na naléhavost (potřebu) podpory v jednotlivých oblastech



ne, spíše ne, neodpovědělo spíše ano ano

Uvedený graf ukazuje přehledně hodnocení respondentů (všech skupin), v němž se vyjadřovali k potřebě „větší míry podpory“ v dané oblasti. Nepřekvapí, že dvě hodnocení ze tří nejčastějších (v souhrnu hodnocení ano a spíše ano) zahrnují ekonomickou podporu. Ihned na druhém místě – a v odpovědi pouze ANO, se dokonce na místě prvním objevil požadavek „lepšího posuzování schopností dítěte“. Tato odpověď jistě mříla primárně do sféry posuzování zdravotního stavu – pravděpodobně pro účely sociálního zabezpečení, lze z ní však vyčíst i potřebu objektivnějšího posuzování schopností dítěte pro účely vzdělávání! Obavy pečujících osob z budoucnosti (vyjádřené v dalším grafu) potvrzuje i obava z jejich zabezpečení ve stáří (v hodnocení ANO se objevilo hned na druhém místě).

Graf č. 3: Respondenti a jejich očekávání do budoucna dle jednotlivých skupin onemocnění



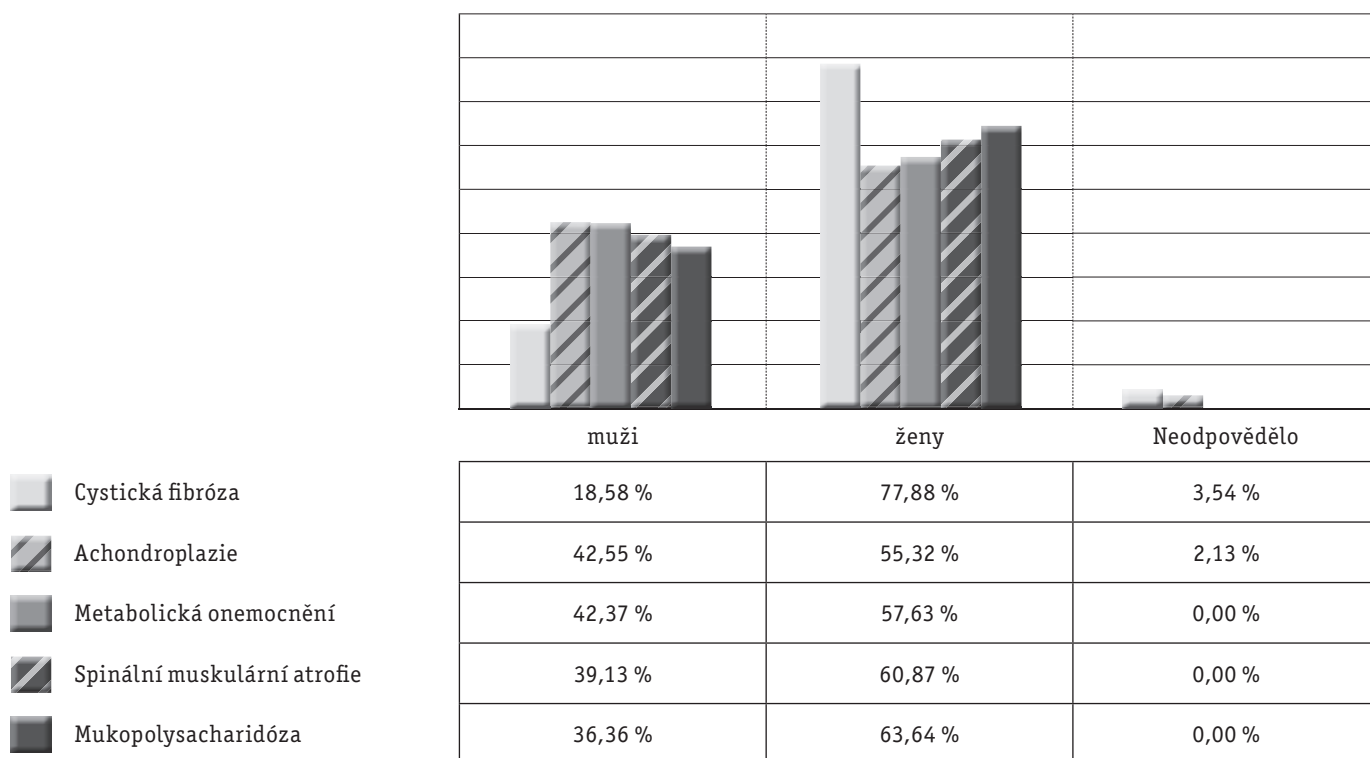
Z hlediska základní socio-psychické charakteristiky pečujících osob je projekční otázka jejich očekávání do budoucna velmi významná (ve výzkumu bylo doplněno i vnímáním aktuálního pocitu „štěstí“). Výsledky nejsou příznivé. Opět s výjimkou skupiny „Achondroplazie“ vykázali respondenti (a v souladu s dále uvedenými údaji spíše respondentky) výraznou míru obav z budoucnosti. Opět se jedná o důsledek jednoho ze základních znaků většiny tzv. vzácných onemocnění. Je jím obvyklá míra progresu zdravotního stavu dětí. Jestliže u tzv. běžného zdravotního postižení, byť často i hlubokého, existuje možnost zlepšení stavu dítěte nebo alespoň vybraných funkcí organismu, potom v případech vzácných onemocnění je velmi často, navzdory veškeré péči rodičů, dítě „odsouzeno“ ke zhoršení zdravotního stavu. A ve vybraných případech (např. MPS, SMA či CF) dokonce k předčasné smrti. Otázkou další interpretace zůstává dopad popsaného stavu „negativních očekávání“ do struktury osobnosti pečující osoby, vztahů v rodině apod. Pracovník SPC by si měl být těchto skutečností vědom vždy, pracuje-li s rodinou takto nemocného dítěte.

1.2.6 Péče v rodinách je z velké míry záležitostí žen (matek)

Jedná se o známý (a tak již i obecně přijímaný) fakt potvrzující skutečnost, že péče o nemocné dítě je v rodinách velmi výrazně záležitostí žen. Právě ony jsou tím, kdo „musí“ rezignovat na vlastní osobní cíle, mění svou roli na trhu práce na roli pečující osoby. Při výše uvedené kvalitě tzv. podpůrných služeb, při výše uvedené výši materiální a ekonomické podpory pečujících osob lze konstatovat, že v České republice v současnosti nenalezneme masivnější příklad genderově nevyváženého (a ve vztahu k ženám diskriminačního) postavení příslušníků jednoho pohlaví, než je uvedená dlouhodobá domácí péče. Jestliže jsme výše hovořili o vybraných charakteristikách uváděných rodinami dítěte se vzácným onemocněním, potom je u všech možno uvést, že se výrazně týkají zejména žen. Svědčí o tom následující údaje:

Graf č. 4: Počet žen vyplňujících dotazník respondentů výzkumu kvality života pečujících osob.

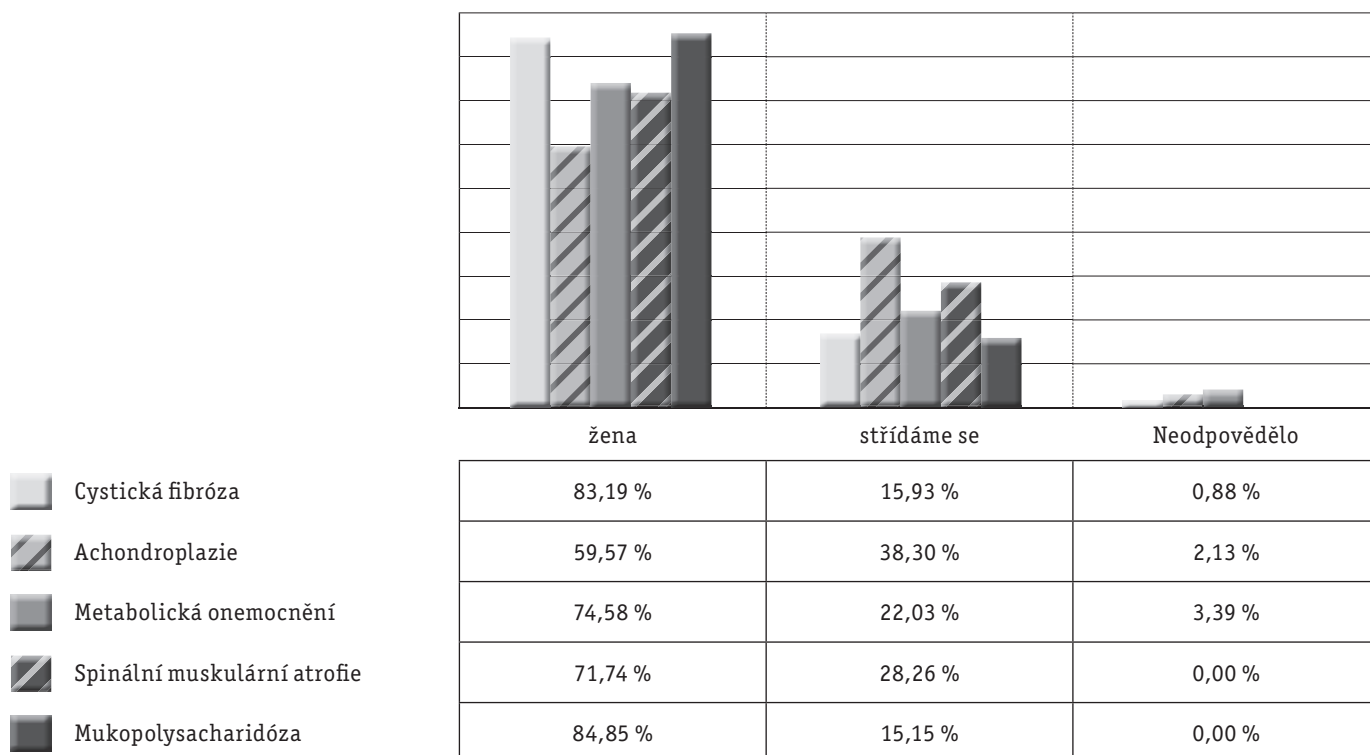
Pohlaví respondentů



Tvrzenou skutečnost vyšší míry péče žen explicitně potvrzují výsledky v následujícím grafu. Jedná se o odpověď na otázku, „kdo nejvíce v rodině pečuje“:

Graf č. 5: V rodinách nejvíce pečují tyto osoby

Nejvíce pečující osoba v rodině



Role otců v pečujících rodinách je rovněž předmětem vybraných sledování⁴, ve vztahu k dětem se vzácným onemocněním (a postižením obecně) je však popsána daleko méně.

Znovu je třeba zopakovat, že vždy, když hovoříme o pečující rodině, vždy, když uvádíme výsledky výzkumů mapujících postavení pečujících osob, de facto hovoříme o ženách. Ony jsou tím, kdo nese největší břemeno přímé péče, ony jsou tím, kdo v budoucnu po odchodu do důchodového věku znovu pocítí skutečnost, že dlouhá léta „nepřispívaly do systému důchodového pojištění“.

Závěr

Situaci v rodinách pečujících o dítě se vzácným onemocněním je nutno hodnotit podle celé řady faktorů. Mezi nejobvyklejší dosud patřilo vnímání situace z hlediska „přijetí faktu onemocnění či postižení dítěte“, jak jej vypracovala a dále rozpracovává řada autorů povýtce psychologické provenience. Cílem tohoto textu bylo ukázat pracovníkům v SPC i další oblasti, které mají významný vliv na stabilitu rodiny, vnitřní vztahy i možnosti účastnit (či neúčastnit) se tzv. společenského života. Všechny naměřené údaje (více o nich v cit. závěrečné zprávě z výzkumu) mohou poradenskému pracovníkovi v SPC pomoci v hodnocení aktuální situace – a tím objektivnějšímu posouzení speciálních vzdělávacích potřeb dítěte.

Literatura:

KUCHARSKÁ, A a kol. Obligatorní diagnózy a obligatorní diagnostika ve speciálně pedagogických centrech.

1.vyd. Praha: Institut pedagogicko-psychologického poradenství ČR, 2007.

VÍTKOVÁ, M. Paradigma somatopedie.

1.vyd. Brno: Masarykova univerzita, 1998. MICHALÍK, J. Školská poradenská zařízení – expertní stanovisko, 2010.

Dostupné na <http://www.uss.upol.cz/cz/clenove/profil/michalik/SPZ-expert-stanovisko.pdf>,

MICHALÍK, J. a kol. Kvalita života osob pečujících o člena rodiny se vzácným onemocněním, Zpráva z výzkumu, IRVS, Olomouc, 2011.

Internetové zdroje: http://www.lirtaps.cz/psychosomatika/psomweb2007_3/martin_konecny_307.htm

⁴ např. projekt Grantové agentury ČR Konstrukce životelství po roce 1989 v české společnosti“, grant č. 403/09/1839.

2 MUKOPOLYSACHARIDÓZY (LYSOSOMÁLNÍ STŘÁDAVÁ ONEMOCNĚNÍ)

Jiří Zeman, Pavel Ješina, Martin Magner, Tomáš Honzík, Lenka Vitnerová

2.1 Medicínské aspekty onemocnění

Mukopolysacharidózy (MPS) představují heterogenní skupinu dědičně podmíněných onemocnění, která patří mezi lysosomální onemocnění se střídáním. Lysosomy jsou buněčné orgány, které štěpí, odbourávají a odstraňují vysokomolekulární látky (makromolekuly), které již nemají v organismu uplatnění. Při poruše lysosomálních funkcí dochází k hromadění a střídání nerozložených a neodstraněných makromolekul uvnitř lysosomu. Zvětšené lysosomy mění tvar buněk, poškozují jejich funkci a pomalu, ale progresivně, vedou ke klinickým projevům onemocnění. U pacientů s MPS se v těle hromadí glykosaminoglykany (GAG), kterým se dříve říkalo mukopolysacharidy. GAG představují důležitou složku pojivové tkáně a díky svým vlastnostem určují pevnost i elasticitu tkání včetně chrupavky a cévních stěn. Skládají se z dlouhých polysacharidových řetězců, které jsou navázány na specifické proteoglykany. Podle složení se rozlišuje několik typů GAG, například dermatansulfát, heparansulfát nebo keratansulfát.

Diagnóza mukopolysacharidózy je založena na klinickém podezření, na průkazu zvýšeného vylučování jednotlivých typů GAG v moči, na enzymatickém vyšetření v izolovaných leukocytech nebo kultivovaných fibroblastech a na molekulárně-biologickém vyšetření. Důležitá je včasná diagnostika, a to nejen pro účely genetického poradenství v postižené rodině a dostupnost prenatální diagnostiky, ale i pro narůstající počet onemocnění, která jsou léčitelná transplantací hematopoietickými kmenovými buňkami (HSCT) nebo enzymovou substituční terapií (ERT, „enzyme replacement therapy“).

Podle typu enzymatického defektu i podle závažnosti klinického postižení se mukopolysacharidózy dělí na několik typů. Podle pořadí, v jakém byly nemoci objeveny nebo podle jmen lékařů a lékařek, kteří onemocnění popsali jako první, se MPS označují: MPS I (*syndrom Pfaundlera a Hurlerové*, *MPS I-H*), později byla popsána i mírnější varianta tohoto onemocnění jako *syndrom Scheie* (*MPS I-S*), MPS II (*syndrom Hunter*), typ MPS III (*syndrom Sanfilippo*), typ MPS IV (*syndrom Morquio*), typ MPS VI (*syndrom Maroteaux Lamy*) a velmi vzácný typ MPS VII (*syndrom Sly*).

Mukopolysacharidózy sice patří mezi onemocnění s velmi vzácným výskytem, ale přesto se v České republice každý rok narodí několik dětí s některou z forem MPS. Charakteristickým znakem MPS je mimořádná závažnost onemocnění i těžký a progresivní průběh onemocnění spojený s řadou somatických i funkčních změn v organismu postižené osoby. Mukopolysacharidózy představují i mimořádnou zátěž pro nejbližší rodinu a ostatní pečující osoby.

MUKOPOLYSACHARIDÓZA I (MPS I)

Příčina onemocnění

Mukopolysacharidóza I (MPS I) je dědičně podmíněné lysosomální onemocnění, které je způsobeno poruchou enzymu alfa-L-iduronidázy. Tento enzym u zdravých osob odbourává a odstraňuje z organismu glykosaminoglykany (GAG, dříve mukopolysacharidy), které představují důležitou složku extracelulární matrix. Porucha alfa-L-iduronidázy u pacientů s MPS I způsobuje pomalé, ale progresivní hromadění a střídání GAG v tkáních s následnou poruchou jejich funkcí.

Výskyt a dědičnost

MPS I patří do skupiny velmi vzácných onemocnění. Výskyt MPS I v populaci se odhaduje na cca 1:100 000. Dědičnost MPS I je autosomálně recesivní. Znamená to, že onemocnění vzniká jen v případě, kdy dítě dostane genetickou informaci o onemocnění (tzv. mutaci v genu pro MPS I) současně od obou rodičů. Oba rodiče jsou zdraví přenašeči (heterozygoti) pouze jedné mutace v genu pro MPS I. Pokud dítě dostane mutaci jen od jednoho z rodičů, stává se zdravým přenašečem, ale existuje i možnost, že mutaci nedostane ani od jednoho z rodičů.

Klinické dělení MPS I na tři podtypy

MPS I je pomalu progredující onemocnění s multisystémovým postižením a širokou variabilitou klinických příznaků. Nejtěžší forma MPS I, která byla pojmenována po doktorce Hurlerové, se označuje jako MPS I-Hurler (MPS I-H). Americký oftalmolog H. G. Scheie popsal nejmírnější průběh onemocnění (MPS I-S, *syndrom Scheie*), pro který je typický pozdější začátek a mírnější klinické postižení. Uprostřed klinického spektra je *syndrom Hurler-Scheie* (MPS I-HS).

Klinické projevy u pacientů s MPS I

První příznaky těžké formy MPS I-H se objevují v kojeneckém věku a postižené děti (pokud nejsou léčeny) umírají v důsledku kardiorepiračního selhání mezi 3.–10. rokem života. Častá je makrocefalie, hypotonie, hepatosplenomegalie, umbilikální a inguinální kýly. V batolecím věku se prohlubuje kraniofaciální dysmorfie s prominujícím čelem, sedlovitým nosem a makroglosií. Časté jsou infekty horních cest dýchacích, zvětšené adenoidní vegetace, porucha sluchu, zákal rohovky, hrudní kyfóza s protruzí sternu, gibbus v oblasti hrudní páteře, bederní hyperlordóza, omezená hybnost velkých i malých kloubů, drápanité postavení prstů na ruku, syndrom karpálního tunelu, porucha růstu, hypertrichóza a zástava psychomotorického vývoje. Ve školním věku dochází k postižení srdečních chlopní a rozvoji kardiomyopatie. Závažnou komplikací představuje rozvoj hydrocefalu a útlak krční míchy.

U pacientů s fenotypem MPS I-HS je průběh onemocnění pomalejší a očekávaná doba přežití je cca 15–30 let. Příznaky onemocnění se objevují v batolecím nebo předškolním věku a deficit intelektu je zpočátku jen velmi malý nebo dokonce i žádný. Mezi první příznaky onemocnění mohou patřit hrubé rysy v obličeji, porucha růstu, zákal rohovky, ztuhlost kloubů, hluchota a postižení srdečních chlopní. Nejčastější příčinou úmrtí je srdeční selhání. Pro nejmírnější formu MPS I-S je typický normální intelekt, mezi nejčastější obtíže patří zákal rohovky a postižení kloubů a srdečních chlopní. První příznaky onemocnění se objevují kolem 5. roku, řada pacientů může být dlouho vedena pod nesprávnou diagnózou.

Dysmorfické změny a postižení muskuloskeletálního systému

Změny v měkkých tkáních a kostní deformity jsou typickým znakem MPS I-H i MPS I-HS. Vedou k zhrubnutí rysů v obličeji a ke kraniofaciální dysmorfii. Přítomna je makrocefalie s prominujícím čelem, makroglosie, sedlovitý nos, ztlustění nostril, rtů a ušních lalůčků, hyperplazie dásní. Častá je hypertrichóza a kariézní chrup. Deformovaná sella tvaru J je typický rentgeneologický nález na lebce. Děti s MPS I mají kratší krk, protruzi sternu, hyperkyfózu hrudní páteře či gibbus. Dospělí pacienti mají nízkou postavu a časté bolesti v bederní krajině. Jemná motorika ruky je zhoršena, může se vyvinout tzv. „drápanitá ruka“. Prakticky ve všech kloubech se může vyskytnout ztuhlost, bolestivost a flekční kontraktury. Snižuje se vzdálenost, kterou je pacient schopen ujit bez zastávky. Při progresivním postižení pohybového aparátu potřebují pacienti invalidní vozík. Rtg vyšetření ukáže změny ve smyslu „dysostosis multiplex“, mezi které patří deformity kloubů, dlouhých kostí a pánve, dysplasie hlavic stehenních kostí a ovoidní těla obratlů.

Gastrointestinální příznaky

V kojeneckém věku vznikají často inguinální a umbilikální hernie v důsledku oslabené pojivové tkáně stěny břišní a zvýšeného nitrobřišního tlaku při hepatosplenomegalii. Zvětšení jater však nebývá spojeno s postižením jaterních funkcí.

Kardiovaskulární systém

U většiny pacientů vznikají patologické změny na srdečních chlopních, které se projevují srdečními šelesty a později i stenózou nebo insuficiencí. Nejčastěji jsou postiženy aortální a mitrální chlopně s následnou dilatací srdce a kardiomyopatií s městnavým srdečním selháním.

Respirační obtíže a ORL problematika

Mezi nejčastější obtíže patří obstrukce dýchacích cest v důsledku zesílení sliznice faryngu, laryngu a trachey. Častá je spánková apnoe. Hypoventilační syndrom s dyspnoí, který vede k častým plicním infekcím a atelaktázám, může způsobit plicní hypertenzi a cor pulmonale. Hypertrofie adenoidní tkáně je řešena adenotomií. Střádání GAG v orofaryngu, dysostóza ušních kůstek, poškození sluchového nervu a opakované mesotitidy způsobují poruchu sluchu. *Senzori-neurologická hluchota může být zlepšena naslouchadly, ačkoli mentální úroveň pacienta je někdy limitující pro využití tohoto zařízení.*

Neurologické projevy a oční postižení

U pacientů s MPS I-H se v kojeneckém věku zpomaluje vývoj kognitivních a motorických funkcí a celkový psychomotorický vývoj se v batolecím věku postupně zastavuje a postupně dochází i k regresi vývoje, což znamená, že postižené dítě zapomíná dovednosti, které se již dříve naučilo. K postižení mozku dochází v důsledku hromadění GAG v nervových buňkách. Častou komplikací je i komunikující hydrocefalus. V pokročilých stádiích onemocnění se může vyskytnout zvracení, bolesti hlavy a edém papily. Hromadění GAG v meningách způsobující jejich ztlustění vede k rozvoji progresivní cervikální myelopatie, která může vyžadovat operační dekompresi míchy. Špatná funkce rukou je způsobena flekčními kontrakturami v kloubech. Mezi nejčastější oční nálezy patří zákal rohovky, porucha zrakové ostrosti (popř. až slepota), glaukom a degenerace sítnice. Degenerace pigmentového epitelu sítnice je doprovázena zhoršeným periferním viděním a noční slepotou.

Diagnostika MPS I závisí na klinickém podezření. Prvním diagnostickým testem je stanovení GAG (množství a složení) v moči. Při podezření na MPS I je nutno vyšetřit aktivitu alfa-L-iduronidázy v izolovaných leukocytech a/nebo v kultivovaných fibroblastech. Pro účely genetického poradenství v rodině je vhodná diagnostika MPS I na molekulární úrovni pomocí mutační analýzy. Prenatální diagnostika v postižených rodinách je dostupná na biochemické i molekulární úrovni.

Léčba

Součástí léčby je sociální a symptomatická terapie, ke které patří rehabilitace, dechová rehabilitace, podpora dýchání (tracheotomie a „CPAP-continuous positive airways pressure“), transplantace srdečních chlopní či ortopedické korekce kostních abnormalit. Pro malé pacienty s MPS I-H a MPS I-HS, u kterých dosud nedošlo k poškození mozku, je metodou volby transplantace hematopoietických kmenových buněk (HSCT). Podmínkou účinnosti HSCT je HLA identický dárc z rodiny nebo z registru dárců, metoda není účinná u dětí s postižením mozku. HSCT má i určité riziko, například že transplantované buňky se tzv. nepřihojí. Vývoj v oblasti rekombinantních proteinů v poslední době umožnil vývoj tzv. „enzyme replacement therapy“ (ERT, enzym substituční terapie). U pacientů s MPS I je lékem volby rekombinantní varianta enzymu alfa-L-iduronidázy, který je komerčně dostupný pod názvem Aldurazyme®. Enzymoterapie je indikována u mírnějších forem MPS I. Enzym neproniká hemato-encefalickou bariérou a nemůže zabránit eventuálnímu rozvoji postižení CNS. Ve fázi výzkumu je enzymová terapie do páteřního kanálu. Ve fázi výzkumu je i perorální substrát-inhibiční terapie MPS I pomocí malé molekuly a také genová terapie.

MUKOPOLYSACHARIDÓZA TYP II (MPS II)

Příčiny onemocnění

Mukopolysacharidóza typ II (MPS II, Hunterova nemoc) je dědičně podmíněné onemocnění způsobené poruchou enzymu iduronátsulfatázy, který se podílí na odbourávání glykosaminoglykanů (GAG, neboli mukopolysacharidů) v lysosomech. Porucha iduronátsulfatázy vede k hromadění GAG v lysosomech a postižené buňky a tkáně ztrácejí schopnost svých základních biologických funkcí. Onemocnění dostalo jméno podle Charlese A. Huntera, který onemocnění popsal v roce 1917.

Výskyt a dědičnost

Mukopolysacharidóza typ II patří mezi vzácná onemocnění. Vyskytuje se přibližně u jednoho chlapce ze 120 až 160 tisíc. Dědičnost MPS II je na rozdíl od ostatních typů MPS gonosomálně recesivní, tedy vázaná na pohlavní chromozom X, takže MPS II se vyskytuje prakticky pouze u chlapců. V genu pro iduronátsulfatázu bylo popsáno více než 300 mutací, u cca 1 % nemocných chlapců se nedaří genetický podklad onemocnění (mutaci) rozpoznat. Dívky v postižených rodinách mohou být zdravé přenašečky. Pokud v dospělosti postižený chromozom X předají synovi, chlapec onemocní, pokud jej předají dceři, bude dívka klinicky zdravá, ale bude přenašečka jako její matka. Dívka může onemocnět jen velice vzácně.

Klinické příznaky onemocnění

Míra postižení u chlapců s MPS II je částečně závislá na zbytkové aktivitě enzymu. Nejtěžší typ probíhá jako těžké progredující onemocnění s manifestací již v časném kojeneckém nebo batolecím věku (MPS II typ A), mírnější forma onemocnění se projevuje později a má i lepší prognózu (typ B). Mezi oběma typy však neexistuje přesná hranice.

První příznaky onemocnění jsou vesměs nespecifické. Patří k nim pupeční a/nebo tříselná kýla, sedlovitý nos, větší obvod hlavy, opakované záněty horních cest dýchacích, časté záněty středouší či omezená hybnost kloubů. U chlapců s těžším typem MPS II se ke konci kojeneckého věku objevuje makroglosie, hepatomegalie, zpomaluje se růst a opoždí se psychomotorický vývoj. Onemocnění může postupovat i pomalu a stanovení diagnózy může trvat i několik let.

Postava a vzhled

Střádání v chrupavkách se projevuje poruchou růstu i změnami ve tvaru a struktuře kostí s následnou protruzí sternu, hyperlordózou bederní páteře a hrbem v oblasti hrudní páteře. Krk je zkrácen, hrudník je soudkovitý, postupně se mění fyziognomie obličeje se záklonem hlavy. Postižení chlapci si jsou navzájem velice podobní, jako kdyby všichni pocházeli z jedné rodiny. Střádání v játrech a slezině vede ke zvětšení jater a sleziny. Pro zvýšený nitrobřišní tlak a nedostatečnou pevnost a elasticitu pojiva se často vytváří pupeční nebo tříselné kýly.

Přítomna je výrazná porucha růstu. Dolní i horní končetiny jsou mírně pokrčené pro kontraktury v loketních a koleních kloubech. Ruce jsou drobné, prsty na rukou jsou zkrácené a nelze je pro kontraktury narovnat. Obvod hlavy bývá v prvních dvou letech života zvětšený (tzv. makrocefalie). Nápadné je výrazné a husté obočí, které může ve střední čáře

splývat. Vlasy jsou husté, vlasová hranice bývá položena nízko. Kořen nosu je vpadlý, nostrily obrácené směrem dopředu, rty jsou ztlustělé. Lícni kosti čnějí dopředu a čelisti jsou předsunuté. Mluví se o tzv. hrubých rysech obličeje. Jazyk je zvětšený (makroglossie). Projevem střádání v kůži a podkoží jsou drobné i větší podkožní uzlíčky, které u některých chlapců tvoří zejména na ramenou a zádech tzv. hrbolatou kůži. U chlapců s MPS II jsou při rtg vyšetření páteře, kyčlí či rukou přítomny typické projevy „dysostosis multiplex“.

Postižení plic a srdce

Ventilační kapacita plic je snížena. Postižení srdečních chlopní v důsledku ukládání GAG se projevuje srdečními šelesty a chlopními vadami, které pak mohou v horizontu několika let vyústit i v srdeční slabost se sníženou tolerancí k fyzické námaze. Časté jsou chronická rýma, zvětšení nosních i krčních mandlí a obstruktivní spánková apnoe.

Neurologické a psychologické příznaky

Chlapci s těžší formou MPS II mají poruchu kognitivních a mentálních funkcí s těžkou poruchou vývoje řeči. V předškolním a mladším školním věku bývají přítomny výrazné projevy hyperkinetického syndromu. Péče o chlapce je náročná a pro rodinu značně vysilující. Postižení chlapci se zklidňují až po několika měsících či letech, ale postupně se horší pohybové schopnosti. Terminální stadium je charakterizováno kvadruspasticitou s poruchou polykání a nakonec i dýchání. Chlapci s mírným typem MPS II mohou mít i normální mentální vývoj, ale v oblasti jemné motoriky zůstávají neobratní.

Závažnou komplikací u chlapců s MPS II může být rozvoj hydrocefalu v důsledku střádání GAG v oblasti zadní jámy lebni a krční páteře. Stejně závažnou komplikací bývá i útlak krční míchy s rozvojem myelopatie, která se projevuje slabostí horních i dolních končetin. Střádání GAG na zápěstí se projevuje syndromem karpálního tunelu s omezenou hybností prstů.

Diagnostika MPS II závisí na klinickém podezření a nálezů zvýšeného vylučování GAG v moči. Diagnózu je nutno potvrdit na enzymatické a/nebo molekulární úrovni. Prenatální diagnostika v postižených rodinách je dostupná.

Léčba

Metodou volby je enzymová substituční terapie (ERT) pomocí rekombinantně připraveného enzymu, který se podává jednou týdně intravenózně. U léčených pacientů se zmenšuje velikost i objem jater i sleziny, zlepšuje se fyzická aktivita, zlepšuje se růst, zvyšuje se vitální kapacita plic a snižuje se vylučování GAG. ERT však má i své limity, protože podávaný enzym nepřechází přes hemato-encefalickou bariéru, takže není účinný pro pacienty s těžším postižením mozku. Ve fázi výzkumu je proto podávání enzymu přímo do mozkomíšního kanálu. Transplantace hematopoietickými kmenovými buňkami (HSCT) není u pacientů s MPS II účinná a genová terapie je stále ve fázi výzkumu. Významnou roli má symptomatická terapie včetně fyzioterapie, rehabilitace, chirurgických, neurochirurgických a ortopedických zákroků i psychosociální podpory rodině. Před každou operací je nutno upozornit na to, že intubace je u pacientů s MPS riziková pro změněné anatomické poměry v oblasti nosohltanu a krku.

Mukopolysacharidóza III (MPS III)

Příčiny onemocnění

Mukopolysacharidóza typ III (MPS III, Sanfilippo) je závažné metabolické onemocnění ze skupiny lysosomálních onemocnění se střádáním. Klinicky představuje MPS III jen jedno onemocnění, ale na biochemické i molekulární úrovni se odlišují 4 typy (MPS IIIA, IIIB, IIIC a IIID). **MPS IIIA** je způsobena poruchou funkce enzymu heparan *N*-sulfatázy, **MPS IIIB** je způsobena poruchou α -*N*-acetylglucosaminidázy, **MPS IIIC** je způsobena poruchou acetyl-CoA: α -glukosaminide acetyltransferázy a **MPS IIID** je způsobena poruchou *N*-acetyl glucosamine 6-sulfatázy. Uvedené enzymy se v lysosomech podílejí na odbourávání heparansulfátu, což je velká molekula (makromolekula) ze skupiny glykosaminoglykanů (GAG, původně mukopolysacharidů). Při poruše jednoho z enzymů dochází ke střádání GAG v lysosomech. Klinické příznaky vznikají v situaci, kdy postižené buňky již ztrácejí schopnost svých biologických funkcí.

Výskyt a dědičnost

MPS III patří mezi vzácná onemocnění, výskyt celé skupiny MPS III je cca 1:66–100 000. Nejčastější je MPS IIIA a IIIB. Dědičnost MPS III je autosomálně recesivní. Oba rodiče jsou zdraví přenašeči (nosiči mutace) pro MPS III. Onemocnění nastává v případě, že dítě dostane genetickou informaci (mutaci) o onemocnění současně od obou rodičů. Pokud potomek dostane mutaci jen od jednoho z rodičů, bude zdravý přenašeč, pokud nedostane žádnou mutaci, nejen že bude zdravý, ale nebude ani přenašeč pro MPS III.

Klinické příznaky

Hlavním projevem MPS III je progredující postižení centrálního nervové soustavy. Mezi 2. až 6. rokem se u postiženého dítěte objevuje hyperaktivita, porucha pozornosti, porucha spánku s převráceným rytmem a noční nespavostí, stavy autoagresivity či agresivity vůči okolí. Dítě je obtížně zvladatelné, složitý je pobyt dítěte v předškolním zařízení. Vývoj mentálních schopností je nerovnoměrný, zpomaluje se a v předškolním věku zastavuje. Postupně nastává regres a ztráta dříve naučených dovedností, včetně ztráty hygienických dovedností, takže dítě opět potřebuje pleny. Opakované záněty středouší vedou k převodní poruše sluchu, řeč se horší a stává se nesrozumitelnou. Období těžké mentální retardace trvá řadu let, v další fázi nemoci se prohlubuje i neurologické postižení s poruchou hrubé a jemné motoriky, které vyústí v potřebu invalidního vozíku. Postižené dítě se stává tiché a ztrácí kontakt s okolím. Objevují se polykací obtíže s potřebou výživové gastrostomie.

Růst dětí s MPS III není zpravidla opožděn, může být přítomna relativní makrocefalie a hyperplasie dásní, ale kraniofaciální dysmorfie se obvykle objevuje až v průběhu dospívání. Vlasy jsou hustší a silnější, obočí je husté a obvykle uprostřed srostlé. Postižené děti mívají makroglosii, dýchají ústy a jsou často zahleněné. S věkem přibývají i závažné respirační infekty, zahlenění a kašel. Rentgenové vyšetření u pacientů s MPS III ukazuje pouze mírné projevy dysostosis multiplex.

Diagnostika MPS III závisí na klinickém podezření a nálezů zvýšeného vylučování GAG v moči. Diagnózu jednotlivých typů MPS III je nutno stanovit na enzymatickém vyšetření v izolovaných leukocytech nebo kultivovaných fibroblastech. Pro účely genetického poradenství a eventuální prenatální diagnostiku je vhodné potvrdit onemocnění i na molekulární úrovni.

Léčba

Je pouze symptomatická. Enzymová substituční terapie není zatím dostupná a transplantace hematopoietických kmenových buněk (HSCT) není ani u jednoho z typů MPS III účinná. Genová terapie je zatím jen ve stádiu výzkumu. V léčbě se zkouší substrát redukční terapie (SRT) pomocí Genisteinu (Soyfem), který inhibuje syntézu GAG s cílem omezit strádání. Podle prvních výsledků se u některých pacientů s MPS III zlepšuje sociální chování, ale obvykle jen přechodně.

Mukopolysacharidóza typ IV (MPS IV)

Příčiny onemocnění

Mukopolysacharidóza IV (MPS IV, syndrom Morquio) je dědičně podmíněné lysosomální onemocnění se strádáním, které je způsobeno poruchou odbourávání (štěpení) keratansulfátu, který tvoří významnou složku rohovky a chrupavek. Na štěpení keratansulfátu se podílejí dva enzymy, jejichž porucha vede k dvěma typům MPS IV. **MPS IV typ A** (MPS IVA) je způsobena poruchou *N*-acetylgalaktosmin-6-sulfatázy, která štěpí sulfátové skupiny keratansulfátu i chondroitinsulfátu. **MPS IV typ B** (MPS IVB) je způsobena poruchou beta-galaktosidázy.

Výskyt a dědičnost

MPS IV postihuje rovnoměrně obě pohlaví, výskyt MPS IV v populaci je udáván v rozmezí od 1:75 000 (v Severním Irsku) až po 1:265 000 (v Německu). V České republice byla stanovena incidence přibližně 1:140 000. Oba typy MPS IV jsou onemocnění s autosomálně recesivním typem dědičnosti. Znamená to, že oba rodiče jsou zdraví přenašeči mutace (heterozygoti) v genu pro MPS IV. Onemocnění nastává v situaci, kdy dítě dostane mutaci současně od obou rodičů. Onemocnění nehrozí u potomků dvou heterozygotních rodičů v případě, že dítě zdědí nepříznivou mutaci jen od jednoho z rodičů.

Klinické příznaky

Pro oba dva typy MPS IV je typická porucha růstu, nízká postava, progredující kostní dysplazie a postižení rohovky. V novorozeneckém a kojeneckém věku jsou kostní změny nenápadné, ojediněle se objevuje omezení abdukce v kyčlích. Obvykle se první příznaky onemocnění objevují v batolecím věku. Děti s MPS IV mají krátký trup, vyklenutý hrudník s protruzí sternu, hyperlordózu a/nebo kyfózu páteře v oblasti thorako-lumbální páteře, skolióza je méně častá. Pro postižení krční páteře drží pacienti hlavu v záklonu. Časté je flekční postavení v kyčlích nebo kolenních kloubech. Postavení kolen je značně valgózní (nohy ve tvaru písmene X), což ještě více zhoršuje chůzi. Uvolněná vazivová tkáň zapříčiňuje hypermobilitu některých kloubů, hybnost jiných kloubů bývá omezená. Výška dětí i dospělých s MPS IV je obtížně měřitelná pro nemožnost postavit se zcela vzpřímeně, ale konečná výška v dospělosti obvykle nepřesahuje 110–120 cm.

Hlava má normální velikost, ale pro nízkou postavu se zdá proporcionálně větší. Promínuje faciální část, zejména brada, zatímco ostatní části obličeje jsou spíše ploché s krátkým nosem a mírně vpáčeným kořenem nosu. Zuby mají tenkou sklovinou, zvýšená predispozice ke kazivosti zubů vede k jejich časně ztrátě.

Pacienti s MPS IV mají normální intelekt, k postižení centrální nervové soustavy nedochází. Pokud se objeví zákal rohovky, obvykle je jen velmi diskrétní, k postižení sluchu dochází jen vzácně. Děti s MPS IV by nikdy neměly provádět

kotrmelce. Mezi závažné klinické komplikace onemocnění totiž patří těžká forma atlanto-okcipitální instability a následná myelopatie v oblasti krční míchy, která vede k progredující svalové slabosti. Objevuje se porucha chůze, postavení kolenních kloubů dostává tvar písmene X. Svalová slabost může vyústit v potřebu invalidního vozíku, klesá i svalová síla na horních končetinách. Proto jsou u pacientů s MPS IV nutná pravidelná neurofyzilogická vyšetření a vyšetření krční páteře a míchy pomocí MR, která umožní včasnou indikaci neurochirurgických a ortopedických zákroků.

Deformity hrudníku snižují plicní ventilaci, což se klinicky projevuje především v průběhu akutních respiračních infekcí. Rozvoj plicní hypertenze způsobuje hypertrofii pravého srdce s rozvojem cor pulmonale. K postižení srdečních chlopní s nutností prevence infekční endokarditis dochází jen sporadicky, ani hepatomegalie či splenomegalie nebývají přítomny. Pacienti s MPS IVB mívají mírnější průběh onemocnění a obvykle dosahují i vyššího věku než pacienti s MPS IVA.

Rtg projevy

Rentgenologické nálezy s postižením páteře, pánve a rukou jsou přítomny od kojeneckého věku a dále progredují. Žebra jsou široká a připomínají tvar vesel. Těla obratlů jsou ovoidní, později s objevuje platyspondylie. Na kyčlích je subluxační až luxační postavení hlavic kostí stehenních, rozšíření kyčelních lopat a hypoplastické změny na dolních částech pánve. Metakarpální kůstky jsou zkrácené, distální částí kostí předloketních připomínají tvar písmene V.

Diagnostika MPS IV je založena na klinickém podezření, na přítomnosti kostních změn při rtg vyšetření a na průkazu zvýšeného vylučování GAG v moči. U pacientů s MPS IVB jsou v moči zvýšené i oligosacharidy. Diagnózu MPS IV je třeba potvrdit na enzymatické a/nebo molekulární úrovni. Prenatální diagnostika je dostupná.

Léčba

Kauzální enzymová substituční terapie je ve fázi výzkumu, ale předběžné výsledky jsou slibné. Transplantace hematopoietickými kmenovými buňkami z kostní dřeně nebo z pupečníkové krve se v současné době u pacientů s MPS IV na rozdíl u pacientů s těžkou formou MPS I-H neuplatňuje. Genová terapie je zatím pouze ve fázi výzkumu. Nutná je rehabilitace a symptomatická a sociální terapie. Kotouly nejsou povoleny. Při bolesti se podávají nesteroidní antiflogistika. Oxygenoterapie se uplatňuje u pacientů s výraznými plicními komplikacemi a spánkovou apnoí. Při postižení srdečních chlopní je nutná prevence infekční endokarditis. Nutné jsou pravidelné kontroly na ortopedii a neurochirurgii, jejichž cílem je včasná indikace chirurgických zákroků na krční páteři, kyčelních kloubech nebo kolenou.

Mukopolysacharidóza typ VI (MPS VI)

Příčiny onemocnění

Mukopolysacharidózu typ VI (MPS VI, syndrom Maroteaux-Lamy) popsali v roce 1963 francouzští lékaři Dr. Maroteaux a Dr. Lamy. Podstatou MPS VI je porucha lysosomálního enzymu N-acetylgalaktosamin-4-sulfatázy (arylsulfatasy B) potřebného ke štěpení (odbourávání) dermatansulfátu (DS). Nerozštěpené molekuly DS se ukládají a střežují v lysosomech s následným poškozením funkce buněk i tkání, především chrupavek, kostí a srdečních chlopní. Buňky napěchované lysosomy postupně zanikají, takže porucha arylsulfatázy B vede i ke zvýšenému vylučování dermatansulfátu v moči.

Výskyt a dědičnost

Mukopolysacharidóza typ VI je onemocnění s velmi vzácným výskytem v populaci, incidence je cca 1:340 000. Dědičnost MPS VI je autosomálně recesivní. To znamená, že oba rodiče jsou zdraví heterozygoti (přenašeči). Každé dítě dvou heterozygotních rodičů pro MPS VI má 25% riziko, že zdědí současně od obou rodičů v genu pro MPS VI mutaci (nepříznivou genetickou informaci) a onemocní. Onemocnění nehrozí v případě, že dítě zdědí mutaci jen od jednoho z rodičů. V tomto případě bude dítě zdravý přenašeč pro MPS VI jako jeho rodiče. Dítě v rodině s MPS VI však má i 25% šanci, že bude nejen zdravé, ale nebude ani přenašeč.

Klinické příznaky

Klinické projevy u pacientů s MPS VI představují kontinuální spektrum projevů od mírných příznaků až po velmi těžké. Závažnost onemocnění částečně koreluje se zbytkovou aktivitou enzymu. U pacientů se stopovou aktivitou jde obvykle o těžkou formu onemocnění, která progreduje již od kojeneckého věku. Mezi nejčastější projevy onemocnění patří makrocefalie, prominující čelo, mírná svalová hypotonie, hepatosplenomegalie, umbilikální a inguinální hernie. Postupně se v důsledku progredujícího lysosomálního střežení prohlubuje kraniofaciální dysmorfie, deformity hrudníku, kloubní postižení a orgánové postižení – kardiální, plicní, hepatosplenomegalie i postižení smyslové, například porucha sluchu. U pacientů s mírnější formou MPS VI s pomaleji progredujícím onemocněním a vyšší zbytkovou aktivitou enzymu se onemocnění může projevit až v průběhu dětství či dospívání.

Kraniofaciální dysmorfie – hrubé rysy obličeje – vznikají na podkladě strádání GAG v kůži, podkoží a kostech. Postupně se mění vzhled obličeje. Hlava je relativně velká, kořen nosu plochý a čelo je klenuté. Oči jsou vystouplé, obočí silné. Rty, tváře, ušní lalůčky jsou ztlustělé. Zuby se opožděně prořezávají, jsou malé, nepravidelné, široké, mají mezeru mezi předními řezáky, sklovina bývá defektní, se sklonem k zubnímu kazu, jazyk promínuje a dásně jsou hyperplastické.

Krk je krátký. Předozadní průměr hrudníku je zvětšený, přítomna je hrudní kyfóza s protruzí sternu, v torakolumbálním spojení může dojít ke vzniku gibbu. Významná je bederní hyperlordóza. Břicho promínuje v důsledku kombinace oslabení stěny břišní a zvýšeného nitrobřišního tlaku pro hepatomegalii a splenomegalii. Častá je pupeční kýla a tříselné kýly. Kolenní klouby jsou v semiflexi a děti mají „skrčenou postavu“ s nohama do X. Častá je ztuhlost velkých kloubů, bolestivost a flekní kontraktury a syndrom karpálního tunelu, který omezuje hybnost ruky. Děti mají nízkou postavu, pectus carinatum a hypoplasii dens axis druhého krčního obratle, která může vést k atlanto-axiální subluxaci, stlačení (kompresi) míchy a hydrocefalu.

U pacientů s MPS VI sice nebývá postižen intelekt, ale mohou se objevit komplikace v důsledku progredující poruchy sluchu, zraku nebo po spánkových apnoických pauzách. Při strádání GAG v leptomeningách může dojít k poruše cirkulace mozkomíšního moku a rozvoji komunikujícího hydrocefalu. Změny krčních obratlů a ukládání GAG v obalech míchy mohou vést k míšní kompresi a rozvoji myelopatie. Častý je i syndrom karpálního tunelu.

Rtg nález je typický ve smyslu „dysostosis multiplex“. Epifyzární centra jsou špatně vyvinuta. Hlavice femurů jsou malé a pánev špatně vyvinutá. Tvar žeber připomíná vesla. Obratle jsou hypoplastické, ovoidní, přední strany těl obratlů jsou zobcovitě zakončené až do tvaru rybiho obratle, rozvíjí se kyfóza. Metakarpy jsou široké na distálním konci a zužují se na proximálních koncích.

Kardiovaskulární systém

Strádání GAG vede k postižení srdečních chlopní a rozvoji hypertrofické kardiomyopatie. Závažnou komplikací u pacientů s MPS VI bývá rozvoj arytmií a v nejtěžších případech i srdeční selhávání. Je-li postižení srdce přítomno již prenatálně, může způsobit neimunitní hydrops fetalis. Postižení břišní aorty a renálních arterií vede k rozvoji systémové hypertenze.

Respirační systém

V důsledku deformity hrudníku a progredující obstrukci dýchacích cest dochází ke snížení vitální plicní kapacity a k námažové dušnosti. Ztlustění sliznic v nosohltanu, hltanu, hrtanu i průdušnici a mucinózní hypersekrece, hypertrofie tonzil a adenoidní vegetace vedou k opakovaným středoušním zánětům, bronchitidám, pneumoniím a sinusitidám. Progreduje porucha sluchu a rozvíjí se plicní hypertenze a cor pulmonale.

Diagnostika MPS VI je založena na klinickém podezření, přítomnosti známek „dysostosis multiplex“ při rtg vyšetření a nálezů zvýšeného množství dermatansulfátu v moči. Diagnózu je třeba potvrdit na enzymatické úrovni stanovením aktivity arylsulfatázy B v leukocytech nebo kultivovaných fibroblastech. Molekulární genetické vyšetření ukáže přítomnost mutací v genu pro arylsulfatázu B. Prenatální diagnostika v postižených rodinách je dostupná na biochemické i molekulární úrovni vyšetřením biopsie choriových klků.

Léčba: MPS VI je multisystémové onemocnění, které vyžaduje komplexní terapeutický přístup včetně sociální a symptomatické terapie. Metodou volby je enzymová substituční terapie (ERT, enzyme replacement therapy) pomocí rekombinantně připravené N-acetylgalaktosamin-4-sulfatázy (Naglazyme, Biomarine). Enzym se podává jednou týdně v intravenózní infuzi. Pro lepší účinnost ERT je nutná včasná diagnostika. Metodou volby je i transplantace hematopoietickými kmenovými buňkami (HSCT), naopak genová terapie MPS VI je zatím pouze ve fázi výzkumu. Nutná je rehabilitace dechová i pohybová, psychologická a edukační pomoc, prevence infekční endokarditis, protetika, a v případě potřeby i sluchadla a brýle. Při rozvoji komplikací je nutná léčba chirurgická (operace kýly), kardiokirurgická (operace chlopní), neurochirurgická (operace hydrocefalu, dekomprese útlaku míchy, stabilizace atlanto-occipitální skloubení), ORL (adenotomie, tonzilektomie, zavedení grometu do středouší, kochleární implantát při senzorické nedoslýchavosti), oční (transplantace rohovky, operace glaukomu), ortopedická (operace kloubů, karpálního tunelu) i péče stomatologická.

Mukopolysacharidóza typ VII (MPS VII)

Příčiny onemocnění

Mukopolysacharidóza typ VII (MPS VII, syndrom Sly) je způsobena poruchou lysosomálního enzymu beta-glukuronidázy, který se podílí na štěpení (odbourávání) glykosaminoglykanů (GAG), především heparansulfátu, dermatansulfátu a chondroitinsulfátů.

Výskyt a dědičnost

MPS VII je extrémně vzácné onemocnění, jehož výskyt v populaci se odhaduje na méně než 1:500 000–1 000 000. Dědičnost onemocnění je autosomálně recesivní. To znamená, že oba rodiče jsou zdraví heterozygoti (přenašeči). Dítě onemocní jen v případě, že zdědí současně od obou rodičů v genu pro MPS VII mutaci (nepříznivou genetickou informaci). Onemocnění nehrozí v případě, že dítě zdědí mutaci jen od jednoho z rodičů. V tomto případě bude dítě zdravý přenašeč pro MPS VII jako jeho rodiče. Pokud dítě nedostane mutaci ani od jednoho z rodičů, bude nejen zdravé, ale nebude ani přenašeč.

Klinické příznaky

MPS VII představuje multisystémové onemocnění. U postižených jedinců se podle stupně závažnosti onemocnění v průběhu kojeneckého, batolecího nebo až předškolního věku prohlubuje v důsledku progredujícího lysosomálního stádní zákal rohovky, hepatosplenomegalie, porucha růstu, kraniofaciální dysmorfie a deformity hrudníku s protruzí sternu. V torakolumbálním spojení může dojít ke vzniku gibbu. Hybnost velkých kloubů bývá omezená. Časté jsou pupeční a tříselné kýly. Intelekt nemusí být postižen u všech pacientů, ale mohou se objevit komplikace v důsledku progredující poruchy sluchu nebo zraku. Stádní GAG vede k postižení srdečních chlopní a rozvoji hypertrofické kardiomyopatie. V důsledku deformity hrudníku je snížena vitální plicní kapacita. Rtg nález je typický ve smyslu „dysostosis multiplex“. Postižena je pánev i hlavice femorů, tvar žeber připomíná vesla. Obratle jsou hypoplastické, ovoidní, přední strany těl obratlů jsou zobcovitě zakončené až do tvaru rybího obratle.

Diagnostika MPS VII je založena na klinickém podezření, přítomnosti známek „dysostosis multiplex“ při rtg vyšetření a nálezů zvýšeného vylučování GAG v moči. Diagnózu je třeba potvrdit na enzymatické a/nebo molekulární úrovni. Prenatální diagnostika v postižených rodinách je dostupná.

Léčba

U malého počtu pacientů s MPS VII byla úspěšně vyzkoušena léčba pomocí transplantace hematopoietickými kmenovými buňkami (HSCT). Naopak zatím ve fázi výzkumu je genová terapie i enzymová substituční terapie a zkouší se i substrát redukční terapie (SRT) pomocí genisteinu. Nutná je rehabilitace, psychologická a sociální pomoc a chirurgická, ortopedická a kardiologická léčba komplikací.

2.2 Specifika domácí péče o dítě s mukopolysacharidózou

Jan Michalík

Jak je patrné z předchozího popisu medicínských aspektů onemocnění mukopolysacharidózou, jedná se o mimořádně závažné a silně progredující onemocnění, které až donedávna mělo u většiny typů za následek předčasnou smrt nemocného v dětském či tzv. teenegrovkém věku. V současnosti existují typy onemocnění, pro něž je izolován příslušný enzym a v podobě enzymové substituční terapie je podáván jako lék. Dosavadní výsledky terapie jsou rozdílné. V některých případech velmi dobré, v jiných očekávání nebyla (zatím) naplněna. Uvedené dva základní přístupy jsou rovněž významným způsobem predikční pro očekávanou „modelovou“ situaci v rodině nemocného dítěte.

2.2.1 Rodina s dítětem bez možnosti léčby

Základním faktorem, jenž ovlivňuje situaci v rodině, je nezastavitelná a de facto neovlivnitelná progresse onemocnění charakterizovaná trvalým úbytkem všech funkcí organismu nemocného dítěte. Na základě těchto skutečností musí rodina obvykle počítat s následujícími situacemi:

- zhoršující se zdravotní stav dítěte a v souvislosti s tím zvyšování náročnosti (obtížnosti) péče,
- neustálá proměna osobnosti dítěte, a s tím související nutnost přizpůsobení okolí (chování, bytové podmínky, druhy péče apod.),
- zvýšená závislost na odbornících (lékaři, poradenští pracovníci, včetně pracovníků školských poradenských zařízení), vzrůstající nezáměr širšího (a postupně) i bližšího sociálního prostředí,
- problémy rodiny dlouhodobě nemocného dítěte (lidé v bydlíšti, známí, přátelé, širší rodina),
- zhoršování ekonomické úrovně rodiny (v souvislosti s domácí péčí o nemocné dítě), při dlouhodobé péči narušení či ohrožení partnerských a rodinných vztahů, postupný až masivní nástup únavy, vyčerpání a depresivních nálad, jen dílčí a méně časté okamžiky prožívání radosti a hrdosti vázané na náročnou péči.

Pro posouzení pečující rodiny, pro hodnocení různých stránek jejího života poradenským pracovníkem SPC je nutno uvážit následující tři kritéria hodnocení. Jejich vzájemným porovnáním a kombinací můžeme usuzovat na obecnou situaci v pečující rodině.

Uvedené faktory nemusí nutně nastat ve všech rodinách. Aktuální socio-psychickou situaci příslušníků rodiny nemocného dítěte posuzujeme vždy úhlem pohledu, jež kombinuje následující faktory:

Jde o tyto faktory:

- skutečná a očekávaná délka péče,
- skutečná a očekávaná náročnost péče,
- podmínky pro péči (objektivní i subjektivní).

Život pečující rodiny, která pečuje o dítě s mukopolysacharidózou (více než těžkým zdravotním postižením) dlouhodobě, tj. více než deset či patnáct let, lze jen těžce poměřovat s využitím kategorií obvyklých při posuzování rodin pečujících o dítě s „běžným“ zdravotním postižením.

2.2.2 Rodina s dítětem podstupujícím enzymovou terapii

V těchto případech odpadá dříve naprosto jednoznačný závěr o „nevléčitelnosti“ onemocnění. A z něj vyplývající dopady do socio-psychické stability rodiny. V současnosti hovoříme o enzymové substituční terapii u dětí nemocných MPS I, některých dětí MPS II a MPS VI. V dohledné době lze uvažovat o léčbě dětí s MPS IV. Připomínáme však, že se vždy jedná o děti, které jsou co možná nejmenší, u nichž progresse stádání dosud nezasáhla nevratným způsobem organismus dítěte.

Podstata terapie spočívá v dodávání chybějícího enzymu do organismu dítěte (formou infúzi) zpravidla 1× týdně či 1× za dva týdny. Uvedený způsob terapie je zpravidla velmi finančně nákladný, v řádů stovek, tisíců či milionů korun ročně. Protože při tomto způsobu terapie nedochází k napravení „příčiny“ onemocnění, tj. neschopnosti organismu štěpit a vylučovat produkty látkové výměny „automaticky“, ale právě jen za pomoci příslušného dodávaného enzymu, je zřejmé, že tento způsob léčby představuje celoživotní formu terapie, se všemi důsledky, které toto zjištění vyvolává.

Především – ani v těchto případech nelze pro dosavadní krátkou zkušenost (měsíce a několik málo let u některých onemocnění) odhadnout důsledky dlouhodobého podávání této formy medikace. Např. u některých pacientů s MPS II se po několika měsících podávání léku objevily velké naděje a postupně se ukázalo, že současné řešení podávání léku (jeho „doprava“ do příslušných buněk) nezajišťuje ve všech případech úspěch při řešení stádání v centrální nervové soustavě.

Ve fázi vstupu do terapie obvykle převládá v rodině (u rodičů) velké očekávání a úleva spojená s odstraněním základního „smrtelného“ výstupu nemoci. Postupně však může docházet k dalším problémům. Mezi základní řadíme obavy o finanční dostupnost léčby v budoucnosti, obavy z reakce organismu na lék, schopnost reparability orgánů, které již byly stádáním zasaženy v době před podáním léku apod.

Souvisejícím, byť méně zásadním problémem, je nutná závislost na odborném lékařském pracovišti, pravidelné návštěvy, které jsou v počátcích terapie prováděny na specializovaném pracovišti v Praze, teprve postupně v nemocnici dostupnější místo bydliště nemocného dítěte. Zásadním úkolem je pravidelný monitoring zdravotního stavu a z něj vyplývajících schopností a dovedností dítěte obecně, i pro účely jeho vzdělávání.

2.3 Specifika posuzování SVP u dětí s mukopolysacharidózou

Výše popsané klinické projevy a specifika jednotlivých typů mukopolysacharidózy mají významný dopad na speciální vzdělávací potřeby každého dítěte a žáka. Přitom platí, že tyto potřeby se velmi diametrálně liší podle typu onemocnění a i v rámci jednoho druhu nemoci záleží velmi výrazně na aktuálním klinickém průběhu nemoci u každého dítěte.

Obecně lze konstatovat, že mukopolysacharidózy, tím, že se jedná o metabolická onemocnění stádavého typu, jsou charakterizovány silně progredujícím postupem onemocnění, který je možno jen v některých případech kauzálně zvrátit. Uvedená progresse je dalším z charakteristických znaků onemocnění. Většinou (a s jistou mírou zjednodušení) lze postup nemoci rozdělit do tří – čtyř fází. V první fázi se stádání škodlivin v buňkách příliš neprojevilo, dítě se vyvíjí „jakoby bylo zdravé“. Tato fáze, opět v závislosti na druhu nemoci, je různě dlouhá. A nejvýrazněji je ovlivněna množstvím zbytkové tvorby deficitního enzymu. Tam, kde organismus neprodukuje enzym vůbec či jen ve stopovém množství, nastupují účinky stádání záhy, často již v jednom roce věku dítěte. Naopak, tam, kde zbytková tvorba enzymu umožňuje částečné odbourávání mukopolysacharidů, lze klinicky první projevy onemocnění pozorovat až ve třech a výjimečně i pěti či šesti letech života dítěte. I v těchto

případech jsou většinou patrné symptomatické projevy mírného opoždění (řečový vývoj, sociální chování, motorika). Následuje druhá fáze onemocnění, kdy je již nemoc manifestována a (většinou) správně diagnostikována a objevují se projevy typické pro danou etapu a druh onemocnění. U typů MPS II a III se bude např. jednat o hyperaktivitu jako dominantní projev této fáze onemocnění. Naproti tomu u typů MPS IV se projevuje příslušné postižení pohybového aparátu, úroveň rozumové schopnosti není či nebývá zasažena. Toto stadium onemocnění opět trvá několik let. Typicky se jedná o předškolní, mladší školní a někdy i starší školní věk. Ve třetím stadiu onemocnění se již manifestují všechny typické příznaky a projevy daného druhu onemocnění. Časově se jedná většinou o pásmo školního věku. Prohlubují se deficity funkcí zasažených stádáním. Ať se již jedná o CNS či motoriku – jako nejvýznamnější prvky dvou základních „výstupů“ nemoci – z hlediska speciálních vzdělávacích potřeb. Jedná se o skutečnost, zda je stádáním zasažena CNS – a tedy ovlivněna, redukována až případně zcela ničena úroveň rozumových schopností (typy MPS II a III, některé typy MPS I). Nebo buněčné stádání zasahuje pohybový aparát a CNS zůstává nezasazena (typicky MPS IV, ale i pacienty s MPS VI či VII) (Pozn. ve všech uvedených případech se jedná o rámcové a shrnující tvrzení, které v individuálních případech může mít odlišnou podobu a průběh). Ve všech výše uvedených etapách života dítěte nemocného mukopolysacharidózou se předpokládá ingerence školských zařízení, ať již poradenských či vzdělávacích. Naproti tomu v poslední, tzv. čtvrté fázi onemocnění, se většinou jedná o naprostou odkázanost dítěte (závislost) na péči další osoby a kompetentní jsou zařízení sociálních služeb (péče, ošetřovatelství). De iure však není vyloučena ingerence vzdělávacího systému v podobě tzv. jiného způsobu plnění povinné školní docházky (viz dále).

Pro všechny poradenské a diagnostické pracovníky školských poradenských zařízení proto platí několik základních zásad (pravidel) správné diagnostiky dítěte s mukopolysacharidózou:

- podrobná znalost lékařských závěrů z vyšetření (zejména jde o orgány, které se váží k dané oblasti speciálních vzdělávacích potřeb (motorika, CNS, smyslové orgány),
- znalost individuálních projevů (schopností, dovedností) dítěte v daném druhu nemoci a stupni (fázi) onemocnění,
- znalost vzdělávacích podmínek dítěte – zejména prostředí školy,
- znalost rodinného prostředí dítěte ve vztahu k potřebám, požadavkům a možnostem zákonných zástupců,
- rámcová představa o progresi onemocnění v období „aktuální“ budoucnosti (období, na něž je činěn závěr speciálně pedagogické diagnostiky a poradenství).

Poznatky zahrnující výše uvedené oblasti je pak nutno vhodným způsobem aplikovat při predikci vzdělávacích možností daného dítěte – klienta školského poradenského zařízení.

Speciálně pedagogické centrum nebo pedagogicko psychologická poradna?

Z povahy věci budou pro posouzení SVP u této skupiny žáků kompetentnější speciálně pedagogická centra. Není však vyloučeno, aby ve vybraných případech a situacích řešila některé problémy i pedagogicko psychologická poradna. Bude se však jednat o výjimky z pravidla – jímž je doporučená působnost příslušného SPC pro každé dítě. Nejčastěji se bude jednat o SPC se zaměřením na žáky s tělesným postižením, případně mentálním postižením a také s postižením kombinovaným (oficiální určení pro žáky s kombinovaným postižením má v ČR velmi málo SPC).

SPC pro žáky s tělesným postižením:

- zejména typy MPS I, IV, VI a VII, SPC pro žáky s mentálním postižením:
- zejména typy nemoci MPS II, MPS I (sy. Hurler), MPS III, SPC pro žáky s kombinovaným postižením:
- zejména pro děti a žáky nemocné typem MPS I, MPS II, MPS III.

Předškolní věk

Pobyt dítěte v mateřské škole je dnes obvykle vnímán jako důležitá součást jeho rozvoje (socializace). Nejinak je tomu i u dětí s mukopolysacharidózou. Přesto právě ony bývají z předškolního vzdělávání velmi často „vyloučeny“. A to kombinací řady faktorů. Vedle nepřipravenosti a neochoty předškolních zařízení mezi ně řadíme i špatnou diagnostiku speciálních vzdělávacích potřeb, obavy a neznalost zákonných zástupců. To vše v různé míře u jednotlivých dětí.

Je třeba zdůraznit, že, samozřejmě v závislosti na úrovni rozumových schopností a stavu pohybového aparátu, lze vždy pro dítě s mukopolysacharidózou nalézt vhodné předškolní zařízení. Jestliže dnes často převládá využívání zařízení sociálních služeb (tzv. denní stacionáře), je žádoucí, aby děti navštěvovaly i běžné mateřské školy a mateřské školy zaměřené na vzdělávací potřeby dětí se zdravotním postižením.

Děti s mukopolysacharidózou velmi často dětský kolektiv přímo „milují“ (typicky děti s nemocí II či III), a to navzdory tomu, že v sociálním kontaktu bývají často „neohrabané“, tj. jejich sociální chování vykazuje značné výkyvy. Setkáme se

v tomto věku jak s mírně opožděným vývojem (zejména vady řeči vyžadující logopedickou intervenci), tak již pokročilejšími projevy nemoci. Např. zmíněná hyperaktivita, inkontinence či naopak projevující se postižení pohybového aparátu.

Ve všech případech má však socializace dětí s mukopolysacharidózou v dětském kolektivu velký význam. Jak pro dítě samotné, tak pro jeho rodinu.

Samostatnou skupinu tvoří děti, u nichž již byla zahájena enzymová terapie. Tyto děti musí pravidelně (cca 1× za týden či 14 dní) navštěvovat zdravotnické zařízení a je jim aplikována příslušná dávka léku – enzymu. V těchto případech logicky dochází ke zpomalení či dokonce postupně zastavení škodlivých důsledků strádání. Zde je návštěva dětského kolektivu také možná a vhodná. Lze totiž očekávat lepší prognózu dalšího vývoje – budování odpovídajících sociálních návyků, rozvoj schopností a dovedností těchto dětí je proto nenahraditelný.

V některých případech bude vhodné, aby byl v oddělení mateřské školy, v níž je zařazeno dítě s mukopolysacharidózou, přítomen asistent. V žádném případě nemůžeme doporučit, aby tuto pozici zastával příbuzný dítěte (např. matka).

Z hlediska úpravy prostředí nevyžadují děti výrazné změny. Pouze u dětí se zasaženým pohybovým aparátem je logický požadavek plně či alespoň částečně bezbariérovosti. U dětí trpících hyperaktivitou je potřeba vymezit (ohraničit a zabezpečit) prostor, v němž se mohou pohybovat a např. při pobytu na zahradě zohlednit tento způsob chování v míře dohledu pedagogického pracovníka. U dětí trpících inkontinencí je samozřejmostí vyřešení hygieny způsobem, který zajistí jak zdravotní, tak etické hledisko tohoto problému.

Děti nemívají v tomto věku specifické stravovací požadavky. Vždy je však vhodné případná specifika konzultovat s rodiči dítěte.

Lze říci, že je-li dítě s mukopolysacharidózou připraveno navštěvovat mateřskou školu, potom je, s přihlédnutím k omezením daným typem nemoci a individuálním průběhem, zpravidla schopno absolvovat obvyklé činnosti v předškolním vzdělávání. Samozřejmě v řadě případů, např. děti s těžším mentálním postižením (např. typ III či II), musí být vzdělávací podmínky přizpůsobeny možnostem a schopnostem těchto dětí.

Základní vzdělávání dětí s mukopolysacharidózou

V tomto věku se již důsledky základního onemocnění projeví u drtivé většiny nemocných dětí. Neznamená to však, že nejsou schopné školu v rámci základního vzdělávání navštěvovat. Téměř vždy však bude nutno vzdělávací podmínky uzpůsobit. Pouze v některých případech bude vhodné využít tzv. jiného způsobu plnění povinné školní docházky, jak jej zákon předpokládá (výhradně!) u dětí s hlubokým mentálním postižením.

Posuzování školní zralosti u dětí s mukopolysacharidózou

Jedná se o právní i faktický institut, jehož je na místě užít u dětí, u nichž existují vážné důvody domnívat se, že, byť formálně dovršily věk povinný pro zahájení školní docházky, nejsou z nějakého důvodu schopny první ročník tzv. povinné školní docházky úspěšně celý absolvovat. Nicméně – předpokládá se, že případným výsledkem posouzení tzv. školní zralosti dítěte bude návrh na „odložení povinné školní docházky“, což ovšem znamená pouhou časovou prodlevu v jejím zahájení. Stejně tak je velmi důležité, do jakého druhu školy (do jakého druhu vzdělávacího programu) dítě má nastoupit!

Jestliže je školní zralost posuzována u dětí, u nichž již nemoc významným způsobem ovlivnila úroveň rozumové vyspělosti a můžeme konstatovat mentální retardaci (zpravidla mírnou či středně těžkou), potom odklad školní docházky nemůžeme doporučovat. Stav dítěte se v průběhu odkladu nezlepší - spíše naopak. Naopak, o odložení docházky můžeme uvažovat např. u dětí s MPS IV, VI, u nichž může být pozorována zvýšená unavitelnost, obtíže pohybového rázu, a celková somatická nepřípravenost na zátěž, kterou školní docházka v režimu vzdělávacího programu běžných škol pro dítě znamená. V tomto případě může být odsunutí školní docházky o rok či dva (dle možností daných právními předpisy) dítěti ku prospěchu. Stejně tak může být odložení jistým řešením v případech, kdy dítě zahajuje enzymovou terapii a lze očekávat stabilizaci či zlepšení jeho schopností. Vždy je v těchto případech nutno úzce konzultovat s odborným lékařem a dobře se seznámit s rodinným prostředím dítěte.

Děti s mukopolysacharidózou však, ve shodě s již uvedeným, nemusí procesem posuzování pro oblast tzv. školní docházky vůbec projít.

Formy základního vzdělávání dětí s mukopolysacharidózou

V úvahu připadají následující formy plnění povinné školní docházky:

a) vzdělávání v běžné základní škole (vzdělávací program základní vzdělávání),

Může se týkat všech dětí s obvyklou úrovní rozumových schopností, často bude přítomno tělesné postižení (projevy MPS IV a případně VI). Není však vyloučeno ani vzdělávání dětí s určitým stupněm mentálního postižení. Ve většině (či ve všech) případech se bude jednat o vzdělávání dle § 3 odst. 2 vyhlášky č. 73/2005 Sb., tedy o tzv. individuální integraci (s jí odpovídajícími náležitostmi).

V těchto případech je vhodné, aby poradenští pracovníci dohlédli na úpravu vzdělávacích podmínek v nejširším smyslu. Např. je vhodné, aby jak pedagogové, tak spolužáci dítěte s mukopolysacharidózou byli informováni o nemoci a jejích specifických projevech. Zvláštní pozornost je třeba věnovat prezentaci nemoci jako dosud „plně nevyléčitelné“, což by mohlo způsobovat problémy jak vzdělávanému dítěti, tak i ostatním. V lékařské části zmíněná enzymová terapie (typicky MPS I, II, IV a VI) dává jistou naději na kvalitnější život nemocného dítěte – a právě v těchto případech role vzdělání vzrůstá. Byť v současnosti nelze plně budoucnost těchto dětí popsat - ve smyslu trvalé účinnosti této formy terapie.

Ve školách ČR jsou však vzdělávány i děti, pro něž enzymová terapie už není vhodná (nemoc postoupila do dalších stádií) nebo dosud žádný lék izolován nebyl (typicky MPS III).

b) vzdělávání ve škole samostatně určené pro žáky se zdravotním postižením (vzdělávací program základní vzdělávání),

Přiměřeně platí, co bylo uvedeno výše pod písm. a) této části textu. V úvahu nejčastěji připadá základní škola určená pro žáky s tělesným postižením, zejména pro žáky s MPS IV – a to tehdy, jestliže je k dispozici v místě bydliště žáka. Vzhledem k povaze onemocnění není příliš vhodné, aby dítě s mukopolysacharidózou pobývalo na internátě základní školy, a je vhodnější upravit vzdělávací podmínky ve škole v místě bydliště dítěte. Obecnou výhodou tzv. speciálních škol je obvykle vyšší připravenost pedagogického personálu (speciální pedagogové), snížený počet žáků ve třídě a obvykle poskytované doprovodné služby (rehabilitace apod.). Až dosud jsme se v ČR nesetkali se vzděláváním dítěte s mukopolysacharidózou v základních školách samostatně určených pro žáky se zrakovým, sluchovým či řečovým postižením.

c) vzdělávání v základní škole praktické (vzdělávací program základní vzdělávání - lehké mentální postižení),

V těchto školách bývají v některých případech vzdělávány děti zejména s typem MPS III, u něhož se právě významným způsobem projevuje úbytek rozumových funkcí. V období mladšího školního věku se může jednat o dítě výrazně hyperaktivní, proto je nutno zvážit, jaké vzdělávací podmínky jsou v té které praktické škole, do níž by dítě mělo chodit. Nutný je kolektiv žáků, kteří budou schopni akceptovat tyto projevy dítěte. Stejně tak je ovšem možné, že hyperaktivní období u dítěte již minulo, či se projevuje v mírné formě. V takovém případě, naopak, mohou hrozit ataky agresivnějších žáků vůči dítěti s mukopolysacharidózou. Proto by měl poradenský pracovník SPC velmi dobře zvážit nejen aktuální vzdělávací potřeby dítěte (a jejich prognózu), ale velmi dobře by měl být seznámen s charakterem (klimatem) příslušné praktické školy. Tyto se, byť se jedná o jeden vzdělávací program, v České republice velmi liší. Některé jsou pak pro vzdělávání dítěte s mukopolysacharidózou doslova nevhodné.

d) vzdělávání v základní škole speciální (včetně přípravného stupně),

Tento způsob vzdělávání se bude týkat dětí s MPS III (případně MPS II), u nichž míra rozumového úbytku dosáhla stupně středně těžké či těžké mentální retardace. Přípravný stupeň u základní školy speciální je možno zřizovat na základě novely školského zákona od roku 2009. A to podle znění **§ 48a školského zákona zavádí institut „přípravný stupeň základní školy speciální“**. Cílem je umožnit nezbytnou přípravu na vzdělávání dětem s těžším mentálním postižením, postižením více vadami a autismem.

Příprava na vzdělávání v přípravném stupni má respektovat vývojové zvláštnosti dětí s uvedenými postiženími v době nástupu k plnění povinné školní docházky. I při tomto způsobu vzdělávání je možno využít služeb asistenta pedagoga. V přípravném stupni bylo dosud postupováno podle učebního plánu s 20 hodinami týdně (rozhodnutí MŠMT č. j. 24 035/1997-22). Důraz byl kladen na smyslovou a rozumovou výchovu a předměty speciálně pedagogické péče. V současnosti již musí mít školy rozšířen svůj vzdělávací program – jedná se o rozšíření stávajícího školního vzdělávacího programu základní školy speciální o část zohledňující existenci přípravného stupně této školy. Poradenský pracovník SPC by měl být seznámen se zněním tohoto dokumentu – v případě, že navrhuje tento způsob vzdělávání u dítěte s mukopolysacharidózou. Připomeňme znovu, že základní indikace bude přítomnost středně těžkého až hlubokého mentálního postižení. Nejedná se tak o plnění povinné školní docházky. Děti zařazené do tohoto způsobu vzdělávání získávají osvědčení (nikoliv vysvědčení). Děti pobývají v přípravném stupni až tři roky – nemusí se však jednat o celou dobu. Následně bude nutno dále řešit povinnou školní docházku dítěte jak právně – viz možnosti zde uvedené, tak fakticky.

e) jiný způsob plnění povinné školní docházky.

Jedná se o dva způsoby řešení tohoto problému. Upravuje § 40 školského zákona a podle něj lze využít:

- a) individuální vzdělávání, které se uskutečňuje bez pravidelné účasti ve vyučování ve škole (§ 41),**
- b) specifickou formu, kterou je vzdělávání žáků s hlubokým mentálním postižením (§ 42).**

Individuální vzdělávání

Ve výjimečných případech lze i při vzdělávání žáků s mukopolysacharidózou (šířeji se vzácným onemocněním) využít formy individuálního vzdělávání dle § 41. Tato forma je zákonem poměrně podrobně upravena.

Předpokladem je písemná žádost zákonného zástupce žáka, o níž ve správním řízení rozhoduje ředitel školy. Tato forma vzdělávání je možná pouze na prvním stupni základního vzdělávání. De iure musí být žák již žákem dané školy – tj. musí absolvovat zápis a být ředitelem již ke vzdělávání přijat.

Pro žádost rodičů není stanoven formální a závazný tiskopis. Z povahy věci samé by žádost měla obsahovat nezbytné identifikační a datové údaje vážící se k žákovi a jeho situaci a dále:

- období (ročník, pololetí), na něž je žádost o individuální vzdělávání podávána,
- důvody pro individuální vzdělávání,
- popis materiálních, prostorových a vzdělávacích podmínek žáka,
- doklady osvědčující vzdělání osoby, která bude žáka individuálně vzdělávat (alespoň střední vzdělání),
- seznam učebnic a textů, které budou využívány.

Pro posouzení žádosti rodičů – a také pro formulaci stanoviska – vyjádření SPC, které je vždy pro projednání žádosti nutné, bude potřeba podrobně zvážit zejména důvody pro individuální vzdělávání. Jakkoliv se mezi nimi objevují i „zdravotní důvody“, lze dovozovat, že se tak má dít pouze v mimořádných situacích – např. nezbytné doléčování žáka v domácím prostředí apod. Druhým základním důvodem pro tuto formu vzdělávání bývá u rodičů „nedůvěra“ ke státem organizovanému a vedenému vzdělávání dětí v základních školách. Jedná se často o rodiče s alternativními názory na výchovu dítěte, které bývají odlišné od hlavního proudu, jenž bývá prezentován ve většině škol. Z uvedeného vidíme, že pro většinu žáků s mukopolysacharidózou nebude tato forma vzdělávání vhodná jako trvalé řešení školní docházky na prvním stupni. Jistě nelze – např. v případě pooperačních stavů (transplantace kostní dřeně apod.) tuto variantu vyloučit zcela. Platí ovšem, že výdaje spojené s individuálním vzděláváním hradí zákonný zástupce žáka, s výjimkou učebnic a základních školních potřeb a speciálních učebnic a speciálních didaktických a kompenzačních učebních pomůcek. Individuálně vzdělávaný žák koná za každé pololetí zkoušky z příslušného učiva, a to ve škole, do níž byl přijat k plnění povinné školní docházky.

Vzdělávání žáků s hlubokým mentálním postižením.

Tato forma vzdělávání, byť je daleko častější než forma individuálního vzdělávání, je zákonem upravena velice stroze:

Dítěti s hlubokým mentálním postižením stanoví krajský úřad místně příslušný podle místa trvalého pobytu dítěte se souhlasem zákonného zástupce dítěte takový způsob vzdělávání, který odpovídá duševním a fyzickým možnostem dítěte, a to na základě doporučujícího posouzení odborného lékaře a školského poradenského zařízení. Krajský úřad zároveň zajistí odpovídající pomoc při vzdělávání dítěte, zejména pomoc pedagogickou a metodickou. Dojde-li ke změně duševních a fyzických možností dítěte, krajský úřad způsob vzdělávání odpovídajícím způsobem upraví.

Jedná se de facto o dřívější institut „osvobození od povinné školní docházky“, jenž byl dlouhodobě kritizován jako rozporný s ustanovením Listiny základních práv a svobod. Proto tento „legislativní úkrok“ činí již § 42 konformním se zněním Listiny, nicméně neřeší podstatu vzdělávání těchto dětí. Velmi často se jedná pouze o „alibismus“ veřejné správy, která nedisponuje dostatečnými kapacitami (např. nejsou dostupné v místě bydliště žáka) ve školách speciálních. Tímto způsobem se odpovědnost za vzdělání de facto přenesla na zákonného zástupce. Zmíněnou metodickou a pedagogickou pomoc krajský úřad zajistí úkolováním příslušného SPC. Tato však zpravidla nedisponují dostatečnou personální ani materiální vybaveností, aby mohla být skutečně účinným průvodcem a metodikem této formy vzdělávání. V praxi se tak uvedená pomoc zúží na dvě či tři návštěvy za rok v rodině nemocného dítěte.

Proto nedoporučujeme tuto formu vzdělávání u dětí, které mají zachován takový potenciál rozumových a případně dalších schopností, jenž jim umožní využít jiných forem povinné školní docházky! Samozřejmě bude vždy záležet na vůli (možnostech) rodičů nemocného dítěte. Pracovník SPC by měl účinně hledat varianty vzdělávání, které dítěti umožní, byť dočasný, pobyt v dětském kolektivu a teprve nenajdou-li se tyto možnosti, lze uvažovat o této variantě.

Jiná situace bude u dětí staršího věku, u nichž již nemoc postoupila a je zasažena většina orgánů. V těchto případech, uváží-li tak zákonní zástupci, bude možná tato forma de facto domácího pobytu dítěte vhodnější. Z praxe jsou však známy případy, kdy i děti s hlubokým mentálním postižením byly až do cca patnácti let žáky základní školy praktické nebo základní školy speciální.

Poradenský pracovník SPC musí být rovněž informován o nezanedbatelném finančním rámci vzdělávání dítěte s mukopolysacharidózou. Pokud dítě navštěvuje školní zařízení, zůstává příspěvek na péči na úhradu dalších úkonů péče o dítě v ostatním čase. Pokud dítě využívá služeb např. denních stacionářů jako specifické formy sociálních služeb, jedná se hrazenou (a zpravidla velmi drahou) službu, která se v ČR pohybuje v rozmezí cca 4 000–9 000 Kč měsíčně.

(Příspěvek je nedostatečný, pokud by rodina měla z této částky hradit úkony služeb pouhou částkou 80 Kč na hodinu, činil by počet dnů, po něž by mohla péči uhradit v závislosti na stupni závislosti cca 4–8 dnů v měsíci!)

Střední vzdělávání žáků s mukopolysacharidózou

Existují dvě základní skupiny nemocných dětí – z hlediska jejich účasti ve středním vzdělávání. V prvním se bude jednat o žáky s určitým stupněm mentálního postižení, které jim umožní absolvovat tzv. „praktickou školu“.

Jedná se o obor vzdělávání **upravený MŠMT:**

- **pod číslem 78-62-C/001 s názvem Praktická škola jednoletá.**
- **pod číslem 78-62-C/002 s názvem Praktická škola dvouletá.**

Praktická škola jednoletá

Je určena pro žáky s těžkým stupněm mentálního postižení, souběžným postižením více vadami a autismem, kteří ukončili základní vzdělání v základní škole speciální podle vzdělávacího programu určeného pro tuto skupinu žáků (RVP pro základní školu speciální, Díl II.), případně dobíhajícího vzdělávacího programu pomocná škola a Rehabilitačního vzdělávacího programu pomocné školy.

Praktická škola jednoletá doplňuje a rozšiřuje žákům teoretické i praktické dovednosti získané v průběhu povinné školní docházky. Za předpokladu respektování individuálních zvláštností a schopností žáků je vzdělávací proces zaměřen na rozvoj komunikačních dovedností a dosažení nejvyšší možné míry samostatnosti a nezávislosti na péči druhých osob. Poskytuje přípravu na osvojení manuálních dovedností a jednoduchých činností využitelných v oblastech praktického života, které absolventům usnadní integraci do společnosti.

Cílem vzdělávání v praktické škole jednoleté je především zvýšení kvality života absolventů, kterým se v rámci jejich individuálních schopností nabízí možnost uplatnit se přiměřeným výkonem v chráněných pracovištích a při pomocných pracích v různých profesních oblastech.

Absolventi praktické školy jednoleté se mohou v rámci svých možností a individuálních schopností uplatnit při pomocných pracích pro oblast služeb a výroby (např. ve zdravotnictví, v sociálních a komunálních službách, ve výrobních podnicích, v zemědělství), případně na chráněných pracovištích.

Vzdělávání musí být přísně uzpůsobeno individuálním schopnostem žáka. Mělo by být co možná nejvíce prakticky orientováno a připravit žáka, v případě možnosti na výkon jednoduchých činností. Spíše se předpokládá účast v chráněných formách práce. U žáků s mukopolysacharidózou však – hovoříme nyní o druzích nemoci, jež rovněž přináší mentální postižení – zpravidla není pracovní uplatnění možné v žádné formě. I když to není vyloučeno, nepředpokládá se v praxi další studium těchto žáků.

Vzdělávací oblasti	Vzdělávací okruhy	Minimální týdenní časová dotace
Jazyková komunikace	Jazyková komunikace	3
Matematika	Matematika	2
Informační a komunikační technologie	Informační a komunikační technologie	1

Vzdělávací oblasti	Vzdělávací okruhy	Minimální týdenní časová dotace
Člověk a společnost	Společenskovední základy	1
Umění a kultura	Umění a kultura	2
Člověk a zdraví	Výchova ke zdraví	3
	Tělesná výchova	
Rodinná výchova	Rodinná výchova	3
Odborné činnosti	Práce v domácnosti	3
	Odborné zaměření podle profilace školy	6
Průřezová témata		P
Disponibilní časová dotace		6
Celková povinná časová dotace		30

Praktická škola dvouletá

Rámcový vzdělávací program pro obor vzdělávání praktická škola dvouletá dává možnost získat střední vzdělání žákům se středně těžkým stupněm mentálního postižení, případně lehkým mentálním postižením v kombinaci s dalším zdravotním postižením, které jim znemožňuje vzdělávání na jiném typu střední školy. Praktická škola dvouletá doplňuje a rozšiřuje všeobecné vzdělání dosažené v průběhu povinné školní docházky. Vzdělávací proces je zaměřen na získání základních pracovních dovedností, návyků a pracovních postupů potřebných v každodenním i v budoucím pracovním životě. Poskytuje základy odborného vzdělání a manuálních dovedností v oboru dle zaměření přípravy a vedoucích k profesnímu uplatnění. Získané dovednosti mohou žáci uplatnit v dalším vzdělávání.

Podmínky pro přijetí ke vzdělávání v praktické škole dvouleté:

Praktická škola dvouletá je určena žákům se středně těžkým mentálním postižením, případně lehkým mentálním postižením v kombinaci s dalším zdravotním postižením, kteří ukončili:

- povinnou školní docházku v základní škole samostatně zřízené pro žáky se zdravotním postižením
- povinnou školní docházku v základní škole speciální
- povinnou školní docházku, ale nezískali základní vzdělání
- základní vzdělání v základní škole a z vážných zdravotních důvodů, které jsou v kombinaci s mentálním postižením, se nemohou vzdělávat na jiném typu školy.

Základním úkolem dvouleté praktické školy je připravovat absolventy na praktické zvládnutí vybraných dovedností a výkon jednoduchých činností v oblastech praktického života. Obvyklé bývají (podle zaměření školy) např. práce s počítačem, dílenské práce, ale dokonce i základy anglického jazyka. Přes název „praktická škola“ je v plánu předmětů stále zařazeno velké množství disciplín (matematika, hudební výchova). Absolventi praktické školy se mohou v rámci svých možností a individuálních schopností uplatnit přiměřeným výkonem při pomocných pracích ve zdravotnictví, v sociální péči a službách, ve výrobních podnicích, v zemědělství, případně v chráněných pracovištích. Předpokládá se (byť to nebude častý případ u žáků s mukopolysacharidózou) i další pokračování v učebních oborech.

Vzdělávací oblasti	Vzdělávací okruhy	Minimální týdenní časová dotace
Jazyková komunikace	Český jazyk a literatura	4
	Cizí jazyk	2
Matematika a její aplikace	Matematika	4
Informační a komunikační technologie	Informační a komunikační technologie	2
Člověk a společnost	Základy společenských věd	1
Člověk a příroda	Základy přírodních věd	2
Umění a kultura	Umění a kultura	4
Člověk a zdraví	Tělesná výchova	4
	Výchova ke zdraví	2
Rodinná výchova	Rodinná výchova	6
Odborné činnosti	Odborné činnosti, výživa a příprava pokrmů	8
	Odborné obory dle zaměření školy	12
Průřezová témata		P
Disponibilní časová dotace		12
Celková povinná časová dotace		64

Ostatní střední školy

Hovoříme zde o obvyklém středoškolském vzdělávání na příslušném druhu střední školy (odborné učiliště, gymnázium, střední odborná škola...), kde je vzděláván žák s mukopolysacharidózou, primárně s druhem onemocnění, které nepří-
náší omezení rozumových schopností. V úvahu tak připadají téměř všechny střední školy, méně již učební obory náročné
na pohybové a motorické schopnosti a dovednosti. Toto vzdělávání z dětí nemocných mukopolysacharidózou ponejvíce
absolvují děti nemocné typem IV. Ve světě jsou známy i příklady dětí nemocných MPS VI, VII.

V České republice dosud byly děti s MPS IV vzdělávány na středních školách – a to jak na škole samostatně určené pro žáky
se zdravotním (tělesným) postižením, tak i na běžné střední škole (jednalo se o obchodní akademii).

Předpokládá se, že vždy bude na místě úprava vzdělávacích podmínek podle individuálního vzdělávacího plánu.

Podstatné úpravy lze očekávat v uzpůsobení podmínek maturitní zkoušky. (Ukázku odborného stanoviska SPC uvádíme
v příloze).

2.4 Přehled obligatorních vyjádření SPZ obvykle používaných u dětí a žáků s mukopolysacharidózou

V praxi školských poradenských zařízení (většinou SPC) se vyskytuje několik desítek situací, k nimž je SPC legislati-
vou vázáno poskytnout své stanovisko (doporučení, vyjádření, posudek apod.). Úplný přehled těchto situací uvádí jiná

publikace (Baslerová, P., Hanák, P., Michalík, J. Katalog míry posuzování speciálních vzdělávacích potřeb dětí a žáků se zdravotním postižením, UP Olomouc, 2011), nyní proto uvádíme jen vybraný okruh těchto činností, které mohou mít vazbu na vzdělávání dítěte a žáka s mukopolysacharidózou.

2.4.1 Poskytnutí informace a poradenské pomoci

Jedná se o obecnou a imanentní součást činnosti speciálně pedagogických center. Podílí se na ní všichni odborní pracovníci, tedy nejen speciální pedagog, psycholog, ale i sociální pracovník centra. Vzhledem k tomu, že mukopolysacharidóza představuje velmi svébytné a zvláštní onemocnění pro relativně malou skupinu dětí, je zřejmé, že významný prvek v poradenské činnosti sehrává neziskové sdružení rodin takto nemocných dětí – Společnost pro mukopolysacharidózu.

I odborní pracovníci SPC však mohou, zejména při déletrvající péči daného zařízení o konkrétní dítě, být dobře obeznámeni s rodinnou situací dítěte nebo žáka. A na základě této znalosti mohou (a mají) poskytovat poradenské informace. Na prvním místě se logicky jedná o informace vázané na účast dítěte ve vzdělávacím procesu. Velmi často však bude potřeba poskytovat i informace, které se vzděláváním úzce souvisí, nepatří však do portfolia pedagogických otázek. Jde primárně o doprovodný systém služeb a dávek, ať již ze systému sociálního zabezpečení, nebo systému veřejného zdravotního pojištění. Zajištění dostupných a potřebných pomůcek, dávek, je často v situaci rodiny zásadním předpokladem „existence“ – a tudíž i podpory vzdělávání nemocného dítěte. Zejména sociální pracovník SPC má možnost, v dohodě s rodiči provést „inventuru“ dostupných prostředků podpory a jejich možné využití pro dítě. Případně je možno se spojit se Společností pro mukopolysacharidózu a konzultovat situaci s představiteli této rodičovské organizace.

2.4.2 Stanovení speciálních vzdělávacích potřeb

Jedná se o klíčové vyjádření SPC, jemuž předchází komplexní diagnostika. Poradenští pracovníci by měli použít dostupný instrumentář diagnostických nástrojů – standardizované i klinické povahy. Vždy bude rozhodovat, v které oblasti se onemocnění manifestuje, kterou oblast speciálních vzdělávacích potřeb ovlivňuje. V současnosti je k dispozici zcela nová metodika posuzování speciálních vzdělávacích potřeb dětí a žáků se zdravotním postižením. Je zpracována pro šest základních zdravotních postižení (tělesné, mentální, zrakové, sluchové, poruchy autistického spektra a narušení komunikační schopnosti). Zkušený poradenský pracovník nalezne v těchto publikacích (vydala v roce 2011 Univerzita Palackého v Olomouci a jsou k dispozici v každém SPC nebo elektronicky na webu ww.spc.upol.cz) přehledný popis způsobů posuzování jednotlivých oblastí žákovy osobnosti (tzv. domén) – a tedy i dítěte nebo žáka s mukopolysacharidózou.

Součástí závěrečné zprávy z vyšetření bývá i stanovení délky, na níž je zpráva vyhotovována. V případě dětí s mukopolysacharidózou je proto nezbytné seznámit se (zpravidla po dohodě s rodiči) s aktuální prognózou vývoje zdravotního stavu dítěte. Progrese některých onemocnění je velmi silná, a přitom obvyklé období platnosti příslušného vyjádření SPC může být dva roky (ale i více). Odpovědný pracovník SPC proto musí ve svém vyjádření dobu jeho platnosti přizpůsobit očekávanému vývoji.

Pokud bychom měli vyslovit obecná doporučení vážící se ke stanovení speciálních vzdělávacích potřeb, potom by se jednalo o následující pravidla:

Maximální individualizace přístupu k žákovi a respektování jeho potřeb. Mukopolysacharidóza (všechny její druhy) jsou vždy odlišné navzájem, i u každého konkrétního žáka – a to v některých případech i velmi zásadním způsobem. Např. existují žáci s MPS III, kteří navštěvují základní školu praktickou (případně speciální) a jsou žáci, kteří v daném věku již zemřeli!

Přizpůsobení okolí projevům dítěte. Opět se týká všech dětí a žáků s mukopolysacharidózou, více jistě dětí nemocných typy I, II a III, kde bývá zpravidla přítomno i mentální postižení. Určité projevy dětí a žáků, typicky hyperaktivita, jsou povětšinou neovlivnitelné (a to dokonce i medicínskými prostředky!). Jakkoliv je vzdělávací proces obecně postaven na zásadě „ovlivňování projevů žáka žádoucím směrem“, v případě některých dětí s mukopolysacharidózou je potřeba přizpůsobit okolí potřebám a možnostem dítěte.

Úzká spolupráce s rodiči (zákonnými zástupci dítěte). Jak v procesu posuzování SVP dítěte, tak později ve vzdělávání dítěte je žádoucí pravidelná a velmi úzká spolupráce s rodiči dítěte. Záleží samozřejmě na schopnosti rodičů formulovat závěry vážící se ke zdravotnímu stavu dítěte, ale obecně platí poznatek, že v případě vzácných onemocnění jsou rodiče obvykle těmi, kteří dítě, jeho projevy, dopady onemocnění dokáží popsat velmi přesně. V některých případech i přesněji než dokáží odborníci (což souvisí i se zmíněnou ojedinělostí onemocnění a jeho naprosto individuálním průběhem).

2.4.3 Individuální vzdělávací plán

Za vytvoření individuálního vzdělávacího plánu v indikovaných situacích je de iure odpovědný ředitel školy. V případě dětí a žáků s mukopolysacharidózou více než v jiných případech bude hlavní díl odpovědnosti na pracovnících SPC, případně v dohodě s pedagogem dítěte – a samozřejmě za součinnosti s jeho rodiči.

Pro obsah plánu nelze předepsat obecná doporučení. Viz výše uvedené konstatování o maximální individualizaci vzdělávacích podmínek každého dítěte. V příloze uvádíme příklady individuálního plánu žáka s MPS IV vzdělávaného na střední škole (v režimu individuální integrace) a příklady vzdělávání žáků s MPS III na základní škole praktické.

Podle ustanovení § 6 vyhl. č. 73/2005 Sb. individuální vzdělávací plán obsahuje:

a) údaje o obsahu, rozsahu, průběhu a způsobu poskytování individuální speciálně pedagogické nebo psychologické péče žákovi včetně zdůvodnění,

Zde budou uvedena příslušná doporučení k individuální péči o žáka jak obecného charakteru, tak případná doporučení, omezení či způsoby poskytování podpory v jednotlivých předmětech. Vzhledem k určení IVP je třeba zvážit uvádění citlivých údajů vázaných k onemocnění. Tyto by měly být zmíněny co nejvíce v „neutrální“ podobě a smyslem této části IVP je spíše uvést shrnující dopady onemocnění na speciální vzdělávací potřeby – a rozpis (popis) opatření, jak budou tyto potřeby naplňovány.

b) údaje o cíli vzdělávání žáka, časové a obsahové rozvržení učiva, včetně případného prodloužení délky středního nebo vyššího odborného vzdělávání, volbu pedagogických postupů, způsob zadávání a plnění úkolů, způsob hodnocení, úpravu konání závěrečných zkoušek, maturitních zkoušek nebo absolutoria,

Tato část právní normy poměrně explicitně vystihuje obsah této části IVP. Zvláštní část je věnována návrhu úprav maturitních zkoušek – k tomu však existují příslušné formuláře, které si jednotlivá SPC vytváří podle ust. **Vyhlášky MŠMT č. 177/2009 Sb., o bližších podmínkách ukončování vzdělávání ve středních školách s maturitní zkouškou. Proto je otázkou, nakolik musí být tyto údaje i v IVP pro daný rok!**

Odborný posudek pro uzpůsobení podmínek pro konání maturitní zkoušky (§ 20 vyhlášky č. 77/2009) obsahuje uvedení kategorie a skupiny zdravotního postižení podle přílohy č. 2 k této vyhlášce. Jedná se o rozdělení žáků se zdravotním postižením nebo znevýhodněním pro účely společné části maturitní zkoušky do čtyř kategorií – skupin podle typu vzdělávacích potřeb a do skupin 1 až 3 podle míry (hloubky) požadovaných uzpůsobení.

Jedná se o tyto skupiny postižení relevantní pro uzpůsobení konání maturitní zkoušky:

- **Tělesné postižení (TP)**
- **Zrakové postižení (ZP)**
- **Sluchové postižení (SP)**
- **Specifické poruchy učení a ostatní (SPUO)**

Tito žáci konají maturitní zkoušku za podmínek odpovídajících jejich zdravotnímu postižení. Popis příslušných úprav (prostředí a prostorové aspekty testování, formální úpravy dokumentů, časový limit, obsahové úpravy, použití kompenzačních pomůcek a případně asistence u zkoušky) je nutno uvést vždy vzhledem k aktuálním potřebám daného studenta s mukopolysacharidózou.

V některých případech (nejen u žáků s mukopolysacharidózou) se objevují v IVP obecná doporučení typu „upravuje se účast ve vzdělávání tak, že dítě nedochází na první (alter. druhou) vyučovací hodinu“, nebo jsou „vypuštěny *en block* předměty výchov“ apod. K takovým doporučením, činěným navíc na delší časové období, bychom měli mít nedůvěru. Je otázkou, zda jsou jak potřebné pro žáka, tak vůbec vhodné – tj. v čem máme spatřovat jejich důležitost pro naplnění speciálních vzdělávacích potřeb žáka? Pokud se jedná o období zvýšené nemocnosti dítěte nebo jeho dojíždění na specializované pracoviště (např. dětí, které již jsou v režimu léčby enzymovou terapií), potom je nutno tuto skutečnost v IVP uvést - byť bez přesného časového úseku. Např. tak časté „osvobození“ z tělesné výchovy u dětí s tělesným postižením je rovněž, ve světle současných poznatků tzv. aplikované tělesné výchovy, nesprávným řešením.

c) vyjádření potřeby dalšího pedagogického pracovníka nebo další osoby podílející se na práci se žákem a její rozsah,

Již jsme uvedli, že přítomnost asistenta pedagoga bude velmi často jedním ze základních předpokladů úspěšného vzdělávání žáka s mukopolysacharidózou. A to jak dětí s MPS II a III, kde předpokládáme existenci mentálního postižení, tak

dětí s MPS IV, kde naopak bude průvodním jevem vada nosného a pohybového aparátu. Kromě asistenta pedagoga přichází v úvahu v některých případech i služby logopeda, rehabilitačního pracovníka a případně dalšího asistenta plnění funkce dohledu a dozoru u dětí s těžkými formami hyperaktivity.

d) seznam kompenzačních, rehabilitačních a učebních pomůcek, speciálních učebnic a didaktických materiálů nezbytných pro výuku žáka nebo pro konání příslušných zkoušek,

V této části budou uvedena příslušná doporučení v závislosti na speciálních vzdělávacích potřebách žáka. Jistě nebude bez zajímavosti uvést, jak také může doporučení v jednom nejmenovaném SPC vypadat (uvedeno z vyjádření žáka s MPS IV – nyní již v dospělém věku).

„Nevím, jestli Vám to pomůže, ale co si pamatuju, tak jsem ve škole měl vždy dvojce učebnice. Ve třídě mi učitelé uvolnili jednu skříňku a ty druhé učebnice jsem měl doma. Lavici jsem měl stále malou. Do školy jsem chodil o půl hodiny dříve než ostatní a pan školník mi přidělal i speciální háček do šatny. Ve školní jídelně mi obědy nosila vychovatelka z družiny a poté i paní kuchárky, a dokonce mi paní ředitelka přivázala na židli sedák do auta, abych se mohl v klidu najíst. Když jsem chodil do 5. třídy, nosil mě nahoru po schodech pan školník v náručí. Do SPC jsem docházel pouze po dobu základní školy, nějaké zprávy psali, ale co si pamatuju, tak mi většinou do těchto zpráv psali výsledky testů (IQ atd..).

Přitom se jednalo o žáka s nadprůměrným IQ – ovšem s velmi těžkým tělesným postižením. Vždy je nezbytné přesně zvážit potřeby daného žáka a zároveň se orientovat v nabídce kompenzačních pomůcek. V současnosti není bohužel dostupný obecný „Katalog“ – nabídka těchto prostředků podpory s uvedením míry/možnosti indikace v daném stupni speciálních vzdělávacích potřeb.

e) jmenovité určení pedagogického pracovníka školského poradenského zařízení, se kterým bude škola spolupracovat při zajišťování speciálních vzdělávacích potřeb žáka,

Speciálně pedagogická péče poskytovaná v SPC má (např. oproti obvyklému stavu v pedagogicko psychologických poradnách) jistou výhodu spočívající v možnosti dlouhodobější péče o daného žáka. Velmi často pracovníci SPC „provázejí“ dítě celou dobou jeho školní docházky – tj. i více než deset let, někdy i patnáct let. Je zřejmé, že tak mají možnost se velmi detailně seznámit s osobností dítěte a žáka, s jeho zdravotním postižením, nemocí – zde mukopolysacharidózou – a mají možnost být kvalifikovanými průvodci jeho vzdělávání. Uvedení jména příslušného odborníka by mělo být chápáno rovněž jako vyjádření určitého závazku a úkolu pro pracovníka. Bohužel, personální zajištění našich SPC neumožňuje tak intenzivní spolupráci SPC a školy daného dítěte, jak by bylo pro zdárné vzdělávání dítěte/žáka potřeba.

f) návrh případného snížení počtu žáků ve třídě běžné školy, kde se žák vzdělává,

Tato možnost bude důvodná zejména u vybraných skupin dětí v jejich hyperaktivní fázi, ani zde však není obligatorní. U těchto žáků s MPS II či III předpokládáme spíše účast ve vzdělávání ve školách samostatně určených pro žáky se zdravotním postižením, kde je již počet žáků ve třídě oproti školám hlavního vzdělávacího proudu snížen (i když samozřejmě nemůžeme vyloučit ani variantu individuální integrace – zejména tam, kde tzv. speciální škola prostě není k dispozici).

g) předpokládanou potřebu navýšení finančních prostředků nad rámec prostředků státního rozpočtu poskytovaných podle zvláštního právního předpisu⁵,

V této části jsou analýzy dosavadních individuálních plánů poměrně rozpačité. Ukazuje se, že příslušné návrhy, pokud jsou již vůbec uvedeny, nebývají ani tak podloženy skutečnými potřebami žáka, ale do značné míry „neoficiálními“ pokyny a doporučeními zřizovatelů škol a krajských úřadů, které poskytují prostředky na „navýšené“ náklady vzdělávání žáků se zdravotním postižením. Jistým důvodem může být i fakt, že pracovník SPC, jenž v drtivé většině stojí za vypracováním příslušného IVP, není detailně obeznámen s rozpočtovými možnostmi dané školy. Připomeňme proto, že za vypracování (logicky i obsah) IVP odpovídá ředitel školy, v níž je žák vzděláván.

h) závěry speciálně pedagogických, popřípadě psychologických vyšetření.

V této části pracovník SPC přístupnou formou uvede hlavní výsledky zmíněných vyšetření. Vždy je třeba mít na paměti, že způsob uvedení těchto závěrů musí být na jedné straně odborně přesný, na druhé straně IVP není totéž co např. „zpráva z vyšetření“. A proto způsob uvedení „transformace“ uvedených výsledků vyšetření musí odpovídat jednak potřebám (a možnostem) pedagogických pracovníků, kteří budou pravidla IVP v práci se žákem naplňovat, a jednak musí být přiměřeně zachována pravidla ochrany citlivých osobních údajů žáka.

⁵ Vyhláška č. 65/2005 Sb., kterou se stanoví členění krajských normativů, ukazatele rozhodné pro jejich stanovení, jednotky výkonu pro jednotlivé krajské normativy, vztah mezi ukazateli a jednotkami výkonu, ukazatele pro výpočet minimální úrovně krajských normativů a zásady pro zvýšení krajských normativů (vyhláška o krajských normativních).

Stejně jako v jiných případech, i zde platí, že k IVP se vyjadřují rodiče (zákonní zástupci) žáka s mukopolysacharidózou. Vzhledem ke všemu, co jsme dosud o této nemoci uvedli, je zřejmé, že jejich stanovisko by nemělo být chápáno jako formální akt, nýbrž jako stvrzení zájmu a role ve vzdělávání jejich dítěte.

2.4.4 Přijetí dítěte s mukopolysacharidózou do MŠ

U předškolního vzdělávání se setkáváme s problémem, jenž u základního vzdělávání odpadá. Totiž: základní školní docházka je povinná po zákonem stanovenou dobu. U předškolního vzdělávání tomu tak není. I to je důvod, proč řada dětí s mukopolysacharidózou nenavštěvuje žádnou mateřskou školu. Často se jedná i o „nepohodlnost“ těchto dětí, protože, vzhledem ke svému onemocnění, bývají logicky náročnější na péči. Nicméně nejsou výjimkou děti, i typů nemoci MPS II či III, které bývají zpravidla manifestovány již v brzkém dětském či předškolním věku, že i tyto děti mají průběh onemocnění postupný a pozvolný, tj. není problém s jejich účastí v běžné mateřské škole.

Formálně tento akt upravuje § 34 školského zákona následovně (vybraná část znění cit. paragrafu):

- (2) Ředitel mateřské školy stanoví v dohodě se zřizovatelem místo, termín a dobu pro podání žádosti o přijetí dětí k předškolnímu vzdělávání od následujícího školního roku a zveřejní je způsobem v místě obvyklým.*
- (3) Ředitel mateřské školy rozhoduje o přijetí dítěte do mateřské školy, popřípadě o stanovení zkušebního pobytu dítěte, jehož délka nesmí přesáhnout 3 měsíce.*
- (4) K předškolnímu vzdělávání se přednostně přijímají děti v posledním roce před zahájením povinné školní docházky. Pokud nelze dítě v posledním roce před zahájením povinné školní docházky přijmout z kapacitních důvodů, zajistí obec, v níž má dítě místo trvalého pobytu, zařazení dítěte do jiné mateřské školy.*
- (6) O přijetí dítěte se zdravotním postižením rozhodne ředitel mateřské školy na základě písemného vyjádření školského poradenského zařízení, popřípadě také registrujícího praktického lékaře pro děti a dorost.*

Právě u dětí s mukopolysacharidózou a širěji se vzácnými onemocněními, bývá v mateřských školách „obligatorně“ vyžadováno stanovisko praktického (ošetřujícího) dětského lékaře. Toto vyjádření bývalo dříve povinné, od roku 2009 je již v zákoně uvedeno jen slovy „popřípadě“, tudíž je dostatečné vyjádření speciálně pedagogického centra. Znovu zopakujeme: návštěva předškolního zařízení je pro dítě (i jeho rodinu) potřebná a významná. Rozhodující budou konkrétní možnosti daného zařízení, schopnosti a potřeby dítěte.

2.4.5 Odklad povinné školní docházky u dětí s mukopolysacharidózou

K odkladu povinné školní docházky se podle dlouholetého pozorování „sahá“ u dětí se zdravotním postižením – a tedy i s mukopolysacharidózou – ve dvou případech:

- dítě je somaticky či sociálně nevyzrálé, ovšem jedná se o „klasické“ opoždění, které je možno odkladem dostihnout, a odklad školní docházky zde naplňuje účel, pro něž je s ním v právních normách počítáno,
- dítě je již středně těžce či těžce postiženo (u mukopolysacharidózy již byly orgány zasaženy střádáním metabolitů) a de facto se nepočítá s návštěvou školních zařízení, ale spíše rodina i okolí „uvažují“ o zařazení dítěte do systému sociálních služeb. V takovém případě je odklad chápán jen jako „odklad“ definitivního rozhodnutí, nikoliv jako odklad pro poskytnutí času na „dozrání“ dítěte. Právě u MPS je totiž charakteristické, že odklad znamená zhoršení stavu. Výjimku mohou tvořit děti, které jsou již zařazeny do režimu enzymové terapie.

Z uvedených dvou hledisek by měla být posuzována aktuální žádost rodiče o odložení povinné školní docházky dítěte s MPS. Pokud je motivace pouze „odložení“ rozhodnutí a nepředpokládá se, že dítě bude navštěvovat školní vzdělávání, potom je možná vhodnější uvažovat o „jiném způsobu plnění povinné školní docházky“ (viz výše). Pokud však v okolí bydliště dítěte existuje škola, která by svým zaměřením odpovídala předvídaným potřebám dítěte, je vhodné usilovat o začlenění dítěte do vzdělávacího systému. Byť s využitím odkladu.

U dětí s mukopolysacharidózou, u nichž se projevil příslušný stupeň mentálního postižení, bývá využíváno přípravného ročníku základní školy speciální.

2.4.6 Individuální vzdělávání

V předchozí části jsme uvedli základní určení tohoto způsobu vzdělávání – tj. využívá se u dětí, u nichž rodiče z nějakého důvodu (tzv. alternativní náhledy na funkci, roli a kvalitu obecného vzdělávacího systému) nechtějí, aby jejich dítě navštěvovalo běžnou základní školu. U dětí s mukopolysacharidózou lze o tomto způsobu uvažovat zejména v případech, kdy dítě, které je již v enzymové terapii, má např. poruchy imunity, je náchylné k infekčním onemocněním apod. Zcela výjimečně se lze i u nás setkat se situací, v níž dítě (převážně MPS I) podstupuje transplantaci kostní dřeně, což s sebou nese zvýšené nároky na prostředí dítěte – a může být tedy rovněž dán důvod pro individuální vzdělávání.

Pouze v těchto případech (za splnění výše uvedených předpokladů stanovených zákonem) je možno doporučit tento způsob vzdělávání.

Pokud by individuálním vzděláváním měla být řešena nepřipravenost školy (a šířeji vzdělávacího) systému na přijetí dětí s rozsáhlými speciálními vzdělávacími potřebami, potom by se jednalo o zneužívání tohoto institutu. Zkušený poradenský pracovník SPC by měl umět posoudit obě hlediska. Rodiče dětí zpravidla nedisponují takovou sumou informací, aby jednoduše rozlišovali mezi oběma formami jiného způsobu plnění povinné školní docházky, tj. individuální vzdělávání a vzdělávání dětí s hlubokým mentálním postižením.

2.5 Příklady, kazuistiky, případové studie

2.5.1 Vzdělávání dívky s MPS III typu (mentální postižení)

Příklad Individuálního vzdělávacího plánu dívky s těžkým mentálním postižením navštěvující přípravný stupeň základní školy speciální:

Individuální vzdělávací plán

Jemná motorika

- procvičit navlékání velkých korálků,
- nacvičit tleskání oběma rukama,
- procvičovat manipulace na manipulačních panelech,
- úchopy různých tvarů.

Grafomotorika

- cvičit účelové držení tužky,
- cvičit sledování grafické stopy,
- procvičovat kreslení prstem do písku.

Hrubá motorika

- rehabilitační sestavou udržovat rozsah velkých kloubů,
- zvyšovat obratnost při chůzi na nerovném terénu,
- zvyšovat obratnost při hodu a chytání míče.

Poznávací schopnosti

- cvičit reakci na pokyn „NE“,
- procvičovat pojmenování a zvuky zvířat,
- procvičovat pojmenování a označení předmětů a obrázků,
- procvičovat reakci na pokyn „Ukaž mi“ – osoby, obrázky,
- podpořit správnou reakci na pokyn „dej mi, dej do“,
- procvičit znalost užitek hodnoty různých věcí.

Řeč

- posilovat správné reakce na slovní pokyny dospělého,
- snažit se o udržení slovní zásoby a její další rozšíření,
- procvičit reakci na slovní pokyn s podporou gesta,
- rozvíjení dvouslovné a víceslovné věty,
- udržovat schopnost říci svoje jméno, pojmenovat členy rodiny.

Sebeobsluha

- podporovat samostatnost při jídle,
- zapojit do úklidu po jídle,
- spolupráce při čištění zubů,
- cvičit zapínání a odepínání různých spon a uzávěrů, knoflíků,
- procvičovat rozvazování tkaničky,
- posilovat slovní oznámení potřeby WC.

Socializace

- podpořit napodobování gest a výrazů dospělého,
- opakování hříček po dospělém – paci paci, jak je veliký, pá pá,...,
- podporovat reakci na pojem „Podej mi“,
- rozvoj hry s ostatními dětmi – kutálení míčem,
- podpořit manipulační hry s dospělým.

2.5.2 Jiný způsob plnění povinné školní docházky, chlapec MPS II.

Jiřina Muchová

SPECIÁLNĚ PEDAGOGICKÉ CENTRUM

Paní
XY
Vymyšlená 55
Zlomov

Důvěrné! č.j
Ve Zlomově dne 5. 3. 2010

vyřizuje: Mgr. P. J.

Zpráva z psychologického a speciálně pedagogického vyšetření

Š. , nar. 15. 5. 1999, bytem Vymyšlená 55, Zlomov

Věk: 11;1

Datum a místo vyšetření: 3. 3. 2010, v domácím prostředí

Škola: xy

Důvod vyšetření: zhoršen zdravotní stav, posouzení aktuálního intelektového vývoje a zvážení adekvátního způsobu vzdělávání.

Diagnóza: těžké zdravotní a mentální postižení s prognózou postupného zhoršování stavu – mukopolysacharidóza.

Podklady pro vyšetření: všechny uvedené písemné podklady pro potřeby vyšetření osobně předány matkou a jsou součástí spisové dokumentace klienta SPC – anamnestické údaje, formuláře SPC, zpráva z psychologického vyšetření.

Použité metody: rozhovor s matkou, pedagogem školy; pozorování; individuální práce s dítětem; A. Gesell: Vývojové škály; Hanák a kol.: Diagnostika a edukace žáků s těžkým zdravotním postižením; analýza poslední lékařské zprávy a posledního psychologického vyšetření.

Chlapec s velmi komplikovanou zdravotní anamnézou, v péči odborných lékařů, k závažným diagnózám patří - mukopolysacharidóza II. typu, hydrocefalus, atrofie mozku, myoklonické křeče, GERD, akutní respirační insuficience, astma bronchiale, mitrální insuficience, atd.; chlapci zavedena kanyla do průdušnice (tracheostomie) a nutriční sonda do žaludku (gastrostomie). Poslední psychologické vyšetření v lednu 2005 diagnostikuje těžké mentální postižení s prognózou postupného zhoršování stavu, doporučuje vzdělávání dle §18 (IVP) a §50 zákona č. 561/2004 Sb. Zdravotní stav chlapce výrazně zhoršen v 1. pololetí letošního školního roku. Během této doby byl také často hospitalizován. V současnosti, dle slov matky a pedagoga školy, zaznamenáno mírné zlepšení motoriky.

Z vyšetření:

Matka uvádí, že syn má aktuálně obrácený režim, přes den spí, ale na krmení či jiné činnosti se dá vzbudit. Během vyšetření se tato informace potvrzuje, chlapec pozorován ve spánku a také v klidovém i aktivním bdění. Na příchod cizích osob příliš nereaguje, nevádí mu ani komunikace v místnosti. K získání jeho pozornosti nutno fyzického kontaktu a předměty předkládat do jeho bezprostřední blízkosti. Uchopování objektů probíhá bez zrakové kontroly a spíše náhodně. Pokud se mu dospělí nevěnují, ihned usíná.

Hrubá a jemná motorika: kvůli zdravotnímu stavu se chlapec nachází převážně v supinační poloze a vsedě na vozíku; pokud je stimulován, tak s asistencí se postaví na nohy, pokud je držen za obě ruce, zvládne pár kroků a usedne na židli, kontrola hlavy a trupu celkem dobrá (nutný však dohled); vleže na zádech se přetočí na břicho, ale vzhledem k tracheostomii má problémy s dýcháním a musí být vrácen zpět, velmi rád se nachází v poloze na boku; svalstvo končetin atrofické, kotníky spastické, chodidla mírně vtočena dovnitř, kolena uvolněná; vědomý je pohyb horních končetin, pokud se zakryjí, vytáhne je a položí na deku, mírně spastické jsou prsty rukou (drápotitá ruka), prsty levé ruky vkládá do úst, pravou bere nabídnutý předmět – radiálním způsobem s aktivní účastí palce.

Adaptivní chování: dle slov matky se chlapec v poloze na boku cíleně zajímá o objekty nacházející se v bezprostřední blízkosti (během vyšetření tato schopnost neprokázána); v supinační poloze a vsedě na židličce je uchopování předmětů spíše náhodné, pravou rukou bere oblíbenou hračku, krátce ji drží, vkládá do úst, poté uvolňuje sevření a upouští ji, dráhu padajícího objektu nesleduje; bez zrakové kontroly přijímá nabídnutý palec, dlouze ho drží a současně levou ruku pokládá na mobilní telefon ležící v jeho dosahu; v klidovém bdění jsou ruce v činnosti - levá ruka položená na deku hladí, pravé zápěstí a mačká látku oblečení; přiměřené reakce sledujeme na světlo x tmu.

Sluchová percepce – za zvukem silnější intenzity se aktuálně neotáčí, mimicky ani nonverbálně nereaguje, dle slov matky se při upadnutí předmětu leká.

Somatické stimuly jsou chlapci příjemné, v tělesném kontaktu s dospělým dokáže dlouze setrvat – drží ho za ruku.

Řeč/porozumění řeči: obličej bledý, klidný, mimika nevýrazná; retný uzávěr při spánku dostatečný, při bdělosti dolní ret mírně překryt horními zuby; polykací reflex zachován, dle slov pedagoga se salivace objevuje pouze při zhoršeném zdravotním stavu; aktuálně v interakci s druhou osobou zrakový kontakt nenavazuje, nezpůsobí ani na zavolání či oslovení; před tracheostomií u chlapce přítomny neartikulované zvuky, modulované dle citového rozpoložení.

Sebeobsluha a hygienické návyky: zcela odkázán na pomoc druhé osoby, trvale v plenách, výživa dodávána přes nutriční sondu.

Sociabilita a citová oblast: společnost dospělých mu nevádí, přijímá dotyk, rád je polohován a s matkou spolupracuje při rytmičtých rozcvíčkách s končetinami; na jednoduché sociální hry v současné době nereaguje.

Závěr a doporučení:

Chlapec ve věku 11 let s velmi komplikovanou zdravotní anamnézou, doposud vzděláván dle §18 a § 50 zákona č. 561/2004 Sb., v platném znění. V současné době, kvůli nepříznivé prognóze nemoci, zhoršen chlapcův zdravotní stav. Nyní vyšetřen z důvodu posouzení aktuálního intelektového vývoje a zvážení adekvátního způsobu vzdělávání.

Výsledky komplexního vyšetření chlapce potvrzují výrazný regres v psychomotorickém vývoji. V současné době kognitivní kapacita snížena až do pásma hlubokého mentálního postižení (adaptivní chování odpovídá úrovni čtyř týdnů).

Po zvážení všech okolností **doporučujeme se souhlasem matky od 1. 2. 2010 do 31. 8. 2012 chlapce vzdělávat dle §42 zákona č. 561/2004 Sb., v platném znění.**

Adekvátní podpora psychomotorického vývoje bude dle potřeby zabezpečena speciálním pedagogem SPC, Mgr. X.

Zákonný zástupce byl podrobně seznámen s výsledky vyšetření a doporučením SPC (informovaný souhlas).

Na vědomí: se souhlasem matky kopie zprávy předána škole.....

Příloha:

1. Doporučení ke vzdělávání žáka se speciálními vzdělávacími potřebami (určeno pro potřeby statistického výkaznictví).
2. Doporučení plánu k zabezpečení speciálně pedagogické podpory.

speciální pedagog SPC

psycholog SPC

ředitelka SPC

Příloha č. 1 ke zprávě ze speciálně pedagogického vyšetření ze dne 5. 3. 2010.

Paní
XY
Vymyšlená 55
Zlomov

Důvěrné! č.j
Ve Zlomově dne

vyřizuje: Mgr. P. J.

Doporučení ke vzdělávání žáka se speciálními vzdělávacími potřebami
Š. , nar. 15. 5. 1999, bytem Vymyšlená 55, Zlomov

V evidenci: leden 2005**Datum a místo vyšetření:** 3. 3. 2010**Škola:****Třída:** s rehabilitačním vzdělávacím programem pomocné školy.

Typ zdravotního postižení (dle §16 odst. 2 zákona č. 561/2004 Sb., o předškolním, základním, středním, vyšším odborném a jiném vzdělávání, v platném znění): **mentální** (hluboké).

Se souhlasem matky doporučujeme od 1. 2. 2010 do 31. 8. 2012 chlapce vzdělávat dle §42 zákona č. 561/2004 Sb., v platném znění.

Platnost doporučení pro potřeby statistického výkaznictví od 1. 2. 2010 do 31. 8. 2012.

Se souhlasem matky kopie přílohy předána škole.....

speciální pedagog SPC

ředitelka SPC

Příloha č. 2 ke zprávě ze speciálně pedagogického vyšetření ze dne 5. 3. 2010.**Doporučení plánu k zabezpečení speciálně pedagogické podpory:**

Při individuální péči doporučujeme vycházet z Konceptu bazální stimulace, programu PORTAGE, dále z publikací: OPAT-ŘILOVÁ, D. Metody práce u jedinců s těžkým postižením a více vadami; STRASSMEIER, W. 260 cvičení pro děti raného věku; NEWMAN, S. Hry a činnosti pro vývoj dítěte s postižením; ROUTNEROVÁ, M., BERÁNEK, J., HŘEBÍKOVÁ, M. Základy neurofyzologie pro speciální pedagogy. Facilitace ontogenetického vývoje.

- Využívat **BABY MASÁŽE** s olejíčkem.

Poloha vleže na zádech: *dolní končetiny* – střídavě suneme ruce od kyčlí ke kotníkům (indické dojení), nebo v opačném směru (švédské dojení). Při ždímání a kroucení se dlaně pohybují protichůdnými krouživými pohyby, chodidla masírujeme od paty k prstům nebo „procházkou“ po plosce nohy. Na závěr uvolníme jednotlivé prsty na nohách a chodidlo několikrát pohladíme. Při masážích *břicha* (pokud to chlapci bude příjemné a nebude mu to činit zdravotní obtíže) kroužíme

celou dlaní kolem pupku ve směru hodinových ručiček (mlýnek), při vodním mlýnu ruce položíme rovnoběžně nad sebe a suneme střídavě dlaně od hrudní kosti k podbříšku. Příjemné je i hlazení od středu břicha do stran. Na peristaltiku střev má vliv slunce – měsíc, pravá ruka kreslí slunce, levá ruka v horní části pouze půlměsíc – zbytek kruhu se dokresluje na hřbetě pravé ruky. *Hrudník* masírujeme jemnými tahy od středu směrem do stran (otevřená kniha). Z kyčlí směrem k ramenům vychází další tahy, pravá ruka jde směrem od levé kyčle žáka k jeho pravému rameni a zpět, levá od pravé kyčle k levému rameni. *Horní končetiny* masírujeme podobným způsobem. Nezapomínáme na uvolňování prstů krouživým způsobem. Jemně provádíme i masáž *obličeje*. Palci přejíždíme od středu čela ke spánkům (otevřená kniha na čele), od kořene nosu postupně hladíme obočí, víčka, líce až ke spánkům, horní a dolní ret, ukazováčky a prostředníky kroužíme od středu brady po obvodě obličeje až za uši.

Poloha vleže na boku: malé kroužky podél páteře, poté suneme střídavě ruce z boku na bok, pravou táhneme k sobě, levou od sebe a naopak. Následuje hlazení od krku k hýždím, od krku k patám.

- Zařazovat **PROGRAM WILBARGER BRUSHING**.

V sedu „kartáčujeme“ měkkým kartáčkem bez ručky v pořadí šíje, popř. horní část zad, pravá paže po zápěstí, pravá ruka, levá paže po zápěstí, levá ruka, pravá dolní končetina po kotník, pravá noha, levá dolní končetina po kotník, levá noha. Postupujeme ve směru od kořenových částí k periférii, na pažích je možno kartáčovat střídavým tahem kartáče dolů a nahoru, můžeme stimulovat dlaně i chodidla. Nikdy nesmíme kartáčovat oblast břicha, vnitřní stranu paží a dolních končetin. Při kartáčování je vhodné mít položenou druhou ruku na těle dítěte. Program je vhodný provádět při relaxační hudbě.

Využívat **KONCEPT BAZÁLNÍ STIMULACE** – nabízet dostatečné množství přiměřených podnětů a stimulů – vizuálních, taktilně haptických, akustických, orálních, vibračních, vestibulárních a somatických.

Pro **zrakovou stimulaci** využívat vojenskou baterii ve tmavé místnosti – podržte rozsvícenou baterku nad ležícím, sedícím dítětem ve střední linii, pohybujte jí pomalu doprava a doleva, přikryjte světlo celofánem různých barev, teprve poté využívejte pohyb po vertikále (vhodná baterka je vojenská).

Rozsvěcování baterky v různých částech místnosti, pomalé promítání světelných efektů na zeď, prosvětlovat látky, předměty.

Využívat **promítačku diapozitivů** – tvořit rukama stínové obrázky, upoutávat jeho pozornost.

Pracovat s hračkou se světelným signálem.

Když se dítě nedívá, polechtejte je na rukách nebo se dotkněte jeho ruk něčím teplým nebo studeným.

Pomalovat dítěti prsty neonovými barvami + sledování v červeném světle.

Společné hry se zrcadlem, pozorování vlastního obličeje v zrcadle.

Sluchovou stimulaci provádíme v klidném prostředí bez rušivých zvuků z okolí.

Pro podporu pohybové aktivace připevňte rolničky na končetiny.

Sledovat reakce na oslovení, zavolání, rozlišování intenzity hlasu.

Pracovat s různými tóny, např. s budíkem, rádiem, přehrávačem – otáčení se za zvuky, využívat mikrofon, metronom, klávesy.

Sledování dráhy zvuku – před dítětem hodíme ozvučenou plechovku, větší míč (dítě lokalizuje pohledem).

Využívat zvukové karty živé a neživé přírody; tvořit zvuky z okolí – ťukání lžice, zachrastění klíčů, hrachu či kamínků v plecháčku, šustění igelitu, mačkání papíru.

Manipulovat s obaly od Kinder vajíček, které jsou naplněny různým obsahem, zrakovou percepci podpoříme vybarvením či obalením vajíček do jednobarevných látek (využívám základní barvy).

Hmatová percepce – využívat masážní polštář, termofor, elektrickou peřinku.

Manipulovat s různými předměty – různobarevná klubíčka vln, kolíky na prádlo – připevnit na oblečení (dítě se je pokouší odstranit), barevné drátěnky, papíry, sáčky.

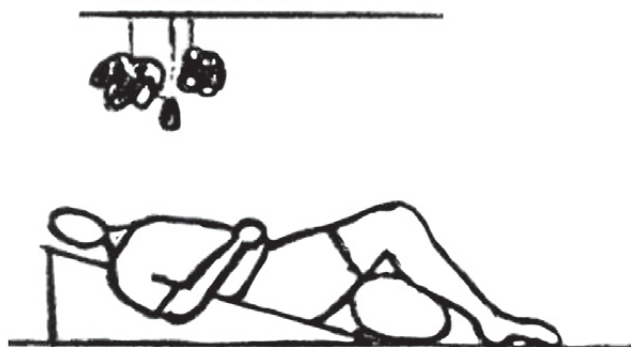
Využívat míčkovou facilitaci – molitanovým míčkem „koulet po těle“.

Využívat hru s vodou – namáčení rukou, stříkání (rozlišovat teplou x studenou vodu); různé možnosti sušení rukou – ručníkem, papírovým ubrouskem, horkým vzduchem; při čištění zubů např. využívat elektrický zubní kartáček (umožňuje i masáž dutiny ústní) – pokud to nebude vadit.

Čichové podněty – aroma lampy a vonné olejíčky.

Hrubou motoriku stimulovat POLOHOVÁNÍM A RYTMICKÝM CVIČENÍM S KONČETINAMI.

A) Poloha supinační



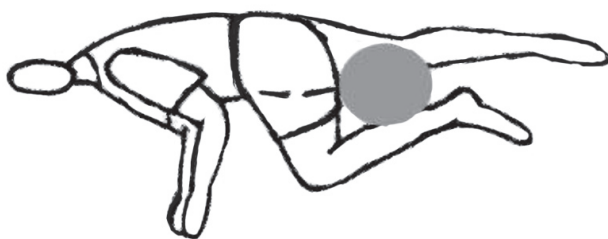
VP – poloha na zádech s podloženým šikmým molitanovým klínem a válcem pod kolena.

Při této poloze dbáme, aby mělo dítě všechny části těla ve středním postavení včetně hlavy (nesmí být posilovány tonicko šíjové reflexy) a nesetrvávaly v patologických pohybových vzorcích. Jsou-li dolní končetiny v extenční spasticitě, podložíme pod kolena válec, eventuelně vložíme polštářek mezi kolena, aby nedocházelo k hyperaddukčnímu postavení stehen.

Leh na zádech v uvedené poloze umožňuje získání nové pohybové zkušenosti, v konečném důsledku má být docíleno *aktivního úchopu a pohybu horních končetin v oblasti střední osy těla.*

Jako u polohy pronační nejprve probíhá nácvik otáčení hlavy za podněty z různých úhlů (více nabízet předměty zprava či zleva než zepředu), motivujeme dítě k aktivnímu úchopu a lokalizačnímu cvičení. Tato poloha je vhodná při manipulaci s jednoduchými nástroji či nástroji z Orffova instrumentáře.

B) Poloha na boku



VP – poloha s uvolněnou svrchní horní končetinou.

Poloha na boku musí být pro dítě pohodlná a stabilní. V této poloze musíme dbát na nakročení svrchní dolní končetiny, kterou musíme zajistit pomocí polštářku nebo terapeutického hada, který je omotaný navíc ještě kolem těla, čímž se zvyšuje stabilita polohy. Spodní noha je natažená nebo mírně pokrčená, hlava se nachází ve střední poloze. Stabilizace v této poloze je důležitá, neboť dítě nesmí přepadávat dozadu ani dopředu, a může se tak více soustředit na manipulaci s předměty. Svrchní horní končetina je tedy uvolněná a připravena k práci.

Poloha na boku upevňuje *aktivní učení*, dovoluje manipulaci se škálou nabízených předmětů odlišných povrchů, velikostí a hmotností (válečky, kroužky, hrkávky, kolíčky), podporuje *úchopovou aktivitu* ve všech jejích fázích, tzn. uchopit, podržet a pustit, zdokonaluje úchop.

Ukázka aktivit v poloze vleže na zádech – rozvoj hrubé, jemné motoriky, vnímání – vše s asistencí.

CÍL	PROSTŘEDKY	CO SLEDUJEME
Dosažení celkového psychického uvolnění.	Povídání si s dítětem, společné skandování říkadel, písniček, poslech oblíbené pohádky či relaxační hudby.	Navázání očního kontaktu, úroveň verbálního projevu.
Posílení šíjových svalů a svalů zdvihačů hlavy.	Přitahování se ke gumovému kroužku.	Aktivní úchop levé a pravé ruky.
Zvýšení pohyblivosti v ramenních kloubech.	Motivace prostřednictvím říkanky „Auto jede...“, točí gum. kroužkem (volantem).	Míru samostatnosti úchopu, činnost obou rukou.
Navození intenzivního pocitu v nosných částech těla a v kloubech vibracemi.	Masážní polštář.	Celkovou reakci, pokud jsou stimulace dítěti nepříjemné, dále je neprovádíme.
Budování tělesného schématu ve spojitosti s nácvikem orientace na vlastním těle.	Kolíčky na prádlo připnuté k oděvu na různých částech těla.	Snahu o sejmutí kolíčků, seznamování s částmi těla.
Navození neobvyklých hmatových vjemů.	Kolébání na mírně nafouknutých míčích umístěných v povlaku, nebo naplnění povlaku mikrot. sáčky.	Snahu o jakýkoliv aktivní pohyb, zda se dítě dokáže patřičně uvolnit.
Seznamování s předměty.	Zavěšené provázky s předměty různých tvarů, povrchů a velikostí.	Pohyb rukou ve středové linii těla.
Navození dobré nálady, uvolnění dolních končetin.	S asistencí činnosti dle říkadel např. „Zvedám jednu nožku, druhou, zatančíme spolu trošku“.	Snahu o jakýkoliv aktivní pohyb, nonverbální a verbální reakce.
Zlepšení koordinace prstů a rukou, zlepšení koncentrace.	Hra s oblíbenou hračkou, hlazení.	Reakce na povely, zapojování paží, koordinaci končetin při pohybu.
Zlepšování obratnosti prstů.	Mačkání barevných drátěnek z umělé hmoty, papíru, sáčku.	Stimulovat hmat.
Masírování prstů a rukou, uvolňování zápěstí a celé paže, rozlišování povrchů.	Mačkání masážního míčku a míčků různých materiálů a velikostí, házení bez cíle.	Zapojování paží, výběrovost míčku, vzdálenost hodu, schopnost zaměřit cíl (na osobu).
Rovnoměrné pohyby obou paží.	Rytmizace s chrastítky nebo prstovými činelkami.	Rytmizaci, úchop.

Poloha vsedě.

Dítě máme před sebou s mírně překříženými dolními končetinami.

CÍL	PROSTŘEDKY	CO SLEDUJEME
Zprostředkování vestibulárních podnětů podél osy a napříč osou těla.	Houpání a kolébání různými směry na klíně, popř. na rehabilitačních míčích za využití rytmyzace.	Celkovou reakci na tělesný kontakt, zprostředkování uvolnění.
Provádění pohybů horních končetin přes středovou osu těla (střídavě, s pomocí).	Motivace říkankou „Řežem dříví na polínka...“.	Uvolnění horních končetin.
Vykonávání pomalých obloukovitých pohybů horních končetin v zorném poli (střídavě, s pomocí).	Motivace říkankou „Tik, tak, hodiny...“.	Koordinaci pohybů očí a hlavy za podnětem.
Provádění flexe a extenze předloktí (střídavě, s pomocí).	Motivace písničkou „Tluče bubeníček, tluče na buben...“.	Uvolnění horních končetin, relaxace, navození příjemné atmosféry.
Nácvik pronace a supinace.	Motivace říkadlem „Tak, tak, všelijak...“, vkládání předmětů do dlaně.	Procvičování úchopů.
Přendávání předmětů z jedné ruky do druhé (s pomocí).	Motivace říkadlem.	Koordinační činnost obou horních končetin, procvič. úchopů.

Poloha na boku – volíme tu stranu, kam míří pohyb dítěte.

CÍL	PROSTŘEDKY	CO SLEDUJEME
Nácvik vizuálního a taktilního vnímání, posílení svalů HK.	Vhazování předmětů do ohranič. prostoru, využívat mluvicí hrnec.	Úchop, koncentrace pozornosti.
Rozvoj jemné motoriky, rozvoj taktilního a zrakového, vnímání.	S asistencí mačkat houbu, manipul. s hadrem, „jezdit“ po balicím papíře; hledat předmět v sypkých materiálech (písek, natrhaný molitan).	Procvičování úchopu, příprava na práci s dlaňovou pastelkou.
Zlepšení koncentrace, rozvoj zrakového a taktilního vnímání.	Hra na schovávanou – hračky jednotlivě schované pod šátkem (průhledným, potom látkou) – odkrývání hračky.	Sledování reakce na podněty.

Další aktivity na podporu motoriky:

Dle potřeby využívat fixační límce, aby nebyly posilovány tonicko šijové reflexy.

Kolem chlapce nakupíme různé ozvučené hračky, které při sebemenším pohybu vyvolávají jemný zvuk; využívat např. zvukovou deku.

Pod hlavu vkládat ploché, nafukovací, ozvučené předměty, např. „bublinkový igelit“.

Vyzkoušet cvičení na rehabilitačních válcích a míčích: *sed rozkročný nebo snožný* – dospělý sedí za dítětem a provádí houpání do stran; všechny pohyby na míčích a válcích začínat jen v nepatrném rozsahu s pomalou změnou, nestřídat je rychle za sebou, dát tělu dítěte možnost zareagovat na změnu polohy.

Využívat některé z cviků dle Veroniky Sherborne – vození na dece, balení do deky, houpání, houpací síť.

Zařazovat dechová cvičení: *dítě vsedě opřeno zády o dospělého* – obě ruce na ramenech, při výdechu obě ruce tlačí směrem dolů; při nádechu hladit paže dítěte směrem nahoru, při výdechu dolů.

Stimulace orofaciální oblasti – nutná dobrá poloha hlavy i poloha těla, orof. masáže provádíme prsty, štětečkem (suchým, mokrým), tyčinkami do uší, které je vhodné dát na chvíli do mrazáku.

Pohyby se provádějí směrem nahoru, jakoby z hlavy ven, každý pohyb provádíme 3×. Nejdříve stimulujeme 3× jednu a potom 3× druhou polovinu obličeje.

- Vycházíme z bodu ve středu brady a po obvodu obličeje směřujeme nahoru ke spánku.
- Začínáme od koutku úst a pokračujeme nahoru ke spánku.
- Výchozí bod u chřípí nosu, pokračuje se nahoru ke spánku.
- Od špičky nosu pokračujeme tahem až ke kořenu nosu.
- Od vnějšího koutku obočí vedeme linku ke kořenu nosu.
- Štětcem, tyčinkou kroužíme kolem úst.
- Od koutku rtu kopírujeme ret do jeho středu – nejdříve jedna strana, pak druhá.
- Kopírujeme spodní ret, začínáme stále z jedné strany, pak z druhé.

2.5.3 Vzdělávání chlapce s MPS IV. typu na střední škole⁶

Základní škola XY

Speciálně pedagogické centrum

Jméno: H. J.

Měsíc a rok narození: srpen 1991

Rodinná anamnéza:

Matka je narozena roku... , dosáhla středoškolského vzdělání, v současné době pobírá příspěvek na péči (pečuje o dva postižené syny). Otec je narozen v roce 19-- , dosáhl středoškolského vzdělání, pracuje ve státní sféře. Bratr J. narozen v roce 1987, stejná diagnóza jako u H.

Osobní anamnéza:

H. se narodil z druhé gravidity matky. Těhotenství bylo fyziologické, porod proběhl v 38. týdnu spontánně. Porodní váha a délka g/cm, nekříšený, bez poruchy porodní adaptace, pozdní nástup laktace, kojený u prsu, v úvodu dočasně alternativně, kojen do 3. měsíců. Samostatná chůze kolem roku. Začal navštěvovat jesle ve dvou letech, mateřskou školu ve třech. Zahájení povinné školní docházky bylo v 6 letech. Na prvním stupni docházel na logopedii. Diagnóza sdělena rodičům ve 12 letech – mukopolysacharidóza typu IV. A. Prodělal operaci kyčelního kloubu, kolena, mízního kanálu. V současné době se pohybuje na invalidním vozíku.

Základní škola

Pro potřeby individuální integrace je pro H. vypracován individuální vzdělávací plán. H. je osvobozen od předmětu tělesné výchovy, při praktických činnostech se účastní pouze teoretické části vyučování. Speciálně pedagogická a psychologická péče je zajištěna osobním asistentem – má dohled na pohyb žáka při škole, zejména v době, kdy se orientuje pouze na invalidním vozíku.

Kompenzační a učební pomůcky – speciální židle, invalidní vozík, 2 sady učebnic (1 doma, 1 ve škole), H. vypracovává zápisy na jednotlivé listy, využívá počítače a internetu (v učebně výpočetní techniky), jsou mu kopírovány zápisy při dlouhodobé absenci způsobené pobytem v nemocnici nebo při bolestech ruky. Spolupráce a pomoc třídního kolektivu je na dobré úrovni.

Spolupráce se zákonnými zástupci žáka – matka každý den dochází do školy pro syna, proto je v neustálém kontaktu s třídní učitelkou i s ostatními vyučujícími. H. je každý den přivážen a odvážen do školy matkou. Během vyučování je pod dohledem učitelů. Po ukončení vyučování jsou žáci odváděni vyučujícím a H. je předán matce.

Pro třídu, kterou H. navštěvoval na 2. stupni ZŠ, byl vypracován speciální program stěhování do učeben tak, aby H. nebyl příliš vystaven náročnému přecházení z učebny do učebny. Stěhování bylo omezeno na co nejmenší míru – pokud se třída stěhovala, pak pouze do speciální učebny, ve které je prováděna výuka odborných předmětů (fyzika, přírodopis, informatika, výtvarná výchova). V učebně měl H. speciální židli, kterou mu spolužáci dopravovali do kterékoliv učebny. Zápisy v hodinách prováděl pouze na listy papíru, aby se minimalizovala váha aktovky. Při větších obtížích měl možnost využít invalidního vozíku (v této době na ZŠ ještě chodil). Vztah třídního kolektivu k H. byl velmi dobrý. Spolužáci se aktivně účastnili pomoci: přenášení speciální židle, aktovky, učebnic a jiných pomůcek. Také dohlíželi, aby se k němu žáci z ostatních tříd chovali ohleduplně. Na druhou stranu v něm nevzbuzovali pocit, že je postižený. H. byl plně zapojen do třídního kolektivu a pro svou vstřícnou a milou povahu byl velmi oblíben.

V roce 2004 byl H. na operaci a nyní se pohybuje pouze na invalidním vozíku. Vzhledem k jeho zdravotním problémům měl často problém dostavit se hned na první vyučovací hodinu a občas kvůli bolestem musel odejít z vyučování před koncem. Na tyto hodiny byla H. poskytnuta ředitelem školy úleva. Jeho absence byla kompenzována vypracováním domácích prací formou referátů z učební látky a dodatečných úkolů po dohodě s vyučujícím příslušného předmětu.

Obchodní akademie

V roce 2006 byl H. přijat na střední školu – Obchodní akademii. Žák doložil při přijetí do prvního ročníku doklady o tělesném zdravotním postižení, podle kterých byl se souhlasem SPC stanoven individuální vzdělávací plán. Součástí integrace je využití asistenta pedagoga. Individuální vzdělávací plán odpovídá potřebám žáka při integraci do běžného kolektivu ZŠ a lze jej bez úprav použít pro práci s ním. H. je velmi zodpovědný, snaživý, ve třídním kolektivu oblíbený.

⁶ Z osobního spisu chlapce nemocného MPS, archiv Společnosti pro MPS

Celkové výsledky jsou spíše nadprůměrné, výborné výsledky, odpovídající zájmu o předmět má H. v informatice. Podobně je úspěšný v chemii, která je pak pro něj z hlediska zdravotního stavu méně uplatitelná. Spolupráce matky se školou je pravidelná a velmi dobrá.

Individuální vzdělávací program

Vydaný k rozhodnutí ředitele školy a zpracovaný v souladu s § 6 a 7 vyhlášky č. 73/2005 Sb. o vzdělávání dětí, žáků a studentů se speciálními vzdělávacími potřebami a dětí, žáků studentů mimořádně nadaných v platném znění.

V souladu s rozhodnutím: OA/P/2009/103/a

Jméno žáka: H. J.

Škola: obchodní akademie XY

Třída: 3. A

Vyšetření SPC k integraci: vydané dne s platností do: vydáno 12. 6. 2006 s platností po celou dobu studia

Kontrolní vyšetření dne: plánováno na říjen 2009 a únor 2010

Učební dokumenty: Obchodní akademie 63-4I-M/004 schválené MŠMT ČR dne 23. 8. 2001 pod č. j. 23 842/2001-23

Úprava vzdělávacího programu:

- výuka bude mít formu denní docházky s respektováním vyšší absence žáka,
- výuka bude zajištěna asistentem pedagoga,
- v případě potřeby bude prodlouženo klasifikační období,
- v souladu s § 67 odst. 2. zákona 561/2004 Sb. bude žák uvolněn:
- z předmětu tělesná výchova po celou dobu studia,
- z předmětu zbožíznalství,
- z předmětu německý jazyk,
- z předmětu matematika.

Speciálně pedagogická a psychologická péče:

Bude probíhat dle doporučení SPC.

Nezbytné kompenzační a učební pomůcky:

Psací prostředky se silnější stopou (cca 200 Kč).

Linkované sešity formátu A5, A4 s výraznými linkami různých šířek (cca 200 Kč).

Pomůcky pro relaxační činnosti – modelovací hmoty, barvy, nůžky, stavebnice (cca 2 000 Kč).

Učebnice:

Základy společenských věd – 100 Kč

Ekonomika – 150 Kč

Účetnictví – 230 Kč

Český jazyk pro 3. ročník SOŠ – 100 Kč

Literatura v kostce – 150 Kč

Čítanka III. k literatuře v kostce – 150 Kč

Celkem 3 200 Kč

Návrh na snížení počtu žáků: není

Účast dalšího pracovníka ve výuce: Asistentka pedagoga

Pracovní náplň:

- Systematická asistence pedagogovi při výchovné práci v oblasti společenského chování, základních pracovních, hygienických a jiných návyků.
- Výchovnou činností prohlubuje u žáka pracovní, hygienické a komunikační dovednosti a návyky.
- Denně procvičuje a upevňuje prvky sebeobsluhy, vede žáka k samostatnosti.

- Doprovází žáka při přesunech po škole, při přesunech na kulturní a sportovní akce.
- Asistuje při odborném výcviku, při turisticko-sportovním kurzu.
- Pomáhá žákovi při úklidu a třídění školních pomůcek.
- Dbá pokynů řídícího pedagoga, spolupracuje s ním, plní výchovně-vzdělávací úkoly.
- Individuálně pracuje s žákem.
- Za nepřítomnosti pedagoga vykonává výchovný dozor.
- Za asistence a metodického vedení pedagoga prohlubuje a rozšiřuje své vědomosti v oblasti speciální pedagogiky.
- Povinně se zúčastňuje všech pedagogických porad, rad a metodických schůzek, třídních schůzek.
- Pomáhá pedagogickým pracovníkům školy při výchovné a vzdělávací činnosti, při komunikaci se žákem, při spolupráci se zákonnými zástupci žáka.

Předpoklad navýšení finančních prostředků:

- Škola bude využívat k zajištění integrace normativní zdroje vázané na daný druh integrace, která podle aktuální potřeby doplní z účelové dotace zřizovatele nebo z běžného rozpočtu,
- Mzdové náklady asistentky pedagoga budou kryty z normativního rozpočtu nebo z účelového příspěvku zřizovatele,
- Mzdové náklady budou poskytnuty pedagogickým pracovníkům formou osobního příplatku za práci většího rozsahu nebo odměny za mimořádnou činnost. V případě činnosti mimo stanovenou pracovní dobu práce vykázána jako přesčasová.
- Pedagogičtí pracovníci mají právo na služební cestu pro zajištění konzultační činnosti. Přitom musí respektovat režim služebních jízd školy a v případě souhlasu použít soukromé vozidlo.
- Náklady na kompenzační, rehabilitační a učební pomůcky celkem 3 200 Kč.

Další informace: žák bylo povoleno opakování ročníku.

Spolupráce se zákonnými zástupci:

Žáka vozí do školy matka. V rámci školy je mobilita zajištěna asistentkou pedagoga, která tuto funkci vykonávala již na ZŠ. Pro školní rok 2009/2010 je stanovena garantem integrace třídní učitelka K. L.

Podíl žáka na řešení problému: maximální snaha o samostatnost.

Jmenovité určení pracovníka poradenského systému spolupracujícího se školou:

SPC při logopedické ZŠ – D. M.

2.5.4 Vzdělávání žáků na základní škole praktické a speciální (sourozenci, MPS III. typu)

Mgr. Jiřina Muchová

Případová studie č. 1: chlapec 14;6 let MPS III. typu

Podklady pro šetření: spisová dokumentace klienta – osobní a pedagogická; součástí jsou zprávy z lékařských, psychologických a speciálně pedagogických vyšetření, rozhodnutí o zařazení, přeřazení a vzdělávání žáka, osobní a katalogové listy žáka, pedagogické hodnocení třídních učitelů ZŠ praktické (dříve zvláštní) a ZŠ speciální (dříve pomocné), diagnostické záznamy, IVP, vysvědčení.

Metody: pozorování, rozhovor s pedagogy, rozbor lékařských, psychologických, speciálně pedagogických a pedagogických zpráv, rozbor diagnostických záznamů a vysvědčení.

Rodinná anamnéza:

Harmonická rodina, chlapec vyrůstá v milujícím a podnětném prostředí, obětavá péče ze strany matky. Spolupráci s rodiči nutno hodnotit jako výbornou.

Otec:

xxx, 44 let, má ukončené středoškolské vzdělání, OSVČ, se svou manželkou má dvě děti.

Matka:

xxx, 41 let, absolventka střední školy, pracuje jako referent České spořitelny, s manželem má dvě děti.

Sourozenci:

Starší bratr – xxx (1991).

Osobní a školská anamnéza:

Dítě je z druhého těhotenství matky.

Prenatální a perinatální období: v dokumentaci chybí konkrétní údaje.

Postnatální období: od raného věku psychomotorický vývoj chlapce jeví známky opoždění, byl v péči neurologa. Ve čtyřech letech, pro nápadnosti v psychickém a motorickém vývoji, vyšetřen klinickým psychologem, navržena péče SPC.

V předškolním věku centrem individuálně integrován ve spádové MŠ, jeden odklad školní docházky přirozený (vzhledem k datu narození), druhý doporučen psychologem pro zřetelné známky pracovní a citové nezralosti (1999).

V šesti letech je schopný se odpoutat od matky, chování je bez zvláštností, objevuje se pouze mírný neklid. Hovoří v jednoduchých větách, sdělí základní údaje, v řeči mnohočetná dyslalie, špatná výslovnost sykavek, má gotické patro. Na pokyn vytleská své jméno, s jinou rytmizací obtíže. Upevněny má základní barvy, s přesností určí rozdíly mezi dvěma předměty. Pracuje s předpočetními vztahy, číselnou řadu jmenuje do deseti, v prostoru se orientuje – určí pojmy nad, pod, vedle, vpředu, vzadu. Částečně zvládá obkreslování geometrických tvarů a písmen, na nízké úrovni je kresba postavy.

Školní rok 2000/2001 (první třída): Nastupuje na běžnou ZŠ, v říjnu pro výukové obtíže psychologicky vyšetřen – **potvrzeno horní pásmo lehkého mentálního postižení, od 2. pololetí doporučen přestup na ZŠ praktickou (dříve zvláštní).**

V květnu 2001 třídní učitelka hodnotí žáka následovně: V říjnu, po nástupu na školu, chyběly pracovní návyky, nedostatečně byly reakce na pokyny pedagoga, neplnil zadané úkoly, v různé míře se projevoval vzdor a negativismus, nedostatky byly v oblasti sebeobsluhy, bál se chodit sám na toaletu. Všechny školní potřeby používal tak, jak ho právě napadlo – místo matematiky si prohlížel slabikář, kreslil do prvouky, schovával se pod lavici, předstíral spánek. Školnímu režimu se přizpůsobil až po šesti týdnech a plnil školní úkoly. V pololetí byl klasifikován známkou 2. V českém jazyce si osvojil pět písmen (slabiky a slova s hláskou M), v matematice počítal v oboru do tří.

Ve druhém pololetí v českém jazyce zvládá čtení probraných písmen a slabik, se slovy má potíže. Pomáhá znázornění slabik obloučky, přesto chybí, nesoustředí se až do konce věty. Větší problémy má v písemném projevu, hlavně u psaní tvarově složitějších písmen. Předem se bojí, nechce psát, tvrdí, že to neumí. Odmítá moji pomoc i radu, často pláče, truceje, pak začne rychle psát, aby to měl za sebou. Zlobí se, když je opis nebo přepis za domácí úkol. Velmi nejistý je při diktátu, většinou se zapojí až v průběhu diktování.

Největším úskalím je matematika. Početní operace v oboru do tří si pamatuje, v oboru do čtyř a pěti hádá. U samostatné práce je schopen se soustředit 3–5 minut.

V březnu chlapec chyběl ve škole čtyři týdny. Po nástupu do školy se jeho chování výrazně zhoršilo, často plakal, odmítal pracovat, byl značně nesoustředěný a unavený, často se předváděl – válel se pod lavicí, napodoboval zvířátka či chrápání. Začal se agresivně projevovat vůči spolužákům. Na napomenutí nereagoval.

V současné době se situace nepatrně zlepšila, ale přetrvává vzdor a negativismus. Motivace, stejně tak i důrazný pokyn, se často míjejí účinkem. Vzdělávací program ZvŠ, i z důvodu krátkodobé koncentrace pozornosti a instability, nezvládá. Pedagog doporučuje pedopsychiatrickou péči.

Školní rok 2001/2002 (druhá třída): Pedopsychiatrem nasazena medikace, ale bez efektu. Ve výuce je vzdorovitý, agresivní, negativistický, učivo 2. třídy 1. čtvrtletí neplní. Největší nedostatky má v matematice. Mechanicky jmenuje číselnou řadu do šesti, pojmům přirozených čísel nerozumí, nemá početní představy, nedovede samostatně počítat ani dle názoru, slovním úlohám nerozumí. S velkými obtížemi se také potýká v českém jazyce – nedaří se psát tvarově složitější grafémy, odmítá přepis, diktáty píše nahodile, co ho napadne (pokud se zapojí). Nedostatky vykazují čtenářské dovednosti – zaměňuje písmena, slabiky i celá slova. Třídní učitel navrhuje přearažení na ZŠ speciální (dříve pomocnou).

Od ledna 2002, na základě psychologického vyšetření a se souhlasem zákonného zástupce, žák **vzděláván dle Vzdělávacího programu pomocná škola.** Na konci 2. třídy ZŠ speciální (pomocné) hodnocen ve všech předmětech jedničkami, přestup byl hodnocen jako optimální, chlapec zklidněn, učivem nepřetěžován.

Školní rok 2002/2003 (třetí třída): V prvním pololetí čte samostatně, plynule a s porozuměním, písmo má úhledné, počítá přesně a pohotově, v učivu předmětu Věcné učení se orientuje. V tělesné výchově je obratný a snaživý, úspěšný je v hudební výchově, kde zpívá, rytmizuje, s malou pomocí plní výtvarné a pracovní činnosti. Výrazný regres ve vývoji třídní

pedagog zaznamenává na konci třetího ročníku. Žák čte, píše a počítá s pomocí, učivo zvládá částečně, zhoršena motorika, ve výchovách vyžaduje vedení.

Školní rok 2004/2005 (pátá třída): Postupně se zhoršující zdravotní a psychický stav chlapce, neovládání učiva v plné míře, vede ředitelství školy k **rozhodnutí vzdělávat žáka dle IVP (leden 2005)** – na základě doporučení SPC a po dohodě s rodiči.

Školní rok 2005/2006 (šestá třída): Objevuje se stereotypní pohyb, zaznamenán regres v řeči, na kladené otázky neadekvátně odpovídá – opakuje poslední slovo či slabiku, žádné písmeno si nevybaví, kresba je omezena na čárání, s pomocí stříhá papír, skládá a lepí, sám pracuje se stavebnicí, na obrazovém materiálu rozpozná domácí zvířata, na sobě ukáže jednotlivé části těla apod. SPC doporučuje změnu vzdělávacího programu a navrhuje **zařazení žáka do třídy s rehabilitačním vzdělávacím programem**.

Kontrolní psychologické vyšetření v červnu 2007 potvrzuje **pásmo těžkého mentálního postižení**. Vzdělávání žáka dle IVP a Rehabilitačního vzdělávacího programu PŠ hodnotí jako adekvátní.

Školní rok 2008/2009 – II. pololetí (devátý rok školní docházky): **Motorika** – chůze velmi těžkopádná – nutný dohled, na vycházky využíván vozík; na zemi s mírnou dopomocí mění polohy, s oporou vstane – přitáhne se rukama, míčem hází bez náprahu, ojediněle ho chytne, s motivací s ním koulí; manipuluje s různými předměty, úchopy částečně přizpůsobuje velikosti a tvaru objektu – dlaňový, prstový, pinzetový, izolovaně používá ukazováček; bere tkaničku, kolíky, po jednom listu otáčí lepoporelo i stránky v informačních letácích, jezdí jezdcem po vytýčených drahách, s pomocí pracuje s modelovacími hmotami a papírem; procvičování grafomotorických dovedností probíhá pouze za individuálního přístupu, s pedagogem zvládne body a různé čáry, pokud pracuje sám, plochu papíru ihned začará, úchop psacího náčiní válcový v pravé ruce.

Řeč/porozumění řeči, adaptivní chování: zpozorní na zavolání, reaguje na změnu intonace hlasu i pozdrav, za zvukem se otáčí; rozumí jednoduchým pokynům („dej“, „sedni si“, „vstaň“); dle fotografií rozpozná členy rodiny, sebe, některé spolužáky, předměty běžné potřeby a zvířata; verbálně se příliš neprojevuje, v kontaktu s druhou osobou si dopomáhá gesty – nonverbálně vyjadřuje souhlas či nesouhlas, na pozdrav odpovídá úsměvem, pokud má zájem o konkrétní pomůcku či hračku, ukáže na ni a vezme si ji; dle nálady vnímá nabízený předmět a manipuluje s ním, se dvěma kostkami bouchá o sebe, na pokyn staví komín, jestliže jedna upadne – nereaguje; přitáhne hračku na provázku, nasune kroužek na pevný hrot (po názorné ukázce); ve třídě se orientuje, v budově školy hůře; dle slov pedagoga rád vybírá kamínky z písku, tleská a rytmičuje s nástroji Orffova instrumentáře.

Sociabilita a citová oblast: aktuálně velmi apatický, do činností se musí motivovat, zdrženlivě se chová k neznámým osobám, obavy má z kontaktu se psem.

Sebeobsluha a hygienické návyky: odkázán na pomoc druhé osoby, trvale v plenách, s asistencí si umývá a utírá ruce; při oblékání a svlékání částečně spolupracuje, umí sundat čepici, s malou pomocí rozepne patent a suchý zip, rozváže tkaničku; potravu ukousne, pomocí prstů jí na kousky nakrájené pečivo, oběd jí lžící (nečistě), pije z hrnku.

Případová studie č. 2: chlapec 16;1 let MPS III. typu

Podklady pro šetření: spisová dokumentace klienta – osobní a pedagogická; součástí jsou zprávy z lékařských, psychologických a speciálně pedagogických vyšetření, rozhodnutí o zařazení, přeřazení a vzdělávání žáka, osobní a katalogové listy žáka, pedagogické hodnocení třídních učitelů ZŠ praktické (dříve zvláštní), diagnostické záznamy, IVP, vysvědčení.

Metody: rozhovor s pedagogy, rozbor lékařských, psychologických, speciálně pedagogických a pedagogických zpráv, rozbor diagnostických záznamů a vysvědčení.

Rodinná anamnéza:

Viz. výše – sourozenec

Osobní a školská anamnéza:

Dítě je z prvního těhotenství matky.

Prenatální, perinatální a postnatální období: rizikové těhotenství ukončeno v 36. týdnu, porod protrahovaný, po porodu dítě čtyři dny v inkubátoru pod kyslíkem. Od raného věku v péči odborných lékařů – neurologa, foniatra, pedopsychiatra, oftalmologa a kožního lékaře. U chlapce diagnostikován dětský atopický ekzém, nedoslýchavost středního stupně.

Rozvoj motoriky se lehce opožďoval, řeč výrazněji. Z toho důvodu vyšetřen BEROU, která potvrdila sluchovou vadu (levé ucho práh slyšitelnosti 30 dB, pravé 50 dB) – kompenzace sluchadly. U chlapce zjištěna také oční vada – mírná dalekozrakost, korekce brýlemi.

Od pěti let v evidenci SPC a ve spádové MŠ individuálně integrován. Adaptace na nové prostředí probíhala velmi špatně – chlapec více jak měsíc plakával, nezapojoval se do hry, kousal si nehty, stále vyžadoval přítomnost matky. Kontakt s cizí osobou navazoval s velkými obtížemi, ojediněle spolupracoval, výrazná byla psychomotorická instabilita, a to i přes nasazenou medikaci pedopsychiatrem. Pro školní rok 1997/1998 doporučen odklad školní docházky z důvodů celkového vývojového opoždění. V prosinci 1997 ve věku 6;7 kontrolně psychologicky vyšetřen – schopnost koncentrace pozornosti malá, objevují se prvky negativismu. Řeč z důvodu mnohočetné dyslalie méně srozumitelná, slovní zásoba na úrovni čtyř let. Graficky napodobí čáru, kolečko, čtverec. Figurální kresba postavy se nedaří, po opakovaném pokynu kreslí sluníčko. Psací náčiní drží v levé ruce. Na žádost rodičů, i s ohledem na sluchovou vadu, navržen druhý odklad školní docházky.

Psychologické vyšetření zaměřené na posouzení vhodného typu školy se uskutečnilo v lednu 1999. Shledáno zlepšení v oblasti sociability – nepláče, nedožaduje se matky, chlapce je však nutno neustále usměrňovat. V řeči zlepšena srozumitelnost, mírně rozšířena slovní zásoba (na úroveň pěti let), větu nedokáže zopakovat. Malý pokrok zaznamenán v grafickém projevu. Číselnou řadu zvládá do pěti, početní představa neutvořena, základní barvy rozpozná. Diagnostikována je **dolní hranice lehkého mentálního postižení**, navrženo zařazení do speciálního školství a vzdělávání dle Vzdělávacího programu zvláštní škola.

Školní rok 1999/2000 (první třída): V září nastupuje na **ZŠ praktickou** (dříve zvláštní). Adaptace probíhá bez větších problémů, pláče pouze první dva dny. Během dne se výrazně projevuje psychomotorický neklid, impulzivní jednání a velmi krátkodobé soustředění. Ve výuce i v sebeobsluze vyžaduje individuální dohled. Neustále, bez zjevné příčiny, se bojí, odmítá sám chodit na toaletu. Velmi důrazně se domáhá zažitého režimu v MŠ, tzn. po velké přestávce chce jít ven, kolem poledne se dožaduje oběda (ve výuce).

Za přímé účasti pedagoga se krátce soustředí. Problémy má se psaním, chybí mu zájem a trpělivost, je podrážděný nebo naopak unavený. Patrně vlivem přetěžování učivem se u žáka objevuje koktavost. Stejně příznaky pozorují rodiče doma při plnění domácích úkolů.

Od 1. listopadu 1999 žák se souhlasem zákonných zástupců přestupuje na **ZŠ speciální** (dříve pomocnou).

Školní rok 2000/2001 (druhá třída): Třídí velké a malé předměty s 2–3 prvky, skládá je dle barvy a tvaru, na dvou obrázcích vyhledá shodné a odlišné prvky, rád pracuje se stavebnicí. V předmětu Psaní se upevňuje držení psacího náčiní, učí se orientaci na řádku zleva doprava. Nácvik čtení probíhá pomocí globální metody. Osvojeny jsou předpočetní vztahy a matematická řada do pěti, dle diktátu píše číslice. Zná základní své údaje (jméno, bydliště), jmenuje členy rodiny, spolužáky, pedagogy. Hovoří v jednoduchých větách, na otázky odpovídá jednoslovně. Školnímu režimu rozumí, ví, kdy je svačina, oběd, kdy nastupuje do družiny.

Školní rok 2003/2004 (pátá třída): Zařazen do **Rehabilitačního vzdělávacího programu pomocné školy**, potvrzeno **pásmo těžkého mentálního postižení**.

Školní rok 2004/2005 (šestá třída): Koncentrace pozornosti max. deset minut. Žák napodobí různé čáry, s individuálním vedením tvary písmen A, I, O i některé číslice. S dohledem vytvoří matematickou řadu 1–10, rozliší plošné tvary – kruh, čtverec, trojúhelník, třídí známé obaly od zboží a základní barvy, dle pokynů ukáže na předměty běžné potřeby a zvířata. Rozumí jednoduchým instrukcím, verbálně poděkuje, zvládá jednoduché logopedické cvičení mluvidel. Ve třídě i v prostorách školy se orientuje.

Školní rok 2008/2009–II. pololetí (desátý rok školní docházky): **Motorika** vykazuje značnou nekoordinovanost, chůze je velmi těžkopádná, s dohledem zvládá shody v obou směrech, na zemi neobratně mění polohy, s oporou vstává; k nejoblíbenějším činnostem patří hry s míčem – házení, chytání, koulení; příjemně se cítí v polohovacím vaku, kuličkovém bazénu a při míčkové facilitaci; neobratně manipuluje s předměty, úchopy částečně přizpůsobuje; grafomotorická cvičení s asistencí, silným fixem se procvičují čáry, bez dohledu plochu papíru začará.

Řeč/porozumění řeči, adaptivní chování: navazuje oční kontakt, usmívá se, zpozorní na zavolání i změnu intonace hlasu; dle nálady reaguje na jednoduché a důrazné pokyny; dokáže se stydět i vzdorovat, jedním slovem („huhňavě“) sdělit své přání, napodobit různé zvuky; ukáže na osobu, kterou má rád, chápe pojmy JÁ × TY, MNĚ × TOBĚ; nelibost vyjadřuje především nonverbálním způsobem – odstrčením, změnou mimiky, boucháním do nábytku, zklidní se u poslechu hudby

či při rytimizaci s nástroji Orffova instrumentáře; vnímá svůj obraz v zrcadle, na fotografiích rozpozná sebe, členy rodiny, spolužáky, pedagogy, předměty běžné potřeby, zvířata, ovoce, zeleninu, ukáže na základní části těla; dobrá je orientace ve třídě, budově školy i zahradě. K oblíbeným aktivitám patří dotykové terapie a canisterapie, se psem se mazlí, češe ho a krmí, ukazuje na jeho části.

Sociabilita a citová oblast: pozornost velmi krátkodobá, vhodné je střídání činností, jinak se zvyrazňuje psychomotorický neklid, bouchá do dveří a má tendence odcházet ze třídy; když něco potřebuje, vyhledá pedagoga.

Sebeobsluha a hygienické návyky: na toaletu odchází s pedagogem, s dopomocí si umývá a utírá ruce; při oblékání pasivní, sám si stáhne čepici a vyzuje boty; u jídla a pití nutný dohled, má tendence se schovávat s talířkem pod stůl a tam jíst, problémy má s polykáním rýže, jí lžící, často musí být dokrmován.

UKÁZKA PEDAGOGICKÉHO HODNOCENÍ NA KONCI ŠKOLNÍHO ROKU 2007/2008 (vysvědčení – devátý rok školní docházky): Ve II. pololetí tohoto školního roku jsi rád chodil do školy a plnil zadané úkoly. V hodinách rozumové výchovy jsme pokračovali v globální metodě čtení, poznávali jsme soubory hygiena, ovoce, zelenina, zvířata, dopravní prostředky, rodina, potraviny. Obrázky jsme přiřazovali k fotografii či stejnému obrázku. Za pomoci asistentky jsi skládal věty pomocí A nebo I. Cvičili jsme prostorovou orientaci ve škole, třídě, šatně, tělocvičně, jídelně a na toaletě. Povídali jsme si o přírodě, změnách počasí, oblečení, květinách, zvířatech. Seznamovali jsme se se základními časovými vztahy – ráno, poledne, večer. Učili se rozlišovat pojmy málo × moc × nic. Prováděli jsme jednoduchá logopedická cvičení, masáže a stimulace mluvidel. Sebeopozorovali se v zrcadle a identifikovali se s fotografií. V hodinách smyslové výchovy jsme manipulovali s předměty odlišných povrchů, seznamovali se s pojmy teplý × studený, suchý × mokrý, lehký × těžký. Pracovali jsme s interaktivní tabulí, kde jsme nejčastěji používali počítačové programy Altík, Gordiho 30 her, omalovánky. I v tomto roce u nás ve třídě probíhala canisterapie. S pejsky jsme si hráli, učili se poznávat části jejich těla, soutěžili jsme s nimi, vodili je na vodítku, házeli jim balónky. V hodinách hudební výchovy jsme poznávali hudební nástroje, zpěv lidových a dětských písní jsme doprovázeli nástroji Orffova instrumentáře, v multisenzorické místnosti Delfín jsme poslouchali relaxační hudbu. V hodinách tělesné výchovy jsme prováděli vycházky do okolí školy, lesa, na dětské hřiště, kde jsme cvičili obratnost. Máš rád hry s míčem, umíš házet i chytat. V hodinách pracovní výchovy jsi na pískovišti stavěl bábovky, přemísťoval písek. Pracovali jsme v keramické dílně, kde jsme hlínu váleli a vykrajovali libovolný motiv. Přeji Ti mnoho úsilí a píle v dalším školním roce.

INDIVIDUÁLNÍ VZDĚLÁVACÍ PLÁN

školní rok 2008/2009

Jméno a příjmení žáka: nar.:

Ročník/rok školní docházky: 10.

Třída:

Třídní učitel:

Asistent pedagoga:

Doporučení k IVP: SPC (jméno pracovníka)

..... dne:

IVP vychází ze schváleného učebního dokumentu: 15 988/2003-24 Rehabilitační vzdělávací program pomocné školy a Individuální vzdělávací plán.

Podpis zákonných zástupců:

IVP vypracoval:

Ve dne:

ředitelka

1. Vzdělávací cíle:

- rozvíjení poznávacích schopností, logického myšlení, paměti, pozornosti,
- vytváření početních představ,
- rozvíjení grafických schopností,
- rozvíjení psychických funkcí prostřednictvím smyslového vnímání,
- rozvíjení jednotlivých smyslových analyzátorů a jejich funkce,
- zdokonalení úrovně motoriky,
- rozvíjení schopnosti komunikace a verbálního projevu,
- zvyšování samostatnosti, soběstačnosti a nezávislosti,
- zdokonalování sebeobsluhy a péče o vlastní osobu,
- vytváření pracovních dovedností a návyků.

2. Metody a formy pedagogických postupů, využívané terapie, koncepty, programy:

Metody:

- metody slovní (vyprávění, vysvětlování),
- názorně demonstrační (předvádění a pozorování, práce s obrazem),
- pojmové učení ve spojitosti s alternativními a augmentativními komunikačními technikami (práce s různým obrazovým materiálem, piktogramy, globální čtení, apod.),
- dovednostně praktické (napodobování, manipulování, produkční metody),
- sociální učení (základy orientace v běžném životě, nejbližším okolí),
- aktivizující metody (situační, didaktické hry),
- komplexní výukové metody (frontální výuka, skupinová výuka, projektová výuka, individuální a individualizovaná výuka).

Formy:

- vyučovací hodina (výklad nového učiva, opakování a fixování, hodnocení, kombinovaná),
- exkurze,
- tematické vycházky,
- výlet.

Terapie, koncepty, programy:

- canisterapie,
- muzikoterapie,
- psychomotorická terapie,
- dotykové terapie,
- míčková facilitace,
- orofaciální stimulace,
- aromaterapie,
- metoda Globálního čtení,
- metoda Veroniky Sherborne,
- metoda Dobrého startu,
- koncept Bazální stimulace,
- metoda Walter Strassmeier,
- program Wilbarger Brushing.

3. Materiální podpora:

- odborná literatura a časopisy,
- dětské časopisy, encyklopedie, obrazový materiál,
- pracovní listy,
- kompenzační a didaktické pomůcky,
- počítač a počítačové programy,
- využití moderního zařízení a vybavení (interaktivní tabule, multisenzorická místnost, vodní postel, kuličkový bazén, keramická dílna, různé rehabilitační pomůcky – rehabilitační míče, válce, Over bally, polohovací pomůcky, apod.),
- Orffovy nástroje a pomůcky k terapiím.

4. Časový rozvrh výuky v týdnu: 20 hodin týdně

5. Obsahové rozvržení učiva na školní rok 2008/2009

Smyslová výchova:

Rozvíjení zrakového vnímání:

- dodržování zásady zrakové hygieny a bezpečnosti,
- skládání předmětů vedle sebe, na sebe, do krabice,
- vnímání velikosti, tvaru a polohy předmětů,
- řazení předmětů podle velikosti, rozlišování pojmů malý × velký, dlouhý × krátký,
- poznávání a třídění předmětů, diferenční cvičení,
- přiřazování shodných plošných tvarů,
- třídění obrázků podle obsahu – květiny, ovoce, zvířata,
- skládání celků z částí,
- vyhledávání shodných barev a jejich řazení vedle sebe, pod sebe,
- cvičení směrové orientace – vlevo, vpravo, nahoře, dole,
- sebezpozorování v zrcadle, napodobování pohybů učitele.

Rozvíjení sluchového vnímání:

- poznávání a rozlišování zvuků s využitím zrakové podpory (zvonek, bubínek, klíče...),
- sluchová cvičení bez využití zraku,
- napodobování různých zvuků,
- poznávání hudebních nástrojů podle zvuku,
- experimentování s jednoduchými hudebními nástroji,
- rozlišování zvuků na ulici, v přírodě,
- rozvíjení smyslu pro rytmus, rytmická cvičení,
- poslech hudby různých žánrů,
- cvičení a hry, v nichž se uplatňuje spojení zvuků s pohybem.

Rozvíjení hmatového vnímání:

- využívání canisterapie (hlazení, česání, krmení, polohování),
- zařazování dotykových masáží,
- hlazení jemnými látkami, „míčkování“, „kartáčování“ apod. – navozování příjemných pocitů,
- poznávání předmětů hmatem s využitím zraku,
- manipulace s předměty odlišných povrchů (hladké × drsné, kulaté × hranaté),
- rozlišování vlastností (teplé × studené, lehké × těžké, suché × mokré, měkké × tvrdé),
- hry s vodou (přelévání, nabírání),
- třídění předmětů a přírodnin.

Rozvíjení čichového a chuťového vnímání:

- rozvoj čichové percepce – nádech nosem, výdech ústy, foukání,
- správné kousání, polykání potravin a pití nápojů,
- rozlišování a určování chuťových vlastností: sladký, slaný, kyselý, dobrý, nedobrý.

Prostorová a směrová orientace:

- orientace v prostoru – nahoře, dole, vpředu, vzadu,
- směrová orientace – řazení předmětů zleva doprava, nad × pod, na začátek × na konec,
- plnění jednoduchých příkazů – dej míč na stůl, pod stůl, vedle sebe.

Rozumová výchova:

Rozvíjení poznávacích schopností:

- procvičování orientace ve třídě, škole a v nejbližším okolí školy,
- znalost jmen spolužáků, učitele, asistenta,
- poznávání předmětů denní potřeby, zvířat a jejich zvuků,

- vztahy mezi lidmi – koho má rád, kdo má rád mne,
- vztahy mezi spolužáky – budeme si pomáhat,
- rozlišení – chlapci × děvčata, pan × paní,
- poznávání a rozlišování piktogramů, obrázků,
- poznávání základních potravin a jídel,
- sociální čtení – poznávání zboží dle obalu a běžně užívaných symbolů (WC, umývárna),
- práce na počítači se speciálně upravenou myší.

Rozvíjení komunikačních dovedností:

- zapojování se do dění třídy, vytváření pocitu bezpečí, jistoty a kladných emočních situací,
- pochopení pojmů já × ty, můj × tvůj, mně × tobě,
- sdělení prosby, potřeby, pozdrav, poděkování, chování u stolu,
- práce s obrazovým materiálem, piktogramy,
- prohlížení dětských knížek, časopisů.

Řečová výchova:

- dechová cvičení,
- jednoduché průpravné logopedické cviky – cviky rtů, jazyka, nácvik správného dýchání, foukání, napodobování zvuků,
- upevňování slovní zásoby, obohacování,
- motivace k slovnímu projevu,
- napodobování zvuků, hlasů zvířat.

Rozvíjení logického myšlení a paměti:

- manipulační činnost doprovázená pojmenováním a komentářem,
- orientace v čase (ráno, poledne, večer, v noci, snídaně, oběd, večeře),
- orientace na řádku, řazení obrázků, doplňování,
- pozorné sledování krátkého vyprávění, poslech hudby – prodlužování koncentrace pozornosti,
- chápání pojmů je × není, chci × nechci, mám × nechci.

Rozvíjení grafických schopností:

- rytmická cvičení – uvolňování paže, lokte, zápěstí,
- cvičení dlaní a prstů, tvoření špetky,
- manipulace s předměty různých velikostí a povrchů – procvičování úchopů,
- čmárání v pískovnici,
- spontánní kresba voskovkami, silným fixem,
- rovnání písmen do řádků.

Pracovní a výtvarná výchova:

sebeobsluha – oblékání a svlékání oděvu, obuvi, úklid na místo, udržování pořádku v osobních věcech,
hygienické návyky – používání WC, mýdla, procvičování samostatnosti u mytí a utírání rukou, čištění zubů, používání kapesníku, stolování – samostatnost při jídle, správné kousání a žvýkání potravy, používání lžice, úklid stolu po jídle,
péče o okolní prostředí – úklid ve třídě, utírání prachu, sklizení ovoce na zahradě, práce s různými materiály, využívání tradičních a netradičních výtvarných technik – vybírání kamínků z písku, skládání kostek a ukládání do stavebnice, krabice, tvarování kuliček z modelíny, keramické hlíny, práce s papírem – mačkání, trhání, lepení, manipulace s tiskátkem, práce s temperovou barvou – roztírání houbou, štětcem, zapouštění klovatiny, práce s látkou – lepení apod.

Hudební a pohybová výchova:

- sluchová, dechová a hlasová cvičení – důraz na správné držení těla při dýchání,
- rytmizace říkadel,
- rytmická cvičení – Orffovy nástroje, různé ozvučené předměty, hra na tělo,
- hudebně pohybová cvičení – hry s říkadly, pohyb podle rytmických doprovodů,
- poslech různých žánrů hudby – poslech spojený s vnímáním rytmu a melodie, relaxační hudba.

Rehabilitační tělesná výchova:

rozvíjení hybnosti – ležení a otáčení na zemi, uvolňování končetin, šíjových svalů, stimulace pohybu v prostoru, změny poloh; chůze do schodů a ze schodů, chůze po nakreslené čáře; jednoduché pohybové hry; cvičení zaměřené na posílení jednotlivých svalových skupin; úchop a manipulace s různým náčiním a pomůckami, pohyb s kinetickými a ozvučenými hračkami; pohybové činnosti v rytmu hudby; hry s míči – kutálení, kopání, házení, chytání; činnosti zaměřené na uvolnění a zklidnění organismu – masáže, relaxace, pobyt v kuličkovém bazénu; zařazování některých sezonních sportů – bobování, stavění sněhuláka, hry na dětském hřišti, turistika,

rozvíjení jemné motoriky – uvolňování horních končetin pomocí rytmických cvičení, masáží a hlazení, rozvoj cíleného pohybu rukou, prstů, procvičování různých úchopů, manipulace s předměty,

rehabilitační cvičení – masáže zad, končetin, dlaní, plosek nohou, pobyt v kuličkovém bazénu, vodní posteli a v multisenzorické místnosti (Delfínku), míčková facilitace, „kartáčování“, cvičení na rehabilitačních míčích, s overbally.

6. Klasifikace, hodnocení žáka: slovní**7. Potřeba dalšího pedagogického pracovníka: není****8. Případné snížení počtu žáků ve třídě: není zapotřebí****9. Předpokládaná potřeba navýšení finančních prostředků nad rámec prostředků státního rozpočtu poskytovaných podle zvláštního právního předpisu: není****10. Závěry speciálně pedagogických, popřípadě psychologických vyšetření: viz dokumentace žáka****Připomínky a doporučení rodičů IVP:**

SPECIÁLNĚ PEDAGOGICKÉ CENTRUM

Pan
XY
Lásková 38
Muchov

Důvěrné!

č. jednací:
vyřizuje: Mgr. P. J.
dne

Ve Zlomově 23. 1. 2006

Doporučení ke vzdělávání žáka se speciálními vzdělávacími potřebami

P. nar. 28. 10. 1992, bytem Lásková 38, Muchov

V evidenci: duben 1997

Datum a místo vyšetření: 8. 1. 2006, v SPC

Škola: ZŠ.....

Třída: šestý rok školní docházky, Vzdělávací program PŠ – střední stupeň

Typ zdravotního postižení (dle §16 odst. 2 zákona č. 561/2004 Sb., o předškolním, základním, středním, vyšším odborném a jiném vzdělávání: **mentální** (těžké).

Vzdělávací program: Rehabilitační vzdělávací program pomocná škola.

Dle výše uvedeného zákona a vyhlášky č. 73/2005 Sb. o vzdělávání dětí, žáků a studentů se speciálními vzdělávacími potřebami a dětí, žáků a studentů mimořádně nadaných **doporučujeme:**

- docházku do školy samostatně zřízené pro žáky se zdravotním postižením;
- vzdělávání dle IVP (§18);
- přítomnost asistenta pedagoga je nutná.

Platnost doporučení pro potřeby statistického výkaznictví od 1. 2. 2006 do 31. 8. 2010.

Prosíme o předání zprávy ZŠ.

psycholog SPC

ředitelka SPC

3 CYSTICKÁ FIBRÓZA

PhDr. Helena Chladová, Mgr. Tereza Tesařová

3.1 Charakteristika cystické fibrózy

Cystická fibróza (dále jen CF), dříve také mukoviscidóza, je **jedním z nejčastějších vrozených dědičných onemocnění**. Je to nemoc chronická, v současné době dosud **nevléčitelná, ale léčitelná**. Nemocní potřebují trvalou péči a pomoc nejen rodiny a zdravotníků, ale i širšího okolí. Proto je třeba, aby o podstatě nemoci a o problémech, které jsou s ní spojeny, vědělo i okolí nemocného. CF se může projevit kdykoliv během života (nejčastěji však v prvním roce věku dítěte). **Projevuje se opakovanými infekcemi dýchacích cest, neprospíváním (špatným přibýváním na váze), dále vysokým obsahem solí v potu a u 98 % dospělých mužů i neplodností**. Nemoc může být provázena dalšími projevy a komplikacemi, které mohou její obraz měnit a ovlivňovat její průběh.

3.1.1 Co se děje v organismu nemocných CF?

CF je dědičné onemocnění způsobené mutací určitého genu. Tento defektní (změněný) gen vede k nedostatečné tvorbě a funkci bílkoviny, která se nazývá CFTR protein a která reguluje průchod iontů chloru (Cl^-), sodíku (Na^+) a bikarbonátu (HCO_3^-) obalem buněk. Na všech sliznicích nemocných CF je pro poruchu funkce CFTR bílkoviny omezeno vylučování Cl^- a zvýšeno vstřebávání Na^+ . To se projeví zejména v dýchacích cestách, v trávicím ústrojí (ve slinivce břišní), v játrech a v pohlavním ústrojí. V dýchacích cestách se tvoří místo čiré tekutiny omývající řasinkový epitel vazký a hustý hlen, který pevně lpí na stěnách sliznice, omezuje pohyb řasinek a hromadí se v dýchacích cestách. Stejně změny se dějí i na sliznicích ostatních orgánů, jejichž vývody může vazký hlen ucpávat. Jeho hromadění a konzistence narušují normální funkci orgánů a jsou příčinou většiny klinických příznaků CF. Jiná situace je v potních žlázách. Ty produkují až pětkrát slanější pot než u zdravých osob.

3.1.2 Jak častá je CF?

Cystickou fibrózu má jedno z 2 500–4 000 narozených dětí. To znamená, že se v České republice narodí každý rok asi 32 – 46 dětí s CF. Každý 26. jedinec u nás je nosičem mutace genu pro CF. Je tedy poměrně vysoká pravděpodobnost, že se dva nosiči setkají – stane se to přibližně v každém 676. partnerství. Takový pár pak má 25% riziko, že bude mít nemocné dítě. Nesporně všechna onemocnění nejsou správně diagnostikována a zcela určitě žije mezi námi mnoho nemocných s CF, kteří jsou léčeni pod jinou diagnózou. V České republice je v současnosti diagnostikováno přibližně 600 nemocných a předpokládá se, že počet všech nemocných se blíží k 1 000. Na podzim 2009 byl zahájen celoplošný screening novorozenců a naprostá většina nemocných dětí je nyní diagnostikována přibližně do konce šestinedělí.

3.1.3 Příznaky CF

Příznaky nemoci a jejich závažnost se u jednotlivých nemocných velmi liší. Postižení dýchacího ústrojí, projevující se především opakovanými infekcemi, je přítomno prakticky u všech nemocných s CF, může se však projevit kdykoli v průběhu života – někdy to **bývá záhy po narození, jindy až v dospělosti nebo kdykoli mezi tím**. Příznaky poruchy trávení, způsobené nedostatečným vylučováním trávicích enzymů, jsou přítomny pouze u 80–85 % nemocných. Nedostatečná tvorba těchto enzymů nemusí vždy být přítomna od kojeneckého období, ale může se rozvinout v pozdějším věku. U 10 % novorozenců s CF se projeví onemocnění hned po porodu mekoniovým ileem, což je ucpání střev hustým sekretem. Vysoký obsah solí v potu má 99 % nemocných, 98 % dospělých mužů je neplodných.

Je důležité vědět, že postižení dýchacího a zažívacího ústrojí spolu úzce souvisejí a ovlivňují se. Nemocný se závažnými respiračními projevy má menší chuť k jídlu, špatně tráví potravu a nepřibývá či dokonce ubývá na váze. Nemocný, který z jakéhokoli důvodu trpí špatným stavem výživy, se hůře vyrovnává s infekcí a jakýmkoli problémem, postihujícím dýchací ústrojí. Je tedy třeba dbát nejen na to, aby se dítě s CF zbytečně nesetkávalo s infekcí a aby dobře pečovalo o hygienu svých dýchacích cest, ale i na to, aby bylo v co nejlepším stavu výživy.

Stručný přehled možných příznaků CF

Dýchací ústrojí:

Obecné příznaky: Kašel (dráždivý nebo s vykašláváním hlenu), zrychlené, ztížené dýchání, dušnost, zastřený hlas, ucpaný nos, soudkovitý hrudník, paličkovité prsty.

Onemocnění postihující dýchací cesty: Opakované záněty vedlejších nosních dutin. Nosní polypy. Opakované nebo chronické záněty průdušek – bronchitidy. Opakované záněty plic – pneumonie.

Trávicí ústrojí:

Obecné příznaky: Neprospívání (většinou při normální chuti k jídlu), velké břicho a relativně tenké končetiny, porucha růstu, objemné páchnoucí stolice, plynatost, bolesti břicha, žluté zbarvení kůže a bělma u postižení jater.

Onemocnění postihující trávicí ústrojí: Porucha zevní sekrece slinivky břišní. Opakované záněty slinivky. Cukrovka. Mekoniový ileus (u novorozence). Distální intestinální obstrukční syndrom (ucpání střeva zahuštěným obsahem). Výhrěz konečníku. Strikтуры střeva. Jaterní postižení někdy vedoucí až k cirhóze. Žlučnickové kameny. Gastroezofageální reflux.

Potní žlázy:

Nápadně slaný pot. Metabolický rozvrat (šok) při vyšších ztrátách solí potem.

3.1.4 Průběh a prognóza

Průběh onemocnění bez zavedené léčby přináší časté exacerbace respiračních infekcí, postupnou ztrátu funkční plicní tkáně se selháváním dýchání, neprospívání, podvýživu, rozvoj cirhózy jater, diabetu, osteoporózy.

Průběh onemocnění se zavedenou léčbou: Cílem léčby je oddálení rozvoje komplikací a udržení co nejlepšího stavu funkce plic a dobrého stavu výživy. Střední věk přežití je v současné době ve vyspělých státech okolo 37 let.

3.1.5 Léčba

CF je chronická nemoc, kterou je třeba léčit trvale, neboť zatím ještě neexistuje metoda, která by ji vyléčila. Cílem léčby je udržet nemocného a především jeho plíce a dýchací cesty co nejdéle v dobrém stavu. Moderní léčba CF je označována za agresivní. To znamená, že používá velkého množství léků a často ve vysokých dávkách. Zásadně má rodina dítěte s CF vést tak normální život, jak jen jí to nemoc dítěte dovoluje. Hojný pobyt a pohyb na „čerstvém“ vzduchu je pro dítě s CF ještě důležitější než pro zdravé dítě. Sport slouží jako pomoc v očišťování dýchacích cest (protože podporuje odkašlávání) i k posílení svalů a tělesné kondice. Je prokázáno, že děti, které jsou tělesně zdatnější, mají mnohem lepší vyhlídky než děti nevykonné.

3.1.6 Léčení onemocnění dýchacího ústrojí

Léčení infekcí dýchacích cest spočívá především v podávání antibiotik. U dětí s CF se s léčbou antibiotiky začíná podstatně dříve a podávají se déle a ve vyšších dávkách než u zdravých dětí. U nemocných s CF je třeba zasáhnout okamžitě, aby infekce a zánět nemohly udělat na plicích nenapravitelné změny. Často se antibiotika nasazují i u virových infekcí, na které přímo neúčinkují. Pomáhají však v zárodku vymýtit bakteriální infekce, které na virózy bezprostředně navazují.

Pro nemocné CF je typické riziko osídlení plic několika specifickými bakteriemi, které se neusidlují v dýchacích cestách zdravých lidí a nejsou pro ně ani nebezpečné. Ve skupině nemocných CF však hrozí riziko epidemie těmito bakteriemi, a proto jsou od sebe jednotlivé skupiny pacientů i jednotliví pacienti striktně separováni a ošetřováni zcela odděleně (v jiné místnosti a v jiný den), a to jak při ambulantních kontrolách, tak při nutnosti hospitalizace. Při náhodném setkání CF nemocných je doporučeno dodržovat vzdálenost minimálně na délku natažené paže dospělého člověka. Vzájemné potkávání mezi pacienty se však velmi nedoporučuje a veškeré společné aktivity nemocných jsou proto vyloučené.

Bakterii *Pseudomonas aeruginosa* („pseudomonáda“) se velmi dobře daří ve vlhkém prostředí, zejména ve vodě, která je nějak znečištěna lidmi, a dále v půdě. Může se množit všude, kde je vlhko a minimálně pokojová teplota. Zdrojem této bakterie mohou být např. sifony vodovodních zařízení či WC, nedostatečně chlorované bazény, odpařovače na ústředním topení, zubařské vrtačky apod. Do vzduchu se mikrob dostane v okamžiku, kdy vznikne aerosol, to znamená, že se vytvoří velice jemné vodní částice, které okem nepostřehneme, např. pustíme-li do výlevky vodu nebo spláchneme-li WC. V drobných kapičkách vody se pseudomonáda dostane do vzduchu a nemocný s CF ji může vdechnout. Ve vzduchu však dlouho nevydrží a zahyne. U nemocných s chronickou infekcí této bakterie se zahájí po prvním pokusu o zlikvidování

mikroba „běžnými prostředky“ léčba antibiotiky do žíly (intravenózně čili i. v., „ívěčka“), podávanými po dobu 14 dní každé tři měsíce. Tato léčba se při chronické pseudomonádové infekci opakuje pravidelně čtyřikrát ročně i v případě, že stav nemocného je dobrý a nemocný nevykazuje projevy infekce. V mezidobí mezi i. v. léčbou pacienti denně inhalují navíc inhalační antibiotika.

Nejobávanější **bakterie z komplexu *Burkholderia cepacia* („cepácie“)** mohou způsobovat těžkou infekci, bývají rezistentní na většinu dezinfekcí a antibiotik a nejčastější z jejích forem je kontraindikací k zařazení na transplantaci plic. Nemocný s CF se bakterií může infikovat ze zevního prostředí nebo kontaktem s jiným nemocným. Při jejím prvním zachytu se okamžitě zahájí pokus o zlikvidování infekce intravenózní léčbou antibiotiky. Chronická infekce se vzhledem k rezistenci na antibiotika neléčí opakovaným pravidelným podáváním antibiotik. Léčba se ponechává pouze na akutní zhoršení projevů trvalé infekce.

Každodenní domácí léčebnou péčí je snaha o udržení průchodnosti dýchacích cest – hustý hlen je třeba zkapalnit, aby mohl být vykašlán a plíce se udržovaly „čisté“. Ředění hlenu se provádí inhalacemi léků, které se tak dostanou přímo na místo, kde mají účinkovat, tedy do jemných průdušinek nebo až do plicních sklípků. Dobrou techniku inhalací učí nemocné i jejich rodiče ihned po stanovení diagnózy fyzioterapeut a poté ji pravidelně kontroluje a upravuje podle věku a zdravotního stavu nemocného. Formou inhalací se podávají léky zředující hlen (mukolytika), antibiotika, léky rozšiřující průdušky (bronchodilatancia) a protizánětlivé léky, především kortikoidy.

Léčebná rehabilitace zahrnuje dechovou fyzioterapii a pohybovou léčbu. První má bezprostřední, většinou expektorační (odhleňovací) efekt. Druhá slouží k postupné adaptaci organismu na tělesnou zátěž a projevuje se zlepšováním fyzické kondice i celkové odolnosti.

U nemocných s těžším postižením, kde plíce nedokáží plně okysličovat krev, se přistupuje k domácí kyslíkové terapii. Provádí se pomocí tzv. koncentrátorů kyslíku (fungují na elektrický proud a „vyrábí“ kyslík z okolního vzduchu) nebo pomocí kapalného kyslíku dodávaného domů pravidelně v lahvích (s možností naplnit si menší cestovní lahev). V pokročilých stádiích nemoci, kdy selhává předchozí soustavně prováděná léčba a stav nemocného se zhoršuje natolik, že není naděje, že by žil déle než 1–1,5 roku, se rozhoduje o řešení této závažné situace možností zařadit pacienta na čekací listinu k transplantaci plic.

3.1.7 Léčení onemocnění zažívacího ústrojí

Léčení spočívá v úpravě stravy (v dodržování vysokokalorické diety), v podávání pankreatické substituce (tj. v náhradě chybějících enzymů slinivky břišní), vitamínů a v léčení případných komplikací.

Strava dítěte i dospělého s CF musí být plnohodnotná, má obsahovat o 40–50 % více energie (kalorií) než strava zdravého jedince téhož věku. 45 % kalorického příjmu přitom mají hradit tuky, jejichž výhodou je, že v malém objemu dodají maximum energie. Nemocní CF jedí obvykle šestkrát denně. Pokud se nemocnému nedaří přijímat dostatečné množství kalorií a nepřibývá či dokonce ubývá na váze, dostává navíc podpůrné přípravky enterální výživy (nejznámější Nutridrink) obsahující základní složky potravy ve zjednodušené – jakoby již natrávené – formě, obohacené vitamíny a stopovými prvky.

Pokud se stav výživy ani touto cestou neupraví, přistupuje se k méně příjemným možnostem jako je výživa tzv. nazo-gastrickou sondou, tj. sondou, kterou se nemocnému dítěti večer zavede nosem do žaludku a kterou mu pak v průběhu noci kape do žaludku výživný roztok. Dalším způsobem je sonda, která se malou operací zavede břišní stěnou přímo do žaludku. Nazývá se perkutánní endoskopická gastrostomie, zkráceně PEG. Tato sonda se přichytí ke kůži, uzavře patentním závěrem a během dne zůstává uzavřena. Večer se závěr otevře a napojí se na něj hadička, kterou celou noc kape pomocí pumpy výživný roztok přímo do žaludku nebo do střeva.

Před každým jídlem užívají nemocní CF tzv. pankreatickou substituci (náhradu enzymů slinivky břišní). Enzymy je třeba brát ke každému jídlu s výjimkou čistého ovoce.

I při dostatečné substituční léčbě je nutno dětem s CF dodávat vitamíny, které jsou rozpustné v tucích, tedy vitamín A, D, E a někdy i K.

Nemocní CF nesmí zapomínat na dostatečný přísun tekutin (nejméně 2 litry denně) i solí, hlavně v horkém počasí. Jinak hrozí rozvrat vnitřního prostředí či zahuštění střevního obsahu a žluči a zhoršení uvolňování hlenu z dýchacích cest. Je dokázáno, že děti s CF špatně odhadují svou potřebu tekutin. Při zvýšeném pohybu zejména v teplém počasí je třeba děti s CF vysloveně nutit k příjmu tekutin.

Součástí léčby jsou také preventivní opatření dodržovaná v domácnosti (popsaná podrobně v následující kapitole Specifika domácí péče u nemocného CF) a opatření mimo rodinu, mezi něž patří nedoporučení k návštěvě kolektivních dětských zařízení (kromě předškolního roku) a omezení používání prostředků hromadné dopravy a návštěvy uzavřených prostor s větší koncentrací lidí (jako jsou kina, divadla) v době zvýšeného výskytu virových infekcí dýchacích cest.

3.2 Specifika domácí péče u nemocného s CF

Rodina s dítětem s CF žije stejně jako rodiny se zdravými dětmi, s tím rozdílem, že musí do svého denního programu včlenit úkony spojené s léčbou dítěte a určitá, zejména hygienicko-epidemiologická omezení.

Řada rodin zvládá rodinný život včetně aktivního trávení volného času skloubit s nemocí dítěte. Míra omezení záleží primárně na závažnosti průběhu onemocnění u konkrétního dítěte, na jeho aktuálním zdravotním stavu a v neposlední řadě také na přístupu rodiny k nemoci jejího člena, dítěte.

„Den s CF“ začíná prozaicky – rodič jde jako první spláchnout toaletu (vždy s přiklopeným víkem), eventuálně i „onu“ místnost vyvětrat. Pak jde ošetřit ostatní odpady a vlhká místa v bytě dezinfekcí s chlórem (Savo, Chloramin), neboť pouze ty spolehlivě ničí bakterie pseudomonády a cepálie.

Poté rodiče chystají dětem vysokokalorickou snídani a svačinu do školy a připravují dítěti inhalátor. Děti nemocné CF obvykle nejedí rády nebo dokonce trpí nechutenstvím. Připočteme-li, že takto nemocné dítě má sníst o polovinu více, než jeho zdravý vrstevník, vychází nám dlouho trvající dohled nad tím, aby se dítě co nejlépe nasnídalo. Ke každému jídlu dostává dítě trávicí enzymy v kapslích v množství odpovídajícím snědenému jídlu. Ráno také dítě dostane vitamíny potřebné doplňovat u CF (rozpustné v tucích, tedy A, D, E, K), případně další léky jako jsou antibiotika a probiotika.

Samotná inhalace (jedné inhalované látky) zabere přibližně 20 minut, u nejnovějšího typu inhalátoru, který nehradí pojišťovna a stojí přes dvacet tisíc korun, méně. Poté následuje dechová rehabilitace s flutterem /čti flatrem/ (nebo acapellou /čti akapelou/) a případně další dechová a kondiční cvičení trvající odhadem do půl hodiny. Z pohybových aktivit vhodných pro odhlnění se doporučuje zejména skákání na trampolíně nebo hopsání na gymbalónu. Rodiči pak zbývá ještě připravit inhalátor a dechové pomůcky na odpolední inhalaci. Inhalátor, tedy jeho část zvaná nebulizátor (tj. ta, kterou dítě dává do úst a v níž je nalita inhalovaná látka) a ostatní pomůcky je třeba po každé inhalaci vyčistit, vydezinfikovat varem nebo použitím parního sterilizátoru a uložit tak, aby nejlépe vyschly dosucha. Tato příprava zabere do půl hodiny.

Ve škole rodič zprostředkovaně přes paní učitelky monitoruje, jak dítě svačí, zda bere k jídlu odpovídající množství enzymů a jak je postaráno o hygienická pravidla v souvislosti s rizikem infekce bakteriemi. Na oběd dítě buď dochází do školní jídelny a dohání zvýšenou potřebu kalorií dalšími „chody“, nebo chodí na vysokokalorický oběd domů.

Odpoledne čeká dítě kromě odpolední svačiny další inhalace s dechovou rehabilitací (rodič opět zajišťuje péči o inhalátor). Většina dětí inhaluje odpoledne navíc lék Pulmozyme, po kterém následuje pauza v trvání jeden a půl až dvě hodiny a teprve poté následuje dechová rehabilitace.

K večeru by mělo dítě stihnout večeři, třetí inhalaci s rehabilitací (ne těsně před spaním, aby jej v noci nedráždilo ke kašli) a nejlépe také druhou večeří.

Poslední člen rodiny, který zůstane vzhůru, dokončí denní koloběh života rodiny dezinfekcí toalety a odpadů, aby v nich mohl pomocník chlór likvidovat přes noc zákeřné bakterie...

V určitých případech může probíhat v domácím prostředí také intravenózní léčba dítěte antibiotiky (takzvaná „ívěčka“). Děti, které mají plíce osídlené pseudomonádou, chodí každé tři měsíce na čtrnáctidenní přelčení vysokými dávkami nitrožilně podávaných antibiotik do nemocnice. Pokud to schválí lékař a jsou-li rodiče zdatní, může tato léčba probíhat i doma. V nemocnici zavedou dítěti kanylu a rodič zajišťuje sterilní podávání antibiotik podle indikace lékařem (obvykle třikrát denně). V případě potřeby výměny kanyly dojde rodič s dítětem do domluveného zdravotnického zařízení. Během této doby zůstává většina dětí doma s klidovým režimem, ale některé docházejí do školy s přihlédnutím k určitým omezením daným zavedenou kanylou a případnou větší únavou dítěte způsobenou podáváním antibiotiky.

3.2.1 Kompenzační a rehabilitační pomůcky

Děti s CF nepotřebují specifické pomůcky pro školní výuku. Z pomůcek pro vzdělávání jim mohou posloužit – stejně jako jiným dětem – různé pracovní sešity či cvičebnice pro případ, že zameškávají ve škole a je potřeba, aby si doplnily chybějící učivo v mimoškolním čase. Děti s CF však používají denně rehabilitační pomůcky pro dechovou rehabilitaci a kondiční cvičení.

Mezi pomůcky denní potřeby u dětí s cystickou fibrózou patří zejména inhalátor a pomůcky k dechové fyzioterapii flutter, případně acapella.

Od zdravotní pojišťovny dostává nově diagnostikované dítě inhalátor Pari Boy. Později řada dětí dostává lék Pulmozyme (ředí lépe hnisavý hlen v dýchacích cestách), který se inhaluje na výkonnějším (a bohužel také větším a těžším) inhalátoru

Pari Master. Značná část rodin si pořizuje na vlastní náklady s příspěvkem od Klubu nemocných CF nejmodernější inhalátor Pari eFlow /čti íflou/, který je rychlejší, malý, skladný a funguje i na tužkové baterie.

U všech typů inhalátoru se po každé inhalaci čistí a dezinfikuje část zvaná nebulizátor vyrábějící z tekutého léku „mlhu“, kterou nemocný vdechuje. Tuto součástku drží nemocný v ústech a je proto nezbytně nutné dbát na její dezinfekci. Při neprovádění dezinfekce vdechuje nemocný zpět do plic bakterie, které se mohly pomnožit na neošetřené pomůcce.

Čištění nebulizátoru se provádí omytím v teplé tekoucí vodě. Dezinfekce se provádí nejčastěji varem po dobu patnácti minut v horké vodě, nebo za použití domácího parního sterilizátoru (parní sterilizátor kojeneckých lahví). Po dezinfekci je třeba pomůcky nechat důkladně vyschnout a uložit na bezprašné čisté místo.

Pomůcka k dechové fyzioterapii flutter (příp. acapella) se používá po každé inhalaci. Dechová cvičení, při nichž se různými technikami fouká do těchto pomůcek, umožňují posouvání zředěného hlenu dýchacími cestami vzhůru tak, aby hleny mohly být odkašlány („hlen ven“). Také tyto pomůcky se pravidelně dezinfikují.

Dalšími pomůckami používanými k lepšímu odkašlání hlenu jsou trampolína, gymbalón nebo různé dechové trenažéry.



inhalace s inhalátorem Pari eFlow Rapid



inhalace s inhalátorem Pari Boy



dechová pomůcka acapella choice



dechová pomůcka flutter

3.3 Specifika posuzování SVP u CF

Děti s CF navštěvují školské zařízení většinou v režimu, který je identický s režimem dětí zdravých.

Školní příprava začíná vlastně již v předškolním věku – v **mateřské škole**, resp. v jejím posledním roce, který je velmi důležitý pro zdárné nastartování úspěšné školní kariéry dítěte s CF. Tento fakt vlastně platí obecně, ale u dětí s CF zvláště, protože běžná docházka do MŠ se u nich z důvodu nežádoucího kontaktu s infekcí spíše nedoporučuje. Zázitek práce v kolektivu a pod vedením dospělého a pravidelný kontakt s vrstevníky je tedy u nich spíše výjimkou. Proto, je-li dítě v dobrém stavu výživy a nestůně-li častými infekcemi dýchacích cest, by mělo rok před nástupem do první třídy předškolní přípravou v MŠ projít, alespoň na dopolední program.

Léčebně rehabilitační režim, který dítě s CF musí dodržovat, se dotýká provozu mateřské školy zvláště v ohledu hygienickém. Je třeba, aby jej učitelky znaly a věděly, co a jak zařídit a jak uspořádat podmínky ve třídě s ohledem na nemocné dítě.

Ústředním požadavkem hygienického režimu v kolektivním dětském zařízení je potřeba zajištění dezinfekce WC a umývárny ráno před příchodem dítěte do MŠ.

Při zaměstnáních v MŠ je doporučeno vyhýbat se práci s cibulí (uvádí se, že v zahnívajících cibulích se vyskytuje cepácie) a se zeminou obecně (zasazování květin, jejich ošetřování, setí semínek, apod. v rámci výchovných zaměstnání). Úzkostlivější rodiče nesouhlasí ani s tím, aby dítě docházelo na keramiku, i když zde snad žádné nebezpečí pro dítě nehrozí.

Problémy s trávením a nechutenstvím, které se hojně vyskytují u dětí s CF, představují další okruh, který je třeba v MŠ ošetřit a dbát na něj. Učitelka MŠ dává dítěti s CF před každým jídlem trávicí enzymy a k tomu potřebuje vědět, kolik kapslí má dítě ke kterému jídlu dostat.

Starost rodičů o vydatnost jídla by měla být „jištěna“ možností přinášet si do MŠ po dohodě s učitelkou jídlo navíc, např. oblíbené jogurty, tučnější sýry, ochucené tvarohy, šunku, apod.

Plavání v bazénu s dobře chlóvanou vodou v rámci MŠ není pro děti s CF zakázáno, ale je třeba opět dodržovat určitá pravidla – dítě by mělo rychle projít sprchami (ev. navíc s rouškou) a nezdržovat se zde, mělo by se chránit prochlazením víc než děti zdravé a mělo by pobyt a pohyb ve vodě regulovat samo na základě toho, jak se cítí, jak mu stačí síly.

Saunování je pro děti s CF přímo zakázáno, mohlo by je ohrozit na životě vzhledem k velkému úbytku soli potem, a tím rozvrácením iontové rovnováhy v organismu.

Posuzování školní zralosti u dětí s CF se neděje plošně – tj. ne každé dítě s CF musí projít psychologickým vyšetřením.

O tom, zda dítě nastoupí nebo nenastoupí „v termínu“ do první třídy, spolurozhodují v podstatě tři ukazatele – tělesná, fyzická zdatnost a zralost, stav základního onemocnění (frekvence infekcí dýchacích cest, úroveň plicních funkcí) a psychologická a sociální zralost. Posouzení školní zralosti je tak výslednicí pohledu rodičů, učitelky MŠ a případně psychologa (logopeda), který s dítětem dlouhodoběji pracuje nebo realizuje jednorázové vyšetření školní zralosti s použitím standardních testových metod.

Úroveň schopností u dětí s CF bývá často vlivem systematické péče rodičů kvalitní ve složce poznávací – informace, slovní zásoba. Naproti tomu sociální, emoční zralost a úroveň spolupráce bývají v porovnání se stejně starými zdravými dětmi horší (méně kontaktů s vrstevníky, větší fixace na rodinu, obtížnější adaptace na změny).

S nástupem dítěte do první třídy se výrazně mění jeho postavení. Hru vystřídá systematická práce v podobě cíleného vzdělávacího procesu. Navíc je požadován výkon (a to jak školou, tak rodiči), který je hodnocen, a jeho prostřednictvím jsou žáci posuzováni jako horší nebo lepší. Toto srovnávání začínají děti velmi rychle vnímat a má vliv na prožívání vlastního sebeobrazu a na prožívání sebe sama.

Při nástupu do školy doporučujeme rodičům dítěte s CF, že je třeba uvědomit vedení školy (písemně) a třídního učitele/učitelku dítěte o tom, že je dítě nemocné a jaká má omezení.

Doporučuje se, aby rodič dítěte s CF na první schůzce rodičů informoval také rodiče ostatních spolužáků o onemocnění dítěte a jeho projevech. To je důležitý krok hlavně z toho důvodu, že dítě s CF trpí často kašlem nebo prostě musí vykašlat hustý, vazký hlen, který ho dráždí v dýchacích cestách. Kašel by nemělo potlačovat a platí jednoznačné doporučení – „hlen ven“. Stává se, že v případě neinformování se spolužáci od kašlajícího dítěte odtahují z obavy, aby je nenakazilo. Děje se to často na rozumné doporučení rodičů, které je neseno správnou úvahou o ochraně vlastního dítěte před infekcí. Často je to pak první krok ze strany třídního kolektivu k vyloučení dítěte s CF ze svého středu. Sdělení rodičům spolužáků o tom, že kašel dítěte s CF není pro jejich děti ohrožující, je proto zásadní.

Druhou věcí, kterou doporučujeme vyučujícím, je v rámci třídnické hodiny uspořádat povídání – besedu s dětmi o CF. Dítě si přinese pomůcky, které běžně denně používá, aby mohlo fungovat ve škole a v životě a porozpráví o tom, co musí všechno vykonat pro své zdraví a pro to, aby se mohlo účastnit školy a dalších aktivit. Tento exkurz lze zrealizovat však jen se souhlasem dítěte samotného a připadá v úvahu spíše v mladším školním věku, kdy je dítě ještě přirozeně sdílné

a neostýchá se hovořit otevřeněji o tom, čím je „výjimečné“. Je-li dítě diagnostikováno později, což se také někdy stává, je v pubertálním období již většinou takové věci nenakloněno a o jeho onemocnění ví více pouze jeho nejbližší kamarádi.

Co se týká průběhu vyučování, je třeba mít na paměti, že dítě s CF mívá často problémy se soustředěním, ruší ho téměř stále přítomné dráždění ke kašli nebo přímo kašel jako takový. Mělo by také v zájmu zbavování se hustého hlenu, který je živnou půdou pro bakterie způsobující záněty dýchacích cest, odkášlat a vyplivávat hlen do papírových kapesníků. To vše negativně ovlivňuje pozornost a některé další kognitivní funkce jako je krátkodobá paměť, složka úchovnosti dlouhodobé paměti, kvalita zrakového a sluchového vnímání. Kašel a vše kolem jeho ošetření také vede k větší unavitelnosti a vyčerpání centrální nervové soustavy u dítěte s CF, takže jeho „nasazení“ v průběhu hodiny i dále v průběhu celého vyučování může významně kolísat.

Některé děti s CF se stydí kašlat a hlavně plivat hlen do kapesníku před spolužáky. Doporučuje se proto, aby měly místo pokud možno v řadě u dveří nebo prostě poblíž východu ze třídy na chodbu tak, aby mohly kdykoli ze třídy odejít, odhlenit a odkášlat venku. Místo u dveří je také „strategicky“ výhodné proto, že děti s CF někdy potřebují častější návštěvu WC. Týká se to zvláště velké potřeby nebo prostě jen uvolnění plynů, které vznikají v průběhu trávení a které páchnou intenzivněji, než je tomu u zdravého člověka. I toto se může následně stát důvodem posměchu spolužáků nebo i důvodem šikany.

Doporučuje se také, aby děti měly dovoleno dojídat svačinu ještě začátkem vyučovací hodiny, protože to často v průběhu přestávky nestíhají. Měly by mít možnost také se kdykoli napít. Pitný režim je velmi důležitý z důvodu ředění hustého sekretu v dýchacích cestách, i z důvodů prevence dehydratace a rozvratu metabolismu způsobené ztrátami solí.

Mezi skupinou nemocných CF se stejně jako ve zbytku populace vyskytují děti se specifickými poruchami učení ve smyslu dyslexie, dysorthografie, dyskalkulie. U nich se pak ovšem všechny výše zmíněné vlivy na příslušné kognitivní funkce nejen sčítají, ale rovnou násobí, takže dítě s CF, i lehkým průběhem dysporuch a navíc ještě s indispozicí ADHD, je třeba vnímat jako adepta na integraci par excellence.

Děti s CF vzhledem ke své náchylnosti k infekcím dýchacích cest – a to někdy i v rámci prevence (např. chřipkové období) – často absentují. Jsou-li v domácí péči, pak je prospěšná domluva rodiče s vyučujícím ohledně úkolů a nově probírané látky s možností např. elektronického zasílání v dohodnutých intervalech. Děti někdy mohou ve škole využít i nošení roušky pro ochranu před infekcí, ale toto řešení je pouze krátkodobé a není příliš samotnými dětmi oblíbené.

Jestliže je dítě hospitalizováno, většinou při hospitalizaci delší než týden nebo při opakovaných hospitalizacích, začíná probíhat výuka na lůžku a její výsledky zasílá škola při lůžkovém zařízení kmenové škole k započítání do celkové klasifikace žáka. Stůně-li dítě doma a toto stonání trvá dlouho – týdny nebo měsíce, pak by v rámci integrace měla být domluva s vyučujícím o jeho návštěvách v domácím prostředí dítěte v nějakých vzájemně vyhovujících intervalech.

Vzhledem k tomu, že děti s CF mají ráno před odchodem do školy řadu povinností navíc, je někdy nutné podle podmínek, k nimž např. patří i způsob dopravy dítěte do školy, upravit čas příchodu do školy. Některé děti tak začínají až druhou vyučovací hodinou – buď všechny dny v týdnu na určitou dobu, nebo jen v určité dny, to vše podle domluvy s vyučujícím a vedením školy.

V tělesné výchově by dítě s CF mělo fungovat podle svých sil a možností. Nedoporučují se běh na delší trať a některá zátěžová posilovací cvičení. Práce na pozemcích, v dílnách, v laboratořích, apod. je rovněž třeba přizpůsobit omezením dítěte.

Účast na společných akcích se spolužáky – školní výlety, školy v přírodě – jsou možné a většinou jsou věcí úzké spolupráce mezi vyučujícím a rodiči nemocného dítěte.

Pro účely dobrého informování vyučujících o onemocnění CF a o nakládání s ním v rámci vyučovacího procesu byla Klubem nemocných CF vydána informační brožura, kterou rodiče předávají třídnímu učiteli dítěte.

3.4 Přehled obligatorních vyjádření SPZ obvykle používaných u CF

3.4.1 Poskytnutí informace a poradenské pomoci

Této informace se dostává rodičům dětí nemocných CF často přímo prostřednictvím psychologa nebo sociální pracovníce svépomocné neziskové organizace – občanského sdružení Klubu nemocných CF.

Informace je poskytována v konkrétních případech, kdy zdravotní stav dítěte a jeho způsobilost účastnit se školní práce a docházky nebo vůbec navštěvovat školu v obvyklém režimu je nějakým způsobem změněna.

Psycholožka Klubu se většinou po domluvě s rodiči dítěte spojí s příslušnou PPP nebo SPC a na základě ústní dohody s tamním pracovníkem mu zasílá písemnou zprávu. V ní jsou uvedeny jednak všechny obvyklé informace obecného charakteru ohledně onemocnění CF a dále i specifické informace týkající se daného dítěte.

I nadále pak funguje (více či méně) spolupráce mezi školskými pracovníky a psychosociální složkou ošetřujícího týmu.

3.4.2 Zásady a cíle speciálního vzdělávání – stanovení speciálně vzdělávacích potřeb

Vycházíme-li ze základních zásad, které musí dítě s CF dodržovat, je třeba si všimnout následujících bodů a mít na paměti tato specifika: Je třeba myslet na to, že dítě s CF musí denně dodržovat časově náročný léčebně rehabilitační režim. Důraz je kladen skutečně na každodenní systematickou péči o dýchací cesty min. třikrát denně. Tak, jako si zdravý čistí zuby, nemocní CF musí pečlivě čistit plíce, aby mohli relativně normálně fungovat. Jídlo, které je pro děti s CF velmi důležité, jim velmi často „nejede“ tak, jak by bylo z hlediska zdravotního stavu a zachování dobrých plicních funkcí třeba, a děti u něj stráví daleko více času než děti zdravé. Z těchto prvních dvou bodů vyplývá, že co se týká vzdělávacího režimu u dětí s CF, **jde v každém případě ve značné míře o čas.**

Proto by objem domácí přípravy na vyučování a psaní domácích úkolů měly být přizpůsobeny tomuto faktu. Měly by být redukovány na nezbytné minimum s vědomím toho, že by pro dítě s CF měl zbýt i nějaký čas na tolik důležitý oddech a relaxační aktivity.

Problémy s trávením by měly být ze strany školy ošetřeny možnostmi dítěte kdykoli si dojet na toaletu bez dovolení – i třeba s tím, že odchod ze třídy dítě využije pouze k uvolnění plynů.

Z hlediska fyzické zátěže by dítě s CF mělo mít možnost účastnit se všech aktivit s ostatními spolužáky podle svých možností, chuti a samozřejmě doporučení lékaře.

Kašel, který je u dětí s CF důležitý pro odhlehování, způsobuje u většiny dětí narušení složky pozornosti během vyučování, je také unavující a má na svědomí rychlejší fyzickou i psychickou vyčerpanost dítěte během vyučovacího procesu.

Cílem v průběhu vyučování by tedy měla být ochrana dítěte před přepětím přizpůsobením úkolů tak, aby byly pro něj proveditelné bez velkého sahání si do rezerv, které jsou omezené.

Potřeba osobní asistence je u dětí s CF aktuální zvláště v případě, kdy dítě kromě základního onemocnění strádá ještě jiným onemocněním nebo kdy je diagnostikováno např. jako dítě s hraničními schopnostmi, s rysy ADHD a dysporuchami nebo pochází v různé podobě z oslabeného rodinného prostředí.

3.4.3 Individuální vzdělávací plán

Tento plán tvoří příslušná PPP nebo SPC pro dítě s CF na základě dodaných materiálů z CF centra, a to jak s ohledem na obecné znalosti kolem onemocnění CF, tak s ohledem na určité dané dítě, na jeho individuální charakteristiky fyzické, psychické (osobnostní, emoční) a sociální (rodinné, vztahové).

Většina dětí s CF prochází v rámci velké kontroly jednou za rok pražským motolským centrem (při FN Motol), takže v případě potřeby je lékaři rodičům doporučena psychologická konzultace nebo psychologická péče. Děti hospitalizované za účelem i. v. léčby antibiotiky nebo z důvodu zhoršení stavu jsou současně s každodenní lékařskou péčí navštěvovány také psychologem nebo sociální pracovnící Klubu. Z toho vyplývá, že s většinou dětí a rodičů se setkáváme opakovaně v rámci provázení a znalost, kterou máme o jejich fungování i fungování rodiny, může být důležitá i pro hladší zařazení dítěte do školního kolektivu v rámci vzdělávacího procesu.

Úpravy školního režimu jako je vypouštění první vyučovací hodiny nebo úleva v podobě nedocházení dítěte např. na výtvarnou, pracovní, hudební nebo tělesnou výchovu a různé další varianty, je třeba domlouvat a řešit přísně individuálně. Netýkají se všech dětí, nejsou třeba vždy a nemusí v jedné podobě trvat po celý školní rok. Mění se v závislosti na zdravotním stavu dítěte, na tom, jak často stůně, jak velký je objem jeho absencí, apod.

Návrh na zařazení žáka se zdravotním postižením do některé z forem speciálního vzdělávání podává příslušné PPP nebo SPC se souhlasem rodičů psycholog CF centra.

Významnou změnu speciálních vzdělávacích potřeb dítěte s CF většinou opět po domluvě s rodiči kromě nich samých avizuje škola, PPP nebo SPC psycholog nebo sociální pracovníce Klubu.

3.4.4 Přijetí dítěte s CF do MŠ

Dříve bylo pravidlem, že děti s CF do MŠ v podstatě vůbec nedocházely, aby se ochránily před častou nemocností, k níž jsou náchylnější než zdravé děti a která je nepoměrně více poškozují než děti zdravé. Dnes se doporučuje docházka do MŠ – samozřejmě s ohledem na zdravotní stav dítěte – rok před nástupem do základní školy a to hlavně za účelem socializace a zažití pracovního režimu v kolektivu vrstevníků. Neprojde-li nemocné dítě takovou přípravou, je jeho nástup do školy v každém případě problematictější a lze očekávat více problémů s tím spojených.

Úprava prostředí v MŠ, hygienický režim, jídlo a zapojení dítěte do kroužků v rámci MŠ jsou věci každodenní úzké komunikace mezi rodiči a učitelkami MŠ a v konkrétní podobě byly popsány výše.

3.4.5 Odklad povinné školní docházky u dětí s CF

V dřívější době platilo, že všechny děti s CF mají automaticky odklad školní docházky. Stav v této oblasti se postupně přiblížil „normálu“. To znamená, že některé děti s CF jdou do školy v termínu a dá se říci, že jejich počet se se zlepšujícími možnostmi léčby zvyšuje.

Odklad školní docházky doporučuje ošetřující lékař CF centra, psycholog Klubu nebo psycholog spádové PPP, obvodní pediatr, MŠ a vyslovují se k němu rodiče, kteří s ním mohou nebo nemusí souhlasit a v podstatě v tomto ohledu mají rozhodující slovo.

U chronicky nemocných dětí jako jsou děti s CF, je třeba brát v úvahu i takový argument při rozhodování o čase nástupu do školy, že děti budou mít patrně ve škole velký počet neomluvených hodin a někdy bude např. třeba, aby ze zdravotních důvodů opakovaly ročník. Může se tak stát, že dítě narozené na podzim nastoupí do školy s odkladem školní docházky, ještě pak opakuje třídu a je nakonec o tři roky starší než ostatní děti ve třídě. Děti s CF jsou sice většinou konstitučně drobnější a méně vyspělé než děti zdravé, to však neznamená, že by byly méně vyspělé psychicky.

Užitečným řešením může být zařazení dítěte do přípravného ročníku základní školy.

3.4.6 Individuální vzdělávání

Dítě nebo adolescent s CF mohou někdy absolvovat individuální vzdělávání, to znamená mít kmenovou třídu, ale docházet jen na určité dny v měsíci nebo hodiny v týdnu s tím, že je pak vyučujícími z látky přezkoušeno. V rámci této formy vzdělávání může být i domluva o docházení vyučujícího k dítěti domů v nějakých stanovených intervalech.

Tato podoba vzdělávání může být aktuální např. u dětí, které potřebují kontinuální terapii kyslíkem nebo jsou indikovány k transplantaci plic a je nežádoucí, aby v době, kdy čekají na vhodného dárce, byly ohrožovány infekcemi z prostředí.

3.4.7 Přihláška ke studiu na střední škole

Dětem nemocným CF se **doporučují** studijní nebo učební obory, které výhledově předpokládají práci ve fyzicky méně náročných oborech, bez nutnosti směnného provozu, v nezávadném a nerizikovém prostředí (nevhodné je prostředí znečištěné prachem nebo chemickými látkami, ve vysokých nebo naopak nízkých teplotách okolního prostředí, kontakt s nemocnými lidmi či práce na místech s velkou koncentrací lidí obecně).

Nedoporučuje se také ubytování na internátě nebo složité každodenní dojíždění, škola by měla být dostupná místu bydliště studenta s CF.

3.5 Kazuistiky

Kazuistika č. 1

U pěti a půlletého předškolního chlapce (narozen v červnu) bylo vysloveno podezření na CF na základě neprospívání, opakovaných respiračních infekcí a dalších typických příznaků svědčících pro toto onemocnění. To se posléze potvrdilo vyšetřením chloridů v potu, které byly enormě zvýšeny.

Genetickým vyšetřením se následně zjistilo, že stejnou nemocí s mírnějšími atypickými projevy trpí i jeho osmiletý bratr, navštěvující 2. třídu základní školy bez odkladu školní docházky.

Před stanovením diagnózy u obou sourozenců nebylo pochybností o tom, že také mladší nastoupí v řádném termínu do 1. třídy. Chlapec docházel standardně do MŠ od 3 let věku a byl tam údajně hodnocen jako šikovný a způsobilý nástupu do školy s tím, že je třeba pouze pracovat na formální stránce řeči, kde vykazoval mnohočetnou dyslalii.

V průběhu edukačního pobytu (kvůli zaučení o léčbě CF) na oddělení bylo matce nabídnuto posouzení školní zralosti u chlapce s naznačením úvahy o odkladu školní docházky vzhledem k řadě faktorů, které se zkumulovaly (stanovení diagnózy u obou chlapců, nutnost zvládnutí léčebně rehabilitačního režimu a jeho začlenění do života rodiny, nedostatečné konstituční předpoklady u chlapce pro nástup do školy, dyslalický projev, hravost) a ukazují na tuto možnost jako na optimální řešení situace.

První reakce rodičů k alternativě odkladu byla zcela odmítavá, vnímali ji jako další handicap a další omezení. Byli rozhodnutí, že chlapce jednoznačně do školy přes všechna „proti“ pošlou. Jejich rozhodnutí konvenovalo i s tím, že se poněkud zkomplikovala situace v MŠ, kam chlapec docházel, protože paní učitelky se zalekly nutností dodržování hygienického režimu a podávání pankreatické substituce při jídle a měly tendenci chlapce spíše z docházky do MŠ pod různými záminkami vyloučit, resp. omezit ji na minimum.

Vyšetření školní zralosti se nakonec zrealizovalo za přítomnosti obou rodičů. Rodiče byli podrobně instruováni o tom, co je součástí školní zralosti a jak bude celá akce vypadat. Bylo jim také řečeno, že doba trvání je zhruba časem vyučovací hodiny, a tak budou mít možnost vidět nejen způsob práce chlapce co se týká kvality jeho vědomostí a dovedností, ale budou také moci spatřit to, jak vypadá jeho soustředěnost, pracovní nasazení a výdrž u zadávaných úkolů.

Po skončení vyšetření oba rodiče shodně vyslovili souhlas s odkladem školní docházky – chlapec byl neklidný, ne-soustředěný, odbíhal (i fyzicky) od úkolů, vyžadoval jejich skončení, jeho grafomotorický projev se jevil jako nevyzrálý, stejně tak schopnost slovní analýzy a syntézy. Obtížně toleroval neúspěch – vždy se rozplakal a následně rozkašlal, když si s něčím nevěděl rady a bylo třeba jej klidnit a znovu motivovat pro další práci. Zprávu s doporučením odkladu školní docházky předali rodiče následně škole při zápisu a také MŠ. Bylo rovněž dohodnuto, že SPC telefonicky informuje ředitelku školy, nabídne podporu a spolupráci, případně domluví i návštěvu na místě. Chlapec pak nadále bez větších problémů pokračoval v docházce do MŠ a do 1. třídy nastoupil v následujícím roce.

Kazuistika č. 2

Tříleté dívce s těžší srdeční vadou byla diagnostikována CF v rámci vyšetřování na dětské kardiologii.

Adaptace na CF režim v souvislosti s komorbiditou a odmítáním léčebně rehabilitačních úkonů (inhalování, odsávání sekretu z dýchacích cest proto, že se nedařilo jeho vysmrkání a vykašlávání, komplikované jídlo vzhledem k velké vybíravosti a odmítání řady potravin) byla náročná a dlouhodobá. Velmi pozvolna se dařilo zlepšovat stav výživy a dívčinu compliance směrem k inhalační léčbě a fyzioterapii vůbec.

Ve věku pěti let se zdařilo její zařazení do kolektivu mateřské školy, kde se dokonce povedlo zařídit pro ni osobní asistentku, která se tam současně starala ještě o dalšího chlapce s diabetem. Ředitelka MŠ společně s učitelkou třídy, do níž dívka chodila, a s její osobní asistentkou projevíly zájem o podrobnou edukaci ohledně onemocnění CF a po dohodě s námi absolvovaly setkání v prostorách Klubu, kdy se jim dostalo podrobných informací o onemocnění a jeho managementu doma i v podmínkách kolektivního dětského zařízení.

Dívka setrvala v MŠ ještě v čase odkladu školní docházky a s tím, jak se lepšilo její zapojení do kolektivu vrstevníků, zlepšil se i přístup k jídlu a rehabilitačně léčebným postupům. Do základní školy pak nastoupila již bez nutnosti podpory ze strany osobní asistentky.

Kazuistika č. 3

Nyní třináctiletý chlapec, narozen z dvojčetného těhotenství matky. Bratr, dvojče B s neurologickým postižením, měl v raném věku shunt pro regulaci odtoku mozkomíšního moku a je sledován neurologicky a psychologicky.

U našeho pacienta byla diagnóza CF stanovena záhy po narození. Zhruba do 3 let věku prospíval dobře, pak se zcela zastavil na váze. Protože hmotnost u CF těsně souvisí s kvalitou plicních funkcí, bylo po vyčerpání předchozích možností nutno v tomto věku zavést tzv. PEG sondu, která je operativně zanořena přes stěnu břišní rovnou do žaludku, a tekutá výživa tak může být v klidovém stavu (většinou během noci) podávána jako podpora stravování. To, co dítě „neuží“, dostane v podobě roztoku bohatého na potřebné živiny a kalorie prostřednictvím této permanentní sondy.

Z důvodu podpory výživy PEG sondou a nutnosti chránit a ošetřovat výstup – hadičku, nechodil chlapec do předškolního dětského zařízení, a to ani doporučený rok před nástupem do školy. Nástup do 1. třídy se uskutečnil s ročním odkladem vzhledem k jeho velmi drobné tělesné konstituci a komplexní nevyzrálosti pro předpokládanou školní práci. V 1. a ve 2. třídě prosperoval s častými absencemi pro opakované infekce dýchacích cest a zhoršování plicních funkcí ještě relativně dobře. Učivo doháněl doma s rodiči, také díky tomu, že bratr dvojče docházel do stejné třídy. Ve 3. třídě se dokonce pro zlepšený stav výživy a dobrou spolupráci, co se týká sebekontroly při jídle, zbavil sondy. Po cca půl roce nastalo opět celkové zhoršování stavu. Proběhlo několik dlouhodobějších hospitalizací s intravenózní léčbou antibiotiky a snahou zlepšit stav výživy podporou přes centrální žilní katétr. Výuka probíhala na lůžku, pokud to zdravotní stav chlapce dovozoval. Při pravidelných rozhovorech s psychologem se ukázalo, že v kmenové škole se odehrává řada stresových situací, které mohou zhoršovat chlapcův fyzický i psychický stav. Ve srovnání s ostatními dětmi vyvstávala stále markantnější difference v celkové tělesné konstituci i fyzickém výkonu. Nestačil např. při zdržení výuky, které se dělo ve 4. třídě poměrně často, dobíhat s ostatními na vlak. Další spoj jel dětem řádově až za hodiny a chlapec se strchoval už od rána, že tato situace může znovu nastat. Také musel zcela upustit i od již tak malého zapojení se v tělesné výchově, která ho velmi bavila. Koncem 4. třídy tak po domluvě s ředitelem školy vynechal z pracovního týdne 1 den tak, aby si odpočinul a nabral sílu pro další práci. Škola, společně s SPC vypracovala individuální plán výuky, který se realizuje dosud a přizpůsobuje se pružně možnostem a potřebám chlapce. Aktuálně je chlapec na externí dodávce kyslíku přes noc, je indikován k transplantaci plic a je aktivním čekatelem na čekací listinu pro tento výkon.

Kazuistika č. 4

Nyní devatenáctiletý chlapec byl diagnostikován zcela atypicky až v 5. třídě ZŠ. Při opakovaných infektech horních a dolních cest dýchacích i zánětech vedlejších dutin nosních nebyla CF nikdy uvažována, zřejmě i vzhledem k jeho dobremu stavu výživy.

Ve škole často kašlal, byl nepozorný při vyučování, s pozorností vázanou na podněty zvenčí. Aktuální provozní paměť byla méně výkonná, poplatná časté nepozornosti, umocněné ještě stálým drážděním ke kašli.

Po vyslovení diagnózy CF byl chlapec psychologicky vyšetřen, protože stížnosti rodičů i učitelů na jeho výkon zejména v českém jazyce byly stále častější.

Psychologickým vyšetřením byl zjištěn ADHD syndrom a lehčí forma dysorthografie, také výrazné dysgrafické elementy v písmu, které bylo místy téměř nečitelné. Chlapec byl integrován dle tehdy platných norem a kontrola školské problematiky se realizovala po 1–1,5 roce.

Na fakt onemocnění se chlapec poměrně těžce adaptoval, což v určitých intervalech vedlo k noncompliance směrem k léčbě a k projevům poruch chování doma i ve škole. V té době probíhala systematická rodinná terapie cca 1× za měsíc po dobu 1,5 roku.

Neshody s rodiči, hlavně s otcem, vedly v jeho 15 letech k demonstrativní suicidální aktivitě, kterou následně negoval tím, že ji označil za nehodu, která nebyla z jeho strany úmyslná.

Po nástupu na střední školu má vzhledem k trvale špatné kvalitě grafomotorického projevu dovoleno nosit do školy notebook a psát si zápisy na něm. Opatření ve smyslu individuálního výukového plánu vzhledem k onemocnění CF nebylo zatím zapotřebí. Vzhledem k nepředvídatelnosti vývoje zdravotního stavu je však možné, že do konce studia bude nutno k takové úpravě ještě přistoupit.

4 SPINÁLNÍ MUSKULÁRNÍ ATROFIE A SVALOVÉ DYSTROFIE

PaedDr. Blanka Bartošová, Mgr. Helena Kočová, MUDr. Jana Haberlová Ph.D, Mgr. Markéta Vlčková

4.1 Medicinské (klinické) neuromuskulární onemocnění

Nervosvalová onemocnění jsou různorodou skupinou nemocí postihující některou z částí periferního nervového systému, tzn. postihují periferní nerv, sval nebo oblast nervosvalového přechodu, tzv. nervosvalovou ploténku. Společným klinickým příznakem těchto nemocí je svalová slabost. V dětském věku se nejčastěji jedná o vrozená, t.č. zatím kauzálně neléčitelná onemocnění, která mají chronický progredující charakter a která významně ovlivňují kvalitu života pacienta - často vedou ke ztrátě schopnosti samostatné chůze a ke zkrácení doby života. V posledních letech hlavně díky pokrokům v genetice významně narůstá množství informací o příčinách a průběhu těchto nemocí a z toho vyplývajících možnostech léčby. Určitým příslibem do budoucna jsou již probíhající klinické studie genové terapie.

Klinický obraz nervosvalových nemocí

Typickým **příznakem** všech nervosvalových onemocnění je **slabost kosterního svalstva**. Svalová slabost může být generalizovaná - všechny svaly těla jsou slabé, nebo - častěji je svalová slabost více vyjádřena jen na určitých oblastech těla. Častým příznakem je slabost v oblasti pletenců dolních končetin - tzv. pletencová neboli proximální svalová slabost. Při tomto typu svalové slabosti si pacienti nejdříve stěžují na **obtíže při chůzi ze schodů a do schodů** a na slabost **při vstávání ze židle**. Druhým velmi častým příznakem nervosvalových nemocí je slabost v oblasti nohou - tzv. distální svalová slabost. Při distální svalové slabosti pacienti udávají hlavně **obtíže při chůzi po rovině, často zakopávají, jsou neobratní v běhu, děti nestačí v běhu svým vrstevníkům**. Při slabosti horních končetin u pletencové slabosti pacient často není schopen zvednout horní končetiny nad hlavu, udává obtíže hlavně při **oblékání** event. česání. Při distální svalové slabosti na horních končetinách vážne hlavně jemná motorika, pacient má **obtíže si zapnout knoflíky, otevřít klíčem zámek, nebo se podepsat**.

Ve většině případů se svalová slabost během dne nemění, existují však výjimky, kdy svalová slabost narůstá během dne (typický příznak poruch nervosvalového přenosu). Při dlouhodobě trvající svalové slabosti dochází k úbytkům svalstva (tzv. atrofizace svalstva), ke zkracování šlach (tzv. kontrakturám) a k tvorbě deformit končetin. V pozdějších stádiích nemoci dochází i k oslabení dýchacích svalů (mezižeberní svalstvo) a poruchám polykání. Kromě kosterního svalstva bývá často postiženo i **svalstvo srdce**. Právě postižení srdce (poruchy srdečního rytmu, abnormity srdeční stěny) a slabost dýchacích svalů bývají hlavním důvodem předčasných úmrtí.

V případě časného nástupu svalové slabosti již v novorozeneckém nebo kojeneckém věku je častým přidruženým příznakem svalové slabosti **opoždění psychomotorického vývoje** a opoždění nástupu schopnosti samostatné chůze (norma je 18. měsíc věku), ve výjimečných případech pacient není nikdy schopen se sám posadit nebo postavit.

U postižení periferního nervu jsou kromě svalové slabosti častým příznakem i poruchy cití, kdy pacient určitou oblast kůže cítí méně (tzv. hypestezie), atypicky (tzv. dysestezie), více než normálně (tzv. hyperestezie), nebo udává spontánní pocity „mravenčení“ (tzv. parestezie).

Příčina nervosvalových onemocnění

Jedná se o různé příčiny. Může se jednat o získané onemocnění, zde je jako nejčastější příčina **infekce** (například při epidemii v padesátých letech infekční postižení periferního nervu historicky známé poliomyelitidy - tzv. přenosná dětská obrna) nebo **úraz**, nebo se jedná o **vrozené neboli dědičně podmíněné onemocnění** (například spinální muskulární atrofie nebo svalová dystrofie).

Dle příčiny je i **průběh nemoci**. V případě získaných nemocí je možnost i plné úpravy. Vrozená nervosvalová onemocnění jsou však v dnešní době kauzálně neléčitelná chronicky **progredující** onemocnění, která výrazně ovlivňují kvalitu života, často vedou ke ztrátě schopnosti samostatné chůze a mohou i zkracovat délku života. Léčba je u těchto nemocí symptomatická, jsou vhodné doplňky stravy na podporu metabolismu svalu, nutná je pravidelná rehabilitace včetně lázeňské péče, v indikovaných případech i ortopedické korekce. U svalových nemocí je indikována i dlouhodobá léčba kortikoidy na zmírnění progresu nemoci. Důvodem předčasných úmrtí bývají ve většině případů dýchací obtíže nebo postižení srdce.

Diagnostika nervosvalových onemocnění

Je povytce založena na zvažení **klinických obtíží dítěte, na objektivním vyšetření dětským neurologem**, na vyšetření **periferní krve a elektrofyziologickém** vyšetření (tzv. kondukční studie a elektromyografie EMG). Vyšetření periferní

krve je důležité hlavně u nemocí svalů, kde často pozorujeme zvýšení svalových enzymů (tzv. AST, ALT, LDH, CK, myoglobin). EMG vyšetření je schopno odlišit postižení svalu od postižení nervu nebo postižení nervosvalového přenosu. V případech přetrvávání nejasné diagnózy je velmi často provedena **biopsie svalu** (chirurgické odebrání malého vzorku svalu). Méně často je indikováno zobrazení svalu, eventuálně míchy (například magnetická rezonance tzv. MRI). Jak již bylo uvedeno, v dětském věku se ve většině případů nervosvalových nemocí jedná o vrozené nemoci, proto je vždy indikováno **genetické vyšetření** k potvrzení typu nemoci a ke genetickému poradenství celé rodiny.

Obecně bývají uváděny následující základní typy **nervosvalových onemocnění u dětí**:

4.1.1 SMA (spinální svalové atrofie)

Vrozená onemocnění periferního nervu

Jedná se o širokou skupinu vrozených onemocnění, u kterých je primárně postižen periferní nerv. Jednou z nejčastějších a svými důsledky nejzávažnější nemocí periferního nervu je spinální svalová atrofie (tzv. nemoc SMA).

SMA je skupinou dědičných chorob postihujících periferní motorický nerv, tzv. motoneuron. Při postižení nervu dochází druhotně i k postižení svalu, sval je oslaben a postupem doby dochází i k úbytku svalových vláken, tzv. svalovým atrofiím.

Spinální svalová atrofie jsou vzácná onemocnění, **incidence** se udává mezi 1:10–20 000 živě narozených dětí (Hirtz a spol. 2005). Přesto se svou závažností SMA řadí na přední místa příčin úmrtí v časném dětském věku, jedná se též o třetí nejčastěji diagnostikované nervosvalové onemocnění u dětí. Typickou obtíží je svalová slabost s maximem postižení v oblasti svalstva pletenců dolních končetin, pacient má obtíže se sám posadit, postavit, samostatně chodit. V pozdějších stádiích nemoci je patrná i slabost polykacích a později i dýchacích svalů. **Obtíže velice často vedou ke ztrátě schopnosti samostatné chůze a k respirační insuficienci** (dechová nedostatečnost při oslabení dýchacího svalstva), což je nejčastější důvod předčasného úmrtí při nemoci SMA.

Nejčastější středně těžkou klinickou formu SMA (až 45 % všech SMA) je tzv. SMA typ II, kdy se obtíže typicky objevují již v kojeneckém a batolecím věku (do 18. měsíce věku). Svalová slabost zde bývá generalizovaná s maximem v oblasti pletenců. Pacient je schopen se sám posadit nebo posazen sedí, není však nikdy schopen samostatné chůze, je odkázán na mechanický později elektrický vozík. Kromě svalové slabosti jako takové je zde výrazná unavitelnost svalstva, tzn. děti mají velmi malou fyzickou výdrž, například při psaní. Postupem času dochází k rozvoji kontraktur, častá je skolióza páteře. V pozdějších fázích nemoci s objevují polykací a následně dechové obtíže, které vyžadují některou z forem dechové podpory či umělé plicní ventilace. Délka života bývá zkrácena na 20–30 let, příčinou úmrtí je respirační insuficience.

Kromě této nejčastější formy existují i formy klinicky těžší s časným nástupem obtíží (již v prvním půl roce života) a klinicky mírnější formy s pozdějším nástupem obtíží (například až v dospělém věku). S věkem nástupu obtíží většinou koreluje i tíže klinického obrazu.

4.1.2 Svalová dystrofie

Jedná se o širokou skupinu vrozených nemocí, u kterých je primárně postižen sval. Ve všech případech se nemoc projeví svalovou slabostí, přesto se jedná o velmi různorodou skupinu nemocí. Svalové dystrofie jsou vzácnou, svými důsledky však závažnou diagnózou. Nejčastější formou svalové dystrofie je tzv. dytrofinopatie, porucha strukturálního proteinu svalu, tzv. dystrofinu.

Vrozené svalové dystrofie – tzv. dystrofinopatie typ Duchenne-Becker

Jedná se o vrozené onemocnění, kdy je porucha strukturální bílkoviny svalu, tzv. dystrofinu. Kvůli této poruše struktury svalu se sval postupně rozpadá a je nahrazován nefunkční vazivovou tkání.

Nejčastějším a také klinicky nejtěžším klinickým obrazem je forma tzn. Duchenneovy svalové dystrofie, incidence této nemoci je 1:3 500 narozených chlapců. U této formy se svalová slabost objevuje již mezi 2.–4. rokem věku, klinicky je zde porucha chůze do schodů a ze schodů, obtíže vstávání ze sedu, atypický stereotyp chůze („kachní chůze“), pacient nestačí vrstevníkům v běhu. Od 6 let je patrná výrazná progresivní svalové slabosti, okolo 9–11 let je ztráta schopnosti samostatné chůze, objevují se i obtíže na horních končetinách, je patrná celková zvýšená únavnost. Je zkrácena doba života – předčasné úmrtí na respirační obtíže (slabost dýchacího svalstva) je okolo 3. dekády věku. Jsou časté přidružené

vady srdce. Kromě této nejčastější formy existují i jiné klinicky méně závažné formy, kdy například jediným příznakem nemoci mohou být jen zvýšené hodnoty svalových enzymů v periferní krvi. U všech forem svalové dystrofinopatie je při celkové anestezii riziko atypické reakce svalu – tzv. riziko maligní hypertermie.

4.2 Specifika domácí péče o SMA

Vzhledem k tomu, že neuromuskulární onemocnění spinální svalové atrofie a také různé druhy dystrofií jsou velmi závažná a progresivní onemocnění, zmíníme zde dvě skupiny dětí s tímto onemocněním, a sice vzhledem k závažnosti projevů onemocnění.

S přihlédnutím k progresi nemoci může docházet ke změnám v zachovaných schopnostech. Rozlišujeme potom (z hlediska péče) tento průběh onemocnění:

- **děti na umělé plicní ventilaci /UPV/,**
- **děti s lehčím průběhem neurosvalových onemocnění.**

4.2.1 Děti na umělé plicní ventilaci /UPV/

Dítě s onemocněním SMA I. typu na UPV, 6 let – Ošetřovatelský a léčebný plán v domácí péči

Děti jsou velmi často téměř nepohyblivé, dýchají s pomocí ventilátoru, komunikují s pomocí obrázků a znaků. Mentálně jsou zcela zdravé, děti s SMA bývají velmi inteligentní. Denní docházka do školy u této skupiny dětí není možná, protože mají otevřené dýchací cesty, čímž jsou velmi náchylní k nemoci či sebemenší infekci. Každá infekce vede ke zhoršení dýchání, a přímo tak ohrožuje děti na životě. Přes všechny obtíže jsou děti velmi zvědavé, rády si prohlížejí knížky, hrají si na počítači, jezdí do přírody...

Zkušenosti z řady míst ČR bohužel ukazují, že pečující osoby jsou odkázány na to, aby své, takto těžce nemocné děti, vzdělávali sami. Systémová podpora pro vzdělávání této skupiny dětí (žáků) v ČR chybí. Do budoucna lze proto očekávat, že se pozornost resortních orgánů (legislativní, organizační, metodická) bude muset daleko více věnovat těmto dosud „margiálním“ skupinám žáků. Nejen z pohledu tzv. povinné školní docházky, ale i základních etických standardů státu patřícího mezi 30 nejvyspělejších na světě, je nutno tuto situaci řešit.

Zatím je bohužel obvyklým pravidlem občasná (a velmi zřídka!) návštěva učitelky v domácnosti např. 1× týdně na 2 vyučovací hodiny. Právní aspekty tohoto řešení bývají velmi vágní, velmi často se jedná o porušování platných norem tzv. školské legislativy.

Důvodem je jednak neznalost příslušných možností ze strany poradenských pracovníků, neochota, obavy či také neznalost ředitelů škol – to vše doprovázeno legislativní (ne)činností MŠMT.

Přitom vzdělávání dítěte je obrovskou motivací, vzpruhou a potřebou nemocného dítěte, ale je to i částečná pomoc rodičům v jejich péči.

Příklad: Modelový příklad běžného dne (péče) dítěte na UPV.

6.00 Polohování, odsávání, snídaně + léky – krmení do gastrostomické sondy.
7.00 Hygiena – mytí, výměna krytí kolem stomí, převlečení, odsávání.
8.00 Rehabilitace – protahování, Vojtova metoda, orofaciální masáž, polohování, odsávání.
9.00 Spontánní ventilace – „Kendal“, četba, příp. sledování TV, svačina + léky – krmení do GTS, odsávání.
Zpět na ventilátor, rehabilitace – protahování, Vojta, orofaciální masáž, polohování, odsávání, poslech audio, četba, hra.
12.00 Polohování, odsávání, léky + tekutiny – GTS, spánek (cca 1,5 – 2 hod.).
13.00 Oběd – krmení do GTS.
14.00 Spontánní ventilace – „Kendal“, polohování, odsávání, četba, hra, audio poslech.
Zpět na ventilátor, rehabilitace – protahování, Vojta, orofaciální masáž, odsávání.

16.00 Vertikalizace – vozík s ortézou pro sed (cca 1 – 2 hod.).
17.00 Svačina + léky – krmení do GTS.
18.00 Hygiena – mytí, výměna krytí kolem stomií, převlečení, odsávání.
19.00 Polohování, sledování TV, četba.
20.00 Léky + tekutiny do GTS, odsávání, polohování, spánek.
22.00 Polohování, odsávání.
00.00 Léky + tekutiny do GTS, polohování.
Polohování, odsávání dle potřeby.

4.2. 2 Děti s lehčím průběhem nervosvalových onemocnění

Dítě s lehčím průběhem onemocnění především užívá mechanický odlehčený vozík nebo vozík elektrický, dále je pak nutná denní vertikalizace v tzv. standerech. Nutná je výpomoc při obsluze toalety, při hygieně, při oblékání, podávání stravy a pedagogické činnosti. Důležitá je taktéž denní fyzioterapie s použitím dechové gymnastiky pro podporu správného dýchání a posílení vnitřních dýchacích svalů.

Pro práci ve škole je důležité přihlédnout k těmto souvislostem a škola má možnost požádat o příspěvek MŠMT na pomůcky pro vzdělávání, notebook, speciální pastelky a psací potřeby, upravené lavice pro děti s tělesným postižením. Více také v kap. /5.3.1.Kompenzační pomůcky (rehabilitační) využitelné ve vzdělávání/.

4.3 Specifika posuzování SVP u SMA a svalových dystrofií

Lékařské dělení na typy SMA má ve speciálně pedagogické diagnostice význam pouze orientační, vždy vycházíme z aktuální úrovně zachovaných schopností konkrétního dítěte. Totéž platí i u jiných typů svalových onemocnění. Posuzování vzdělávacích potřeb dětí se svalovými atrofiemi a dystrofiemi je specifické tím, že kognitivní funkce jsou primárně nemocí nezasaženy, ovlivněno je pouze vnímání spojené s pohybem. Posuzuje se proto především míra zachované hybnosti, kvalita dýchání, s tím související míra unavitelnosti, která může mít sekundární vliv na vnímání i myšlení, a sociálně emoční aspekty.

• Hybnost

Míra postižení hybnosti závisí na typu SMA a na stupni progresu.

V počátcích se nemoc projevuje především zakopáváním, častějšími pády, nestabilitou při chůzi. V těchto případech je nutno zajistit doprovod v obtížnějším terénu, dopomoc při chůzi po schodech, popř. nainstalovat zábradlí v adekvátní výšce. V MŠ je vhodné volit třídu v přízemí, na ZŠ minimalizovat stěhování mezi patry.

Zpočátku je dítě schopno se ze země zvednout samo šplháním po svém těle, později se zvedá s oporou o nábytek a ještě později potřebuje dopomoc druhého člověka. Ve všech fázích je nutné dát dítěti čas na zafixování vzpřímeného postoje. Znamená to tedy, že zvedneme-li dítě se SMA do stoje, nemůžeme ho hned pustit, ale musíme ho chvíli podržet a ujistit se, že se ho, zda se cítí ve stoji stabilně.

V době, kdy dítě již nemůže samostatně chodit, je potřeba pořídit vozík. Dokud dítě zvládá pohyb na vozíku vlastními silami, je možno doporučit odlehčený mechanický vozík (viz kapitola pomůcky). Později je však vždy potřeba pořídit vozík elektrický. Výhodou elektrického vozíku je vysoká variabilita nastavení a snadnost ovládání, nevýhodou je hmotnost ztěžující manipulaci s vozíkem druhou osobou při přepravě atp. Elektrický vozík s hmotností okolo 120–150 kg může znesnadnit i pohyb v bezbariérových prostorech, např. běžné výtahy nebo plošiny používané na veřejných místech mají leckdy menší nosnost.

Pro dítě upoutané na vozík je nutné ve škole vytvořit bezbariérové prostředí. Je třeba odstranit prahy, minimalizovat stěhování mezi patry i třídami na patře, ve třídě rozestavit lavice tak, aby mezi nimi všude mohl projet vozík. Třídu je potřeba uspořádat tak, aby dítě na vozíku došlo i k tabuli, ke stolu učitele, do prostor společných aktivit při vyučování i během přestávek. Dále je potřeba pořídit lavici, u které se dá s vozíkem sedět. Zpočátku může dítě využívat speciální, nejlépe čalouněnou židli s područkami, později doplněnou o možnost fixace pánve, hrudníku, někdy i čela. Později je potřeba u většiny dětí využívat kvůli postupující skolióze a borcení trupu individuálně odlitou skořepinu, fixovanou zpravidla na vozík.

V této fázi je již pro dítě velmi nepohodlné a často i bolestivé sedět celé dopoledne bez možnosti změny polohy. Je proto potřeba zařídit ve škole, nejlépe přímo ve třídě, místo, kde si může v případě potřeby na chvíli lehnout a v této poloze buď poslouchat výklad nebo odpočívat (na prvním stupni to může být hustý, měkký koberec popř. matrace, na druhém stupni je vhodnější stabilní lehátko).

Bezbariérově se upraví toaleta, na které má dítě zajištěné soukromí a dostatek času. Později je nutné ji vybavit lehátkem pro snazší manipulaci při svlékání, oblékání a hygieně.

Je potřeba také vyřešit způsob společného stravování. Zpočátku postačí pomoci jen s přinesením tácu s jídlem, do této pomoci je vhodné zapojit i spolužáky. Postupně je třeba zvyšovat i pomoc se samotným jídlem, nakonec je dítě plně odkázáno na krmení druhou osobou, ve škole nejlépe asistentem pedagoga. Při pití je vhodné přidržet nádobu, ze které dítě pije brčkem.

Postupem času se u dětí s SMA zhoršuje také hybnost rukou. Z toho vyplývají narůstající problémy ve škole při manipulaci s pomůckami a při psaní. V základní i v mateřské škole je nutné počítat se snižujícím se rozsahem pohybu rukou, proto bedlivě sledujeme schopnosti dítěte a s postupující pohybovou regresí přibližujeme pomůcky tak, aby na ně snadno dosáhl.

V pokročilém stádiu nemoci dítě své tělo již vůbec neovládá, je plně odkázáno na pomoc druhého člověka. Často trpí bolestmi způsobenými borcením trupu, kloubními změnami a deformitami. Je proto potřeba je občas poposadit, srovnat v sedu, srovnat končetiny, položit je. V noci je vhodné je pravidelně polohovat kvůli prevenci proleženin.

V pokročilém stádiu SMA je třeba zohlednit úbytek svalového korzetu a při manipulaci s dítětem ho maximálně kompenzovat zpevňujícím držením – je nutno vždy podpírat záda a hlavu. U dětí se SMA je běžné, že občas tzv. „spadnou“, tzn., že jim v sedu povolí svalstvo trupu a šíje a hlava přepadne na hrudník. V této chvíli je potřeba jim hlavu zdvihnout, neboť samy toho nejsou schopny.

Zácvik v manipulaci s dítětem je nutno provádět v úzké spolupráci s rodiči i s ním samotným. Dítě často může být největším pomocníkem v kvalitním zácviku, je třeba se ho ptát na pocit pohodlí a bezpečí a respektovat jeho odpovědi. Vhodné je, aby s dítětem manipuloval jen omezený okruh lidí, ke kterým má důvěru.

• Dýchání

Dýchání je bezprostředně spojeno s funkcí svalů. S postupující nemocí se proto snižuje i kvalita dýchání. Plíce jsou utiskovány vlivem postupující skoliózy a zároveň klesá síla a funkčnost svalů potřebných pro dýchání. Zhoršené dýchání má vliv na okysličování organismu, zejména pak mozku. V důsledku toho je dítě více unavené, má občasné výpadky pozornosti, pomalejší pracovní tempo, trpí bolestmi hlavy, je více spavé.

Snížená funkčnost plic a jejich nižší kapacita se projevuje i ve slábnoucím výdechovém proudu potřebném pro tvorbu hlasu. Děti v pokročilém stádiu SMA namáhá delší či hlasitý mluvený projev. Je proto potřeba klást jim otázky tak, aby stačila jen krátká odpověď, volit tedy např. uzavřené otázky, na které lze odpovědět pouze ano či ne. Zároveň je nenutíme k hlasitému projevu, je vhodné spíše ztlumit okolní prostředí. V pozdějších fázích nemoci je někdy nutné přistoupit k tracheostomii a přístrojově podpořovanému dýchání. U těchto dětí je i ve škole potřeba zajistit pomoc na pomezí zdravotnické péče, kdy je nutné několikrát denně odsát z plic hlen. Dále musíme počítat s tím, že většina dětí při tracheostomii nemůže užívat hlas, a proto komunikuje pouze šeptem.

Každá infekční nemoc je pro dítě se SMA velkou zátěží, protože nemá potřebnou sílu pro vykašlávání. Častěji se proto u něj objevují bronchitidy a zápal plic. Z toho důvodu je nutné počítat s častější absencí při vyučování a s následnou pomocí s doplněním zameškaného učiva a s opětovným zapojením do kolektivu třídy.

• Sociálně emoční aspekty

Život dětí se SMA a jejich okolí výrazně ovlivňuje fakt progresu a fatálnosti nemoci. Rychlost progresu závisí na typu SMA a na věku, ve kterém se nemoc projevila. Děti s SMA si samy často nerady a obtížně připouštějí postupující úbytek schopností a sil, navenek se snaží zvládat věci bez dopomoci a velmi nelibě nesou asistenci druhých, odmítají ji. Tím může snadno dojít k přetížení, které zhoršuje celkový zdravotní stav. Pomoc je dětem potřeba nabízet citlivě, nenásilně, zadávat zvládnutelné úkoly. Používáme-li odlehčené pomůcky (nádobí, pastelky apod.), je ideální opatřit stejné pro celou třídu.

Většina dětí s SMA je vzdělávána formou individuální integrace do běžných MŠ a ZŠ. Vzhledem k zachovaným kognitivním a někdy až nadprůměrným rozumovým schopnostem není při integraci tolik potřeba věnovat pozornost zvládání učiva, ve výuce je potřebná pouze technická kompenzace úbytku hybnosti. O to více je však důležité se věnovat sociálnímu aspektu integrace.

Nárůst bezmoci dětí se SMA často kompenzují direktivností v komunikaci, někdy přecházející až do manipulativního chování. To jim komplikuje navazování přátelských vztahů, ztěžuje začlenění do vrstevnické skupiny. Je proto potřeba je učit projevovat přání a žádosti příjemnějším a sociálně přijatelnějším způsobem.

Vzhledem k vysoké bezmoci se i samotné děti mohou snadno a nechtěně stát objektem manipulace. Při asistenci je proto potřeba zvažovat, jaký typ pomoci nabídneme. Při volnočasových aktivitách a běžném sociálním kontaktu (volná hra v MŠ, přestávky v ZŠ) je vhodné poskytnout dítěti plnou fyzickou pomoc, být jeho „rukama a nohama“, ale ponechat mu jeho vůli při výběru činností i kamarádů (a to i tehdy, kdy se s jeho volbou pomáhající neztotožňuje). Naopak v řízené činnosti je nutné po nich požadovat poslušnost a podvolení se společným pravidlům.

Integrace do MŠ a na 1. stupni ZŠ bývá dětmi vnímána jako naprosto přirozený proces, těžká bývá pro pedagogy jednak kvůli nepoměru mezi vysokou mírou postižení těla při naprosto nepostiženém intelektu, vnímání a prožívání, tedy nepoměru mezi tělem a duší, především však kvůli vědomí hrozícího brzkého konce života dítěte. To probouzí lidsky naprosto oprávněnou a pochopitelnou lítost učitele nad osudem dítěte. Neměl by ji však dávat najevo ani před samotným dítětem, ani před ostatními dětmi ve třídě. Součástí profesionálního přístupu je, aby učitel dítěti se SMA vytvářel stejné podmínky, stanovoval stejná pravidla a vyžadoval jejich dodržování jako u ostatních dětí.

Na druhém stupni, s nástupem prepuberty a puberty, se všechny děti začínají vývojově konfrontovat s ostatními, a tím vymezují samy sebe, svou individualitu. Proces sebepřijetí na základě srovnávání s vrstevníky bývá často velmi dramatický, přijetí sebe sama není lehké ani u dětí intaktních. U dětí s postižením bývá tento proces dvakrát náročnější – je nutné přijmout sám sebe i s deformovaným, nefunkčním tělem, k tomu se často přidává sílíci nepřijetí ostatními vrstevníky. Ti se v tomto věku často negativně vymezují vůči odlišnosti („já takový nejsem“), což ve výsledku může vést v krajních případech až k šikaně, ostrakizaci dítěte s postižením. Také vzrůstající zájem o druhé pohlaví v tomto věku dětem s SMA ostře ukazuje jejich odlišnost a poprvé jsou konfrontovány s obtížemi v navazování partnerských vztahů. U dívek bývá nepřijetí vlastního těla s postižením silnější než u chlapců. Spolu s nechutenstvím a problémy s trávením danými stlačením vnitřních orgánů může vyústit až do odmítání potravy a těžkého hladovění.

Na druhém stupni, kde se často v úvodu mění složení třídy odchodem žáků na víceletá gymnázia, slučováním tříd a příchodem dětí z jednostupňových škol, je vhodné pracovat se třídou se záměrem vytvořit nový sociální celek. Právě v době prepuberty a puberty je vhodné, aby děti měly možnost své zkušenosti s jinakostí sdílet, ventilovat, ptát se, mluvit o svých pocitech, o situacích, které se vážou k sociálnímu klimatu třídy, kde je dítě se SMA integrováno. S třídním kolektivem by měl od počátku cíleně pracovat třídní učitel i všichni další pedagogové, kteří se třídou přicházejí do kontaktu. Při objevení se problému, který je nad síly pedagogického sboru, je vhodné co nejdříve přizvat erudovaného externího odborníka.

Ze sociálního hlediska je velmi důležité, aby se dítě se SMA mohlo účastnit všech společných aktivit třídy. Přestávky jsou z tohoto hlediska stejně důležité jako vyučovací hodina. Obstarávání hygieny nebo přesuny mezi třídami by proto neměly zabrat celou dobu přestávky, integrované dítě by mělo dostávat příležitost vstupovat do volných, neřízených interakcí se svými spolužáky. Stejně tak je důležité zajistit možnost společného stravování se ve školní jídelně, na prvním stupni i pobyt ve školní družině. Rozhodně by se dítě mělo účastnit všech školních výletů, zážitkových programů apod. Samozřejmě to vyžaduje větší přípravu ze strany učitele i celé školy, je třeba vybírat trasy vhodné pro elektrický vozík, místa dostupná bezbariérovou dopravou, hledat bezbariérově upravené ubytování apod. Krom toho je třeba se především na druhém stupni připravit na to, že ostatní děti budou mít pocit, že kvůli hendikepovanému spolužákovi musí snášet rozmanitá omezení, že např. jedou na méně atraktivní výlet apod. Zde je třeba si uvědomit, že učitelé sami jsou dětem vzorem v chování, že by tedy především oni měli být s integrací ztotožnění a děti by z nich nikdy neměly vycítit nechuť k této práci nebo od nich zaslechnout stížnosti na nepohodlí, které jim integrace přináší. Rozhodně stojí za to tuto námahu navíc vynaložit a dítěti s postižením účast na mimoškolních aktivitách umožnit. Kdyby totiž muselo zůstat doma, tak nejenže ono samo by se cítilo vyřazené a nechtěné, ale i pro ostatní by to byla informace o tom, že když někdo přestane stačit, je jiný a nepohodlný, tak se jednoduše odsune. A to by byla jistě velmi nežádoucí a negativní zkušenost z integrace.

V průběhu integrace by se ostatní děti ve třídě neměly dozvědět o fatálnosti onemocnění spolužáka. Hleděly by na něj s obavou, s rozpaky, s lítostí, vědomí této skutečnosti by stálo mezi nimi a ztěžovalo by přirozenost a spontaneitu vzájemných kontaktů. Nicméně učitel by měl být na možnost úmrtí dítěte ve třídě připraven (nemusí se samozřejmě týkat jen dítěte se SMA). Smrt dítěte nebo mladého člověka je vždy šokující, traumatizuje celé jeho okolí. Je vždy velkým zásahem do organismu třídy. Je proto třeba, aby se učitel při integraci dítěte s fatálním onemocněním připravil i na možnost jeho smrti a když přijde, aby se tomuto tématu nevyhýbal, naopak pomohl pozůstalým spolužákům tuto tragickou událost prožít a zpracovat.

4.3.1 Kompenzační pomůcky (rehabilitační) využitelné ve vzdělávání

Prvotní podmínkou pro integraci dětí s postižením svalové atrofie a dystrofie je odstranění architektonických bariér. Škola musí mít bezbariérový vstup a žák musí mít možnost dostat se všude po budově volně – tedy pouze za pomoci asistenta – bez toho, že ho někdo někam bude přenášet.

Pozn.: Návod, jak uzpůsobit prostředí, v němž se vozíčkář bude pohybovat, aby vyhovovalo jeho požadavkům a zároveň splňovalo požadavky stanovené zákonem, lze čerpat z publikace: „Život bez bariér“.

Vybavení prostor školy (schodiště, WC)

Pro přesuny mezi podlažími je samozřejmě z hlediska bezpečnosti i rychlosti nevhodnější **výtah**.

Kratší schodiště lze také nahradit **bezbariérovým nájezdem**, nebo instalací **schodišťové plošiny**. Tu je vhodné použít pouze tam, kde je dostatečná šířka schodiště; tedy aby při jízdě plošiny zbyl na schodišti dostatek místa a nebyli tak ohroženi ostatní procházející žáci.

Tento problém se objevuje zejména na 2. stupni ZŠ, kdy se žáci stěhují z učebny do učebny. Je žádoucí, aby byl rozvrh třídy koncipován tak, aby stěhování třídy, v níž je žák integrován, bylo omezeno na minimum, nebo aby se třída zdržovala pouze na jednom patře. V opačném případě dochází k tomu, že žák tráví přestávky přesouváním se z patra do patra, a je tak vyčleněn z kolektivu třídy, nemá čas se v klidu nasvačit a mnohdy pro něj může být stresující skutečnost, že svými pozdními příchody narušuje vyučování.

Při úpravě WC je nutné počítat s tím, že imobilního žáka je třeba oblékat vleže, tudíž bude nezbytné **vybavit WC lehátkem**.

Obr. č. 1: Součástí vybavení WC je také lehátko.



Vybavení třídy (speciální nábytek, relaxační koutek)

Zvýšená unavitelnost žáka je s ohledem na přidružené zdravotní potíže (skolióza) a celodenní sezení značná. On sám si ji často nerad připouští a touží se ve všem vyrovnat zdravým spolužákům, proto by měl mít možnost v případě potřeby odpočinout si přímo ve třídě. Za tímto účelem je vhodné zřídit ve třídě **relaxační koutek**. Uspořádat třídu tak, aby v zadní části místnosti zbylo místo na lehátko nebo koberec s měkkou **molitanovou podložkou** či **žíněnkou** (a popř. také **polohovacími podložkami** – válce, klíny, kvádry...), odkud žák uvidí na tabuli, a bude tak moci nadále sledovat ve vodorovné poloze výklad a dění ve třídě.

Imobilní žák se pohybuje na vlastním **elektrickém vozíku** (zpočátku školní docházky tyto děti ještě mohou zvládat pohyb na vozíku mechanickém). Žák by měl mít možnost sedět ve svém vozíku po celou dobu výuky, protože vozík zpravidla bývá vybaven speciální **sedací ortézou**, která je vyrobena „na míru“, a zajišťuje tak žákovi zdravý a pohodlný sed.

Ve třídě je třeba vytvořit pro žáka ergonomicky vybavené pracoviště. **Pracovní plocha** musí být **nastavitelná výškově**, aby se pod ni dalo zajet vozíkem a žák nemusel být přesazován na speciální židli, neboť každý transport imobilního žáka je pro něj zbytečnou zátěží a manipulace se staršími dětmi již bývá obtížná. Pracovní deska má rovněž **nastavitelný úhel**, takže šikmá plocha může žákovi usnadnit čtení nebo psaní.

Obr.č.2: Pracovní plocha výškově i úhlově nastavitelná. /Typ Péťa; výrobce viz www.repo-rousinov.cz/



K vozíku lze dokoupit **pracovní desku**, která dobře poslouží v místnostech, kde žák nemůže zajet ke stolu (spec. učebny, jídelna...).

Obr. č. 3: Pracovní (terapeutická) deska k vozíku z plexiskla. /www.ortoservis.cz/



Pomůcky usnadňující psaní a kreslení

Žáci se svalovým onemocněním potřebují psací pomůcky, které jsou lehké a měkké, čímž zanechávají stopu bez většího přítlaku. Velmi kvalitní a v praxi osvědčené jsou psací potřeby Stabilo (www.stabilo.cz). Jsou lehké, fixy a zvýrazňovače se nabízejí ve dvou velikostech (mini a prodloužené) a jejich design je velmi moderní a pro děti školního věku atraktivní.

Tato firma nabízí také speciální pastelky „Stabilo WOODY 3v1“.

3v1 slouží jako pastelka, voskovka a vodovka zároveň. Neláme se, je lehká a píše na všech materiálech (kov, sklo, tmavé papíry...).

Firma Herlitz (www.herlitz.cz) nabízí **gelové pastelky**, které jsou rovněž lehké, nelámavé a velmi měkké a využijí je zejména žáci mladší.

K usnadnění psaní a stabilizaci papíru lze žákům doporučit **protiskluzovou podložku**.

Ve výtvarné výchově dobře poslouží **nepřevrhnutelný kelímek, trojhranné** se zkrácenou násadkou nebo **prstové štětce**.

Starší žáci při hodinách geometrie mohou využít **sadu magnetických pravítek**.

Geometrie a rýsování je pro SMA žáky náročnou disciplínou, kterou nezvládnou bez pomoci druhé osoby. V současné době je na internetu volně dostupný software **GeoGebra**, pomocí něhož žák rýsuje bez dopomoci. Program je určen pro výuku a studium matematiky všech úrovní, nabízí také interaktivní grafiku, algebru i tabulky – viz www.geogebra.org.

Vzhledem k tomu, že i hybnost horních končetin bývá u těchto žáků omezená, je vhodné, aby učitel umožnil žákovi pracovat na menším formátu papíru (sešitu). V případě, že žák dostává od učitele pracovní listy a nebo i zápisy z hodin vytištěné, je vhodnější místo sešitů používat pořadače nebo organizéry s kroužkovými vazbami, kam lze jednotlivé listy zakládat.

Technické pomůcky

Díky rozvoji informačních technologií zvládají děti často již v předškolním věku práci s počítačem. Počítače dnes tvoří neodmyslitelnou součást života dětí a staly se rovněž významným pomocníkem ve vzdělávacím procesu. Umožňují

žákům s postižením komunikaci s okolním světem, slouží jako zdroj informací a v současné době existuje pro všechny věkové kategorie žáků široká nabídka výukových programů pro jednotlivé vyučovací předměty.

Z hlediska manipulace a přenosnosti je pro žáka s tělesným postižením vhodnější notebook (nebo netbook, jehož miniklávesnice usnadní žákům se SMA psaní, neboť omezená hybnost ruky jim neumožňuje při psaní pohodlně obsáhnout klávesnici standardních rozměrů).

Na pořízení PC lze čerpat finanční příspěvek na „nákup kompenzačních pomůcek“ na příslušném soc. odboru podle zákona č. 329/2011 Sb. o poskytování dávek osobám se zdravotním postižením. Nákup počítačů do škol podporuje také projekt „Počítače proti bariérám“ – viz např. www.bariery.cz.

Nabízí se mnoho variant alternativního ovládání počítače. Pro děti mladšího školního věku lze místo klasické myši doporučit trackball. Nebo miniklávesnici a myš v jednom.

Obr.č. 4: Alternativní ovládání PC – miniklávesnice a myš v jednom.



Stejně dobře poslouží starším žákům k ovládání tablet, který umožňuje i kreslení na PC.

Obr.č. 5: Ovládání PC pomocí tabletu.



K ovládání notebooku lze použít Swiftpoint Mouse čili bezdrátovou „minimyš“, která je lehká a její anatomický tvar usnadňuje uchopení.

Obr. č. 6: Bezdrátová minimyš. /www.europe.futuremouse.com/



Program „MY VOICE“ umožňuje pomocí hlasových povelů provádět operace, k nimž je potřeba myš nebo klávesnice. Videoukázky např. na: <http://www.fugasoft.cz/index.php?cont=myvoice&sub=video>

Problémy s otáčením stránek u mnohastránkových publikací by žákům mohla vyřešit rovněž **elektronická čtečka knih** či obdobné elektronické zařízení typu Tablet.

Obr.č. 7: Elektronická čtečka Amazon Kindle. /www.kindle-amazon.cz/



Vhodné jsou rovněž **dotykové obrazovky a displeje**.

Velmi širokou nabídku speciálních programů a alternativních počítačových doplňků pro handicapované a odbornou konzultaci nabízí OS PETIT (<http://www.petit-os.cz/>).

Obr. č. 8 Mikrospínačové tlačítko (žlutý čtverec)

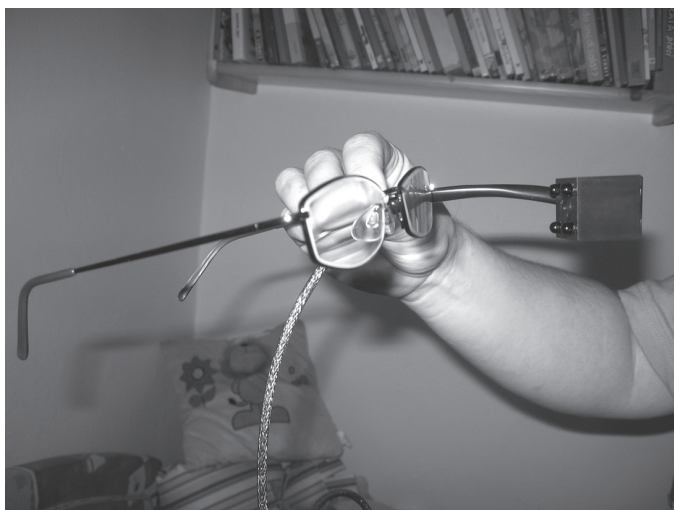
Velkoplošné externí mikrospínačové tlačítko se přes adaptér napojí k PC a slouží k obsluze pro osoby s těžkým motorickým postižením. Spínač má tloušťku 3mm je aktivován i velmi lehkým dotykem.



Obr. č. 9: Systém I4 Control



Obr.č.10: Systém I4 Control



Na obrázcích č. 9 a č. 10 je vyfoceno speciální zařízení Systém I4 Control, který umožňuje ovládat osobní počítač pomocí pohybů očí. Díky tomu, že simuluje počítačovou myš, nabízí uživateli jednoduchý způsob, jak prostřednictvím oka komunikovat s instalovanými aplikacemi. Základem je malá kamera, která má stálou pozici vůči volně se pohybující hlavě uživatele, díky svému umístění na brýlové obrubě. Z daného místa kamera snímá aktuální polohu oka, přičemž ji systém průběžně vyhodnocuje a vysílá pokyny pro pohyb kurzoru. Klik nebo dvojklik je možno aktivovat dostatečně dlouhým mrknutím oka. Časovou konstantu lze zvolit tak, aby bylo možno odlišit samovolná mrkání. Zařízení je možno přes USB připojit k jakémukoliv počítači, takže je tento způsob velmi jednoduchý, univerzální a mobilní (Bendová, Jeřábková, Růžicková, 2006).

4.4 Přehled obligatorních vyjádření SPC obvykle používaných u SMA

Vzhledem k tomu, že SMA nijak neovlivňuje mentální kapacitu a schopnost učit se, není u těchto dětí potřeba psychologických vyšetření zaměřených na posouzení intelektu o nic větší, než u intaktní populace. Psycholog SPC se tedy u dětí se SMA nejčastěji vyjadřuje ke **školní zralosti**, před nástupem do školy nebo někdy před přechodem na druhý stupeň popř. na střední školu může provést i **posouzení intelektu**. Toto vyšetření však často slouží především jako důkaz inteligence dítěte a jako argument pro integraci.

Je vhodné, když psycholog SPC pracuje s třídním kolektivem, do kterého je dítě se SMA včleněno, opakovaně provádí sociometrická šetření a konzultuje s učitelem, jak třídu vést. Tato potřebná práce však často přesahuje kapacitní možnosti SPC.

Před začátkem integrace vypracovává SPC pro školu nebo školku **Odborný posudek ke stanovení míry podpory dětí se speciálními vzdělávacími potřebami** (tzv. integrační posudek), který slouží jednak jako základ pro vypracování individuálního vzdělávacího plánu, jednak jako podklad pro ředitele školy při žádosti o zřízení místa asistenta pedagoga. V tomto posudku speciální pedagog popíše na základě seznámení se s lékařskou dokumentací, rozhovorů s rodiči a s odborníky a na základě standardní speciálně pedagogické a psychologické diagnostiky aktuální míru využitelných schopností dítěte v jednotlivých posuzovaných oblastech a navrhne podpůrná a vyrovnávací opatření. U diagnózy SMA je časem vždy nutné doporučit **zřízení místa asistenta pedagoga**. Okolo asistentské práce u dítěte s SMA bývá často řešen problém, zda by nemělo spíše využívat služeb osobního asistenta, protože typ požadované pomoci více odpovídá náplni jeho práce. Domníváme se, že to vyplývá z nesprávného chápání významu a zásad práce asistenta pedagoga. Dle našeho názoru ani asistent pedagoga nemá učit, ale má být pomocníkem učitele takovým způsobem, aby ten mohl zvládat náročnost situace, kdy je ve třídě integrován žák se speciálními vzdělávacími potřebami. Při integraci dítěte s SMA to tedy znamená především vyrovnávat jeho rostoucí tělesný handicap tak, aby se mohlo co nejplněji zapojovat do vzdělávacího procesu. Situace, kdy děti např. s mentálním nebo smyslovým postižením by měly nárok na asistenta pedagoga placeného školou, zatímco dětem s tělesným postižením by měli rodiče platit ve škole služby osobního asistenta, by byla pro tyto rodiny značně diskriminační. Osobní asistence je sociální služba, kterou by měli mít rodiny možnost využívat jako odlehčující. Vzdělávání dětí musí být pro rodiny bezplatné.

Každý kraj má jiné požadavky na formální podobu tohoto odborného posudku.

4.4.1 IVP

Stejně jako při integraci dalších dětí se speciálními vzdělávacími potřebami je nutné vytvořit i pro dítě s SMA individuální vzdělávací plán. Měl by vycházet z možností dítěte a reflektovat hlavní cíle integrace.

Individuální vzdělávací plán v **mateřské škole** by měl být rozpracován pro více oblastí, než jen pro tu, která je obecně vnímána jako vzdělávání. Největším přínosem integrace do většinového vzdělávacího proudu je příležitost zapojit se do běžného vrstevnického kolektivu, ozkoušet si rozmanité společenské role a modely chování, učit se vycházet s ostatními.

První a základní oblastí IVP by proto měla být **oblast socializace**. V ní je rozpracován postup procesu odpoutávání se od rodiny, seznamování se se skupinou dětí, přijímání autority učitelky, vytváření návyků společenského chování. U dětí se SMA by měla být pozornost věnována prevenci rozvinutí manipulativních vzorců chování, to znamená učit je, jak si společensky příjemným způsobem říct o pomoc, jak ji nezraňujícím a slušným způsobem odmítnout, jak vstupovat do vztahů s ostatními při nemožnosti si za nimi samostatně doběhnout. Druhou významnou oblastí je **rozvoj samostatnosti a sebeobsluhy**. Zde je potřeba popsat aktuální míru samostatnosti a potřebnou míru dopomoci při jídle, hygieně, způsob řešení toalety, soběstačnost při jídle. Je vhodné doporučit kompenzační pomůcky prodlužující samostatnost

dítěte jako je například protiskluzová podložka pod talíř, odlehčené sklenice a přístroje, apod. Další významnou oblastí je **oblast komunikace a řečové výchovy**. Tato oblast souvisí se socializací. Obsahová stránka řeči není nemocí ovlivněna, formální stránka řeči bývá v některých případech ovlivněna z diagnózy vyplývajícím třesem jazyka, výslovnost však bývá poznamenána jen lehce. Postupující nemocí je kvalita řeči významně ovlivňována slábnutím výdechového proudu, hlas je tišší, klesá schopnost delšího hlasového projevu. Nejvýznamněji je kvalita řeči snížena tehdy, je-li nutno přistoupit k tracheostomii. Slábnutí výdechového proudu i stav po tracheostomii je nutné v IVP zohlednit způsobem popsaným v kapitole 5.3 odstavec Dýchání.

Další oblastí IVP je **hrubá motorika** a vnímání tělesného schématu. Zde je opět potřeba popsat aktuální úroveň a způsob samostatné lokomoce, kvalitu samostatného nebo podporovaného sezení, způsob zvedání se ze země, pohybový rozsah rukou. Obvyklá doporučení jsou popsána v kapitole 5.3 odstavec Pohyb.

V oddílu IVP, který rozpracovává **rozvoj smyslového vnímání**, není potřeba žádných speciálních doporučení. V kapitole zabývající se **oblastí jemné motoriky a grafomotoriky**, je vhodné zhodnotit sílu přitlaku a případně doporučit odlehčené pastelky, měkčí modelovací hmotu, samorozvírací nůžky apod. Poslední oblastí IVP je **rozvoj rozumových schopností**. Tu není pro děti s SMA potřeba nijak individuálně rozpracovávat, v této oblasti se s nimi pracuje stejně jako se zdravými vrstevníky.

IVP v základní škole oproti mateřské škole rozpracovává hlavně zvládání učiva v jednotlivých předmětech. U dětí s SMA je potřeba věnovat pozornost především pracovní, tělesné a výtvarné výchově, způsobu pořizování zápisků a rýsování v matematice. Poměrně záhy je vhodné začít využívat odlehčené psací náčiní, které zanechává výraznou stopu i při minimálním přitlaku, později potom např. násadku na prst. (Ta ale nebývá dětmi příliš oblíbená). Pokud už žák nemůže pořizovat zápisky sám, dostává kopie textů od učitele nebo od spolužáků. Zápisy může pořizovat i asistent. Pro další studia je vhodné zvykat děti (i učitele) na práci s tištěným textem – dítě s SMA si důležité pasáže podtrhá zvýrazňovačem, který se dá většinou používat dlouho, i při vysoké míře ztráty hybnosti ruky. Obtížná, často až nemožná, je pro dítě se SMA práce s pomůckami na rýsování, proto zde výrazně preferujeme geometrii volné ruky. Výhodné je také podkládat sešity nebo papíry protiskluzovou podložkou, aby dítě papír při práci nehrnulo.

V pracovní a výtvarné výchově je potřeba využívat kompenzační pomůcky jako např. samorozvírací nůžky, lehké pastelky, odlehčené štětce, měkké modelovací hmoty apod. Také je třeba přizpůsobovat úkoly tak, aby je dítě mohlo i při omezeném rozsahu a síle pohybu zvládnout.

Tělesné výchovy se na prvním stupni dítě ještě poměrně ochotně účastní, samozřejmě ovšem jen v rozsahu, které mu postižení dovolí. Okolo přechodu na druhý stupeň však začne víc pociťovat stud za své tělo a nechce, aby ho ostatní spolužáci viděli. Krom toho již pro ně bývá cvičení nadměrně a zbytečně zatěžující. Je proto žádoucí ho z hodin tělesné výchovy osvobodit. Výhodné potom je, když jsou tyto hodiny v rozvrhu zařazovány jako okrajové (první nebo poslední), aby dítě mohlo přijít později do školy nebo ji mohlo dříve opustit, a aby se tak šetřily jeho ubývající síly.

Ani individuální vzdělávací plán ve škole by se neměl omezit pouze na stanovení obsahu a rozpracování postupů zvládání učiva v jednotlivých předmětech. I zde je jedním z významných přínosů integrace možnost zapojení do běžné populace, prožívání běžného života s možností běžných sociálních kontaktů a vztahů. IVP by se proto měl zabývat i pomocí se zapojením do kolektivu, prací se třídou, ve které je integrovaný žák, měly by zde být řešeny přestávky a mimoškolní aktivity, jak je popsáno v odstavci Sociálně emoční aspekty v kapitole 5.3.

V příloze III. je ukázka IVP pro první rok integrace chlapce se SMA do mateřské školy.

4.4.2 Ostatní

Dalším poměrně často požadovaným vyjádřením SPC je **doporučení k poskytnutí elektrického vozíku**. Pořizovací cena elektrického vozíku je velmi vysoká, pro většinu rodin nedostupná. Pojišťovny na něj přispívají až od určitého věku, většina dětí se SMA typu II ho potřebuje o dost dříve. Rodiče proto musí žádat o výjimku, dokazovat, že dítě je schopno vozík samostatně a zodpovědně ovládat, dokládat potřebnost vozíku a jeho přínos pro zvýšení samostatnosti pohybu a tím zvýšení kvality života dítěte.

Z každé návštěvy ve škole, z každého setkání integračního týmu nebo jednání s pedagogy školy je vhodné napsat a všem účastníkům jednání a rodičům dítěte poslat Zprávu z návštěvy. Nejde o žádný formální dokument, spíše jen o shrnutí a připomenutí domluveného. Neexistuje předpis pro podobu takové zprávy, každé SPC nebo dokonce každý pracovník si může zvolit formu, která mu vyhovuje. Jedna z možných forem takové zprávy je obsahem přílohy IV.

4.5 Příklady, kazuistiky, případové studie

4.5.1 Kazuistika dítěte se SMA I. typu

Uvádíme případovou studii devítiletého chlapce, kterému byla v 8. týdnu věku diagnostikována nejtěžší forma spinální svalové atrofie. Chlapec je trvale připojen k dýchacímu přístroji, krmen je přes gastrostomii. Jeho pohybové možnosti jsou značně omezeny, je zcela závislý na péči okolí. Pro školní rok 2009/2010 byl zařazen do 1. ročníku (dnes navštěvuje již 2. ročník) základního vzdělávání se specifikací v individuálním vzdělávacím plánu a vzhledem k speciálním vzdělávacím potřebám se vzdělání uskutečňuje v domácím prostředí.

1) Uvedení případu

chlapec, narozen 26. 11. 2002

druh postižení – tělesné; domácí péče

diagnóza v 8. týdnu – infantilní spinální svalová atrofie I. typ

umělá plicní ventilace, gastrostomie, neschopnost verbální komunikace

2) Osobní anamnéza

1. těhotenství ve 28 letech matky, ve 3. měsíci gravidity vysloveno podezření na toxoplasmózu, ale nepotvrdilo se, porod ve 38. týdnu, hlavičkou spontánně, porodní hmotnost 3 480 g, výška 50 cm, pobyt v inkubátoru nebyl potřeba, v 8. týdnu diagnostikována spinální muskulární atrofie, pobýval na JIP.

Do 6. měsíce věku byl kojen, poté dostal virózu, přestal polykat; na Dětském oddělení FN v Brně byl po pneumonii připojen k plicnímu ventilátoru, do domácí péče šel chlapec až v únoru roku 2004 poté, co se rodině podařilo zajistit ventilátor, od roku 2007 bydlí chlapec s rodiči v rodinném domě, který je bezbariérově upraven.

Současný stav dítěte

Diagnóza: spinální muskulární atrofie I. typu, tracheostomie, gastrostomie, sliny nepolyká.

Chlapec leží na vhodném polohovacím lůžku, popř. se pohybuje na speciálně upraveném vozíku, vše pouze s asistencí, protože chlapec žije od šesti měsíců na ventilátoru, mluvená řeč se nerozvinula, s okolím ale komunikuje nonverbálně, chlapec má k dispozici notebook s didaktickými programy a dětskými knížkami, obsluhu PC zvládá pomocí tlačítka připevněného na pravé ruce.

V současnosti se chlapec učí ovládat PC očima pomocí speciálně upravených brýlí s kamerou snímající pohyby oka, chlapec je téměř denně v péči zdravotních sester, 1× za 14 dní rehabilitační sestry, 1× za měsíc dochází k výměně kanily a 1× ročně je měněna také gastrostomie, chlapec byl pro školní rok 2009/2010 zařazen do 1. ročníku základního vzdělávání dle ŠVP základní školy vycházejícího z RVP pro základní vzdělávání se specifikací v individuálním vzdělávacím plánu (dle Vyhlášky MŠMT ČR č. 73/2005 Sb. a dle zákona č. 561/2004 Sb. § 18, § 40, § 41); vzdělávání zajišťuje matka, 1× týdně na 2 hodiny dochází do rodiny také učitelka 2. třídy ze ZŠ, ve které je chlapec veden.

Problémy dítěte

Orofaciální oblast:

- dýchání – tracheostomie, podpora plicního ventilátoru,
- čelist – nepohyblivá, rty – nedostatečný retní uzávěr,
- nepolyká, zřetelná salivace, nutnost pravidelného odsávání.

Krmení:

- přijímání potravy přes gastrostomickou trubici,
- maminka denně vaří, potřeba stravy s hojností bílkovin (hovězí maso, čočka),
- chlapec je schopen říct si, že má hlad.

Poloha hlavy a trupu:

- trup je nestabilní, nutno jej vždy zajistit, i hlavu je nutno polohovat s dopomocí,
- chlapec leží na vhodném polohovacím lůžku, rodiče ovládají správné polohování a používání rehabilitačních a kompenzačních pomůcek,

- při učení (popř. jindy dle zájmu chlapce) se pohybuje také na speciálně upraveném vozíku, s ortézou pro tělo na míru, kde je možná naprosto vyhovující fixace trupu,
- venku se chlapec pohybuje ve speciálně upraveném kočáře rovněž s ortézou pro fixaci trupu.

Aktivní verbální a neverbální projev, způsob komunikace:

- protože žije chlapec od šesti měsíců na ventilátoru, mluvená řeč se nerozvinula s okolím komunikuje nonverbálně,
- rozumí mluvené řeči, přiměřeně reaguje na slovní, zrakové i sluchové podněty, je schopen napodobit do určité míry intonaci a snaží se také napodobovat slova bez artikulace,
- rodiče tvůrčím způsobem obohacují veškerou komunikaci s chlapcem podporou názoru a možností výběru ze dvou i více obrázků, věcí, činností,
- chlapec si „vybírá“ očima (oční kontakt) – např. si zvolí, že se chce dívat na pohádku a dále si vybírá, kterou pohádku chce vidět,
- stejným způsobem se učí přiřazovat písmena ke slovům, číslice k počtu a množství,
- chlapec se v současné době učí komunikovat s okolím přes PC, který je ovládán pohyby oka pomocí brýlí s kamerou a speciálně upraveným počítačovým softwarem.

Psychomotorický vývoj:

- krmení matkou, potravu přijímá do gastrostomie,
- v posteli i na vozíku je polohován matkou,
- sleduje v celém rozsahu zorného pole, lehký konvergentní strabismus na levém oku,
- HKK – nastavování poloh pomocí polohovacích pomůcek, síla stisku velice nepatrná,
- DKK – v nastavené poloze je rovněž nutné použití polohovacích pomůcek.

Hygiena:

- hygienu vykonává matka,
- používání plen,
- chlapec se denně koupe, v lázni se uvolní.

Sebeobsluha:

- chlapec je plně závislý na péči okolí, potřebuje pomoc,
- při péči dobře spolupracuje.

Rozumové schopnosti:

- v pásmu průměru, zcela odpovídající věku,
- chápe rozdíl mezi pohlavími,
- komunikace je nonverbální, převážně pomocí očí,
- pasivní řeč je vytvořena, rozumí plně všem instrukcím,
- sluchová diferenciací je na dobré úrovni,
- je schopen práce s abstraktními pojmy,
- vnímá pojmy „včera – dnes – zítra“, chápe časové souvislosti.

Grafomotorika:

- jemná motorika a grafomotorika jsou vzhledem k typu postižení velmi omezené,
- úchop je velmi jemný, síla stisku nepatrná,
- předmět je třeba chlapci do ruky vložit a poté je schopen jej po krátkou dobu udržet,
- grafický projev je vzhledem k postižení omezen,
- krátkodobě čárá s dopomocí po podložce, svalová hypotonie nedovoluje delší cílený pohyb,
- chlapec zvládá vedení jednoduchých nepravidelných linií, někdy také kruhovitý pohyb.

Práce ve škole:

- barvy a tvary ovládá chlapec dostatečně,
- je schopen vybrat správnou odpověď z několika předložených – správnou odpověď sdělí tak, že se na správný obrázek, písmeno, číslo nebo slovo zadívá nebo zmáčkne ovládání počítače, kde jsou střídavě osvětlovány různé odpovědi,
- zná všechna písmena, učí se pracovat se slabikami, slovy a větami v tiskací i psací formě písma; používá metodu globálního čtení,

- zná všechny číslice, dokáže odpovědět např. na otázku, které číslo je po čísle 10, před číslem 10 atd., počítá jednoduché příklady,
- vzdělává se v předmětech: český jazyk, matematika, prvouka, anglický jazyk,
- chlapec je schopen se velmi rychle unavit, v takovém případě začíná pozornost klesat,
- s chlapcem je velmi dobrá spolupráce, pracuje se zájmem, úkoly se snaží dokončit.

Doporučení:

- dítě je schopno výuky dle osnov základní školy,
- uplatnitelnost intelektu a vzdělávací systém vyžaduje speciální techniky,
- IVP vytvářet přímo v prostředí dítěte, spolupracovat s rodiči,
- na základě doporučení lékaře uvolnit natrvalo z TV, pracovních činností, výtvarné výchovy,
- respektovat zvýšenou unavitelnost a pomalejší pracovní tempo,
- dodržovat práci v kratších časových úsecích,
- využívat speciální názorné pomůcky, didaktické materiály, PC programy.

Záznamy z pozorování

Pozorování bylo dlouhodobě prováděno speciálním pedagogem, převážně v domácím prostředí, v rodině dítěte. Chlapec byl pozorován při běžných denních činnostech, při vzdělávání, při komunikaci, při relaxaci a zábavných činnostech.

Hrubá motorika

Chlapec je vzhledem ke svému postižení imobilní, většinu dne stráví na speciálně upraveném lůžku. Koordinace jeho pohybů je narušená, sedí s oporou nejčastěji v pojízdném vozíku.

Jemná motorika

Koordinace horních končetin je narušená, ale díky pravidelným rehabilitacím je možno pozorovat drobná zlepšení projevující se např. v pohyblivosti ruky v předloktí. Použití pravé nebo levé ruky závisí na tom, na které straně při lehu je chlapec momentálně otočen, ale je schopen užívat jak pravou, tak levou ruku. Opozice palce je špatná, úchop je používán prstový, ale zde je patrná neobratnost, která je mimovolní a závislá na typu postižení.

Grafomotorika a kresba

Chlapec napodobí čáru, linie jsou roztřesené. Pokud je odpočínutý, je schopen např. i částečného vybarvování obrázků, ovšem se speciálním nastavením podkladu nebo papíru do pro něj přijatelné polohy a vzdálenosti.

Verbální projev

Chlapec nehovoří vůbec, přestože mu nebylo diagnostikováno žádné narušení řečové komunikace. Tato neschopnost je dána postižením a ochabnutím svalů, které se na mluvě podílejí, a také tím, že chlapec žije od šesti měsíců na ventilátoru. Co se týká pasivní slovní zásoby, ta je rozvinuta, řekla bych, až nadstandardně věku, což je dáno pravidelnou a častou četbou z různých knih. Chlapec používá náhradní komunikační systém v podobě kartiček s obrázky a dorozumívá se pomocí očních signálů.

Rozumové schopnosti

Chlapec zná čísla do 20. Je schopen určit, které číslo je po čísle 10, před číslem 10. Odhadnutí číselné představy jako takové je obtížnější. Řeší i jednoduché úsudkové příklady a dokáže zvolit správný výsledek nebo odpověď. Zná všechna písmena, v současné době se učí číst a pracovat se slovy metodou globálního čtení. Cesty a labyrinty činí chlapci samotnému potíže vzhledem k tomu, že není schopen sledovat linie pomocí prstů, ale má k dispozici jen zrak, což je tímto způsobem velmi obtížné. Proto je v tomto případě uplatňována pomoc. Základní barvy rozezná bez problémů, rozlišuje i základní geometrické tvary. Co se týká časových představ, tak ty zcela jistě určitým způsobem vnímá. Prostorovou orientaci má dobrou. Zvířata poznává bez problémů, umí je zařadit do prostředí (jako např. les, dvůr, voda, vzduch), ale i do světadílů. Všeobecná informovanost je na velmi dobré úrovni (opět díky širokému přehledu z četby).

Vnímání

Sluchem vnímá chlapec velmi dobře, bez korekce, velmi pohotově reaguje na sluchové podněty (hledá je očima, případně pootočí hlavu). Do současné doby bylo i zrakové vnímání bez korekce a v pořádku. Při poslední návštěvě chlapce u očního lékaře mu však bylo zjištěno menší poškození zraku, které bude bez problémů nahrazeno brýlovou korekcí. Zraková diferenciací je velmi dobrá, chlapec ji potřebuje velmi často, vzhledem k jeho oblíbenosti knih a časopisů, kde se musí orientovat, řešit úkoly, konfrontovat ilustraci s textem.

Pozornost

Je soustředěná, velmi dobře udržitelná, jen při větší únavě nebo čtení již dobře známé knihy mírně kolísá a je lehce odklonitelná nebo rozptýlena.

Myšlení

Je spíše konkrétní, jsou patrné počátky vyvozování a logického zdůvodňování. Myšlení je rychlé a správné. Výjimečně chybné např. při únavě nebo při snížené pozornosti.

Únava

Je celkově zvýšená. Při pohybově nenáročných činnostech dochází k únavě pomaleji, ale sebemenší tělesný pohyb je pro chlapce vzhledem k postižení velmi unavující.

Fantazie

Podle mého názoru je fantazie velmi rozvinutá, ovšem v žádném případě nesplývá nebo není zaměňována s realitou.

Sebeobsluha

Chlapec je zcela nesamostatný, jeho postižení je podmíněno celodenní péčí a úplnou asistencí jak při podávání jídla, tak při zachování čistoty nebo polohování. Tuto péči zabezpečují oba rodiče dítěte. To je vždy čisté a upravené.

Charakteristické vlastnosti

Chlapec je velmi klidný a rozvážený. Dobře se adaptuje na nové prostředí, na nové lidi potřebuje o trochu více času. Jednou z jeho nejsilnějších charakterových vlastností je určitě trpělivost a schopnost sebeovládání, kterou obdivuji. Je velmi snaživý. Mezi svými vrstevníky je rád, k dětem se chová hezky, nečiní mu např. problém půjčovat své hračky nebo knihy. Pochvala působí na chlapce jako velmi účinný a silný motivační činitel k další aktivitě nebo spolupráci.

Mimika

Je u chlapce významným informačním zdrojem o charakteru jeho emocí a jejich intenzitě, o jeho potřebách a celkovém prožívání. Z mimiky lze dobře vyčíst, jestli je vše v pořádku a chlapec je spokojen, nebo jestli se něco děje a nastal problém. Při dobré znalosti jeho mimických reakcí tak lze snadno zjistit, jestli se jedná o problém závažný nebo např. o změnu nálady, rozpoložení nebo snahu na něco upozornit.

Co se týká lícních svalů, zde je patrné ochrnutí a slabost svalů. Souvisí to také s projevy emocí, které lze právě v obličejí nejlépe pozorovat a které se projevují např. zčervenáním, slzami, „zkrabatěním“ obočí, pohyby očí.

Oční kontakt je velice intenzivní a je hlavním „komunikačním kanálem“. Z očí lze velmi dobře vyčíst, zda je chlapec spokojen, jestli něco potřebuje, jestli je unaven nebo naopak velmi bystrý.

Tělesný kontakt

Tělesný kontakt s chlapcem je při péči a pobytu s ním téměř nezbytný. Pokud se jedná o člověka, kterého chlapec dobře nezná, je naprosto přirozené, že na tělesný kontakt reaguje nervózněji nebo bázněji, než pokud jde o člověka dobře známého, blízkého. To, že se jedná o zvýšenou opatrnost nebo nedůvěřivost lze opět vyčíst z mimických projevů.

Ochota plnit úkoly, spolupráce

Ochota plnit úkoly a spolupráce je závislá na stupni únavy. Pokud je chlapec např. čerstvě po vyspání, spolupracuje ochotně, je velmi snaživý. Pokud je unavený, je přirozené, že pozornost slábne a je nutno např. na chvíli změnit činnost. Velmi důležitá je také motivace, kterou je pro chlapce např. vlastní výtvar (obrázek, výrobek), pochvala od rodičů nebo např. koupě nové knížky (jelikož chlapec miluje čtení). Plnění úkolů se děje se zájmem, vytrvalost závisí na motivaci, na úspěch reaguje chlapec kladně, je to pro něj významný motivační činitel. Co se týká rychlosti pracovních postupů, je chlapec schopen reagovat velmi rychle a pohotově. Pouze výjimečně je nutno dopomoci, pobídnout, popř. zopakovat požadavek, otázku.

Vztah k sobě

Chlapec si je vědom pocitu vlastní nedostačivosti, naučil se ale velmi dobře navázat kontakty a přijímat pomoc od okolí, se kterým bez problémů spolupracuje.

Vztah k rodičům

K rodičům má chlapec velmi blízký vztah. Matka je s ním v podstatě 24 hodin denně, je na ni velmi fixovaný, komunikuje s ní naprosto bez problémů. Otec chodí do práce, ale chlapec se na něj vždy velmi těší. Celkově má s rodiči velmi srdečný vztah, je na nich citově závislý. Bezmezně jim důvěřuje. Jezdí s nimi pravidelně několikrát do roka na rodinné dovolené (letní i zimní), výlety, účastní se nejrůznějších akcí, navštěvují pravidelně ZOO.

„Klima“ v rodině

Popis struktury rodiny

Rodina je úplná, má 3 členy – matku, otce a jedno dítě. Matka zajišťuje 24 hod. péči o syna. Otec chodí denně do práce. Rodina bydlí v bezbariérově upraveném rodinném domě s velkou zahradou a vlastní psa.

Přijetí diagnózy dítěte

Nějakou dobu trvalo, než si rodina našla svůj styl soužití, než byly vytvořeny rituály, režim denní péče a úkonů, které musely být v přesně stanovenou denní dobu dodržovány – např. podávání léků, krmení přes gastrostomickou trubici, koupání. Rodiče ale dítě zcela přijali, poskytují mu maximální možnou péči citovou i materiální, dávají mu prostor pro sebezvoje. Nepřestávají shánět informace a výsledky nových výzkumů týkajících se vyléčení nebo zpomalení progresu onemocnění. Jsou v tomto ohledu velmi aktivní. Shání nové rehabilitační a kompenzační pomůcky, jezdí na různá setkání, přednášky, zapojili chlapce do klinického výzkumu FN v Brně a pravidelně konzultují zdravotní stav svého dítěte s nejrůznějšími odborníky. Jsou také v kontaktu s dalšími rodinami s tímto postižením a snaží se jim poskytnout rady a pomoc.

Organizace místnosti

Organizace místností s ohledem na postižení dítěte je velmi dobře řešena. Chlapec má vlastní pokoj vybavený klimatizací, audiovizuální technikou a mnoha podnětnými a atraktivními hračkami a didaktickými pomůckami, které vycházejí z jeho zájmů. Jsou zde také dvě velké knihovny, protože má chlapec velmi rád čtení nejrůznějších knih.

Dětský pokoj je konstituován tak, aby byl průchozí a dobře dostupný jak z obývacího pokoje (s KK), tak z ložnice rodičů. Je tak zabezpečen stálý dohled nad dítětem a možnost mít jej neustále na očích. Celá domácnost je velmi útulná, příjemně vybavená a je zde kladen důraz na čistotu vzhledem k potřebám dítěte.

Interpersonální vztahy

Interpersonální vztahy v rodině jsou velmi dobré. Otec s matkou mají harmonický vztah, jsou pro sebe navzájem velkou oporou. Velmi blízké vztahy jsou nastoleny i se vzdálenější rodinou a také s okolím nejbližších přátel, které rodině stále pomáhají. Nastolená situace určitě přispěla k obrovskému osobnostnímu růstu obou rodičů a zcela jistě ovlivnila tato rodina i mnoho lidí v jejich okolí. Ukázala jim důležitost a opravdovost životních hodnot.

4.5.2 Kazuistika dítěte se SMA II. typu a integrace v mateřské škole

Osobní anamnéza: Děvčátko pochází z úplné rodiny, matčiny 3. gravidity. Průběh těhotenství naprosto fyziologický, bez problémů. První projevy nápadnosti se objevily po prodělání neštovic a následném očkování vakcínou Trivivac a vakcínou na hepatitidu. Dítě velmi oslabeno, do té doby se snažilo o vertikalizaci a pomalou chůzi s oporou. V lednu 2007 vyšetřena na specializovaném pracovišti FN v Krči – dětské neurologie, odebrány vzorky krve pro vyšetření DNA pro podezření na nervosvalové onemocnění Spinální muskulární atrofie. Diagnóza potvrzena. SMA II. typu.

Rodinná anamnéza: Matka částečně zaměstnána v neziskové organizaci, otec pracující v ekonomickém odvětví, 2 zdraví sourozenci ve věku 12 a 14 let. Rodina je stabilní, dobře fungující. Žije na vesnici v blízkosti krajského města, kde je dítě integrováno v církevní mateřské škole.

Z **psychologického** vyšetření vyplývá vývoj intelektových schopností v rámci širší normy, v některých aspektech v pásmu nadprůměru vzhledem k věku. Sociabilní, kolísavé soustředění při mentální zátěži, vnímavá k pochvale. Péče ze strany rodiny se považuje za příkladnou.

Doporučena plná integrace do MŠ, asistent pedagoga přidělen na 1 hod. denně, v předškolním roce po celou dobu docházky.

Dítě bylo ve věku 3 let přijato velmi dobře mezi zdravé děti. V tomto období vývoje jsou děti velmi spontánní a postižení berou jako samozřejmost. Také tak byla holčička do kolektivu přijata. Pedagogové zdůrazňují při výchově toleranci k odlišnosti a pomáhají v dialogu s dětmi, děti se zapojují do pomoci při oblékání, podávání věcí a pomůcek, otevření dveří atd.

Přizpůsobí také prostředí při hře venku, kdy holčičku berou mezi sebe a jsou usměrňováni při pohybu tak, aby se mohla účastnit aktivit.

Obr. č. 11: Anna SMA II. typ inkluze v MŠ – zdroj: Kolpingova rodina Smečno



Technické uzpůsobení proběhlo na několika úrovních. Vzhledem k tomu, že školka sídlí v budově kláštera, přístup je bezbariérový přes klášter díky instalovanému výtahu. Sjezdy do třídy a odstranění prahů proběhly velmi rychle. S podporou rodičů byl vytvořen bezbariérový kout v koupelně a vyrobena skříňka na oblečení přímo ve třídě. Vzhledem k použití mechanického odlehčeného vozíku se holčička účastní většiny aktivit. Jediná překážka je spaní v patře, kam ji odnese asistent a pomůže s obsluhou.

4.5.3 Příklad doporučení k integraci pro 1. třídu ZŠ

Příloha (město a jméno dítěte jsou změněny)

Doporučení k integraci a integrační posudek pro školní rok 2010/2011

Základní škola

Čj.xxx/10

Xxxxxxxx 123

Poděbrady

Jméno dítěte: Lukáš M.

Datum narození: xx. yy. 200z

Bydliště: xxx 12, Poděbrady

Diagnóza: SMA II - III

Lukáš dochází od roku 2007 do MŠ Slunečnick. Pro zhoršující se zdravotní obtíže je od září 2009 veden jako integrované dítě

Druh a stupeň zdravotního postižení: U Lukáše se okolo druhého roku věku začaly objevovat výraznější motorické potíže, které byly ve třech letech diagnostikovány jako spinální muskulární atrofie. Jedná se o progresivní neurosvalové onemocnění, v jehož důsledku se postupně ztrácí možnost pohybu, v pozdější fázi je nemocný odkázán na elektrický invalidní vozík a naprostou pomoc okolí. V současné době je ještě Lukáš schopen samostatné chůze, ta je však již pro něj obtížná a je jí schopen pouze v interiéru. Často padá, zvedne se jen s přidržením nebo s dopomocí, nepřekročí překážku, chůze po schodech nebo v terénu je pro něj nemožná. Dopomoc potřebuje také při sebeobslužných úkonech. Výrazně je již také zasažena motorika rukou a grafomotorika. Projevem onemocnění je také třes jazyka, který mírně ztěžuje výslovnost, řeč je však plně srozumitelná. Narůstající tělesný handicap negativně ovlivňuje Lukášovu odolnost vůči zátěži, přispívá k vyšší unavitelnosti.

Vzdělávací potřeby: Lukášek potřebuje čím dál častější dopomoc od okolí. Potřebuje víc času na chůzi po třídě, pomoc se zvednutím po pádu, pro delší přesuny po budově nebo venku potřebuje vozík. Potřebuje bezbariérové prostředí umožňující pohyb na vozíku, výhledově bude nutná i bezbariérová toaleta. Dopomoc Lukáš potřebuje při přípravě pomůcek a při některých sebeobslužných činnostech. Vzhledem ke grafomotorickým obtížím daným mimo jiné i třesem rukou bude třeba

prodloužit přípravnou fázi zvládání písma, doporučuji netrvat na úpravnosti písma, ale spokojit se s jeho přehledností a čitelností. Je třeba respektovat Lukášovu únavu a dopřát mu možnost odpočinku. Pracovat by měl s odlehčeným náčiním.

Organizační forma vzdělávání: Lukáš vykazuje v rozumové a sociální oblasti průměrné až lehce nadprůměrné schopnosti, postižení se týká pouze tělesné oblasti. Je proto potřeba, aby individuální vzdělávací plán, podle kterého bude vzděláván, vycházel z běžného školního vzdělávacího programu. Pro jeho sociální vývoj je nezbytný přirozený kontakt s vrstevníky. Doporučuji tedy *individuální integraci Lukáše M. do Základní školy xxxxxx 123, Poděbrady*.

Poskytování individuální péče: Lukáš potřebuje individuální pomoc při přesunech, při všech tělesných aktivitách, při přípravě pomůcek, při grafomotorice a při některých sebeobslužných činnostech. V průběhu dne je třeba dbát na jeho bezpečnost, je nestabilní, při pádu zapojuje potřebné svalové skupiny jen omezeně, proto by mohl být důsledek pádu závažnější.

Potřeba dalšího pedagogického pracovníka: Vzhledem k progresivnímu nárůstu Lukášových pohybových obtíží a z nich plynoucí potřebě pomoci doporučuji zřídit ve třídě místo asistenta pedagoga na celou dobu Lukášovy přítomnosti ve škole. Lukáš by se měl rozhodně účastnit i všech mimoškolních aktivit jako jsou výlety, exkurze, návštěvy divadel, školy v přírodě apod. Vzhledem k nutnosti zaměstnání matky je třeba umožnit chlapci docházku do družiny, i zde je třeba využívat služeb asistenta pedagoga. Doporučuji proto zřídit místo asistenta pedagoga na 7 hodin denně.

Doporučené kompenzační pomůcky:

Odlehčené pastelky Stabillo – cca 700 Kč

Psací náčiní s lehkým přitlakem a zřetelnou psací stopou – 200 Kč

Měkká modelovací hmota – cca 300 Kč

Relaxační matrace – cca 3 000 Kč

Předpokládané finanční náklady:

Pomůcky cca 4 200 Kč

Mzda asistenta pedagoga na 0.9 úvazku podle tabulky platových tarifů

Doba platnosti posudku: Posudek má platnost 1 rok, tzn. do 31. 8. 2011

Touto cestou nabízíme možnost obrátit se kdykoliv na naše SPC – např. při vypracování individuálního plánu, konzultacích o pomůckách, při projevech školní neúspěšnosti, při problémech ve vztazích s vrstevníky apod. V případě zájmu můžete kontaktovat jmenovitě B. N. (speciální pedagog) a L. J. (psycholog).

PaedDr. B. N.

4.5.4 Příklad IVP v MŠ

Příloha III (město a jméno dítěte jsou změněny)

Individuální vzdělávací plán pro školní rok 2010/2011

Ředitelství mateřské školy

xyxyxy 23

Praha

Č.j.: 289/10

Jméno dítěte: Jan S.

Datum narození: xy. yz. 200m

Bydliště: xxxx 3, Praha

Diagnosa: spinální muskulární atrofie

Honzík trpí závažným vrozeným onemocněním, jehož projevy se postupně zhoršují a významně snižují kvalitu života. Onemocnění postihuje pouze fyzické tělo, duševní život a rozumové schopnosti zůstávají nepostíženy. Pro Honzíka je velmi důležité žít co nejnormálnější život, stýkat se s vrstevníky, účastnit se jejich her. Proto i podpora při integraci by měla směřovat především k tomuto cíli.

Oblast socializace:

- schopnost pracovat pod vedením paní učitelky,
- naučit se jména dětí ve třídě,
- podporovat osamostatnění, nevázat ho na dospělé, začleňovat ho do vrstevnického kolektivu,
- učit Honzíka hrát si s ostatními dětmi, respektovat jejich hru, dělit se o hračky,
- učit Honzíka respektovat herní pravidla,
- učit Honzíka poprosit o hračku nebo pomoc, poděkovat za ni, nabízenou pomoc případně slušně a mile odmítnout,
- upevňovat již vytvořené návyky společenského chování a vytvářet nové (pozdravit, rozloučit se, poprosit, poděkovat, počkat na ostatní s jídlem a účastnit se přání dobré chuti atd.),
- učit ho samostatně řešit jednodušší sociální a komunikační situace.

Oblast sebeobsluhy a samostatnosti

Honzík je v sebeobsluze v rámci svých možností velmi samostatný. Sám si řekne o potřebu toalety, je ovšem třeba ho na záchod se speciálním prkénkem posadit a pomoci mu s udržení se v sedu.

hygiena – při společné návštěvě toalety posadit Honzíka na záchod jen v případě jeho potřeby, nevysazovat ho zbytečně, jen nezbytně nutná pomoc při umývání a utírání rukou,

stolování – Honzík je zatím schopen se sám najíst lžící i napít z hrnku. Je třeba mu jídlo nakrát a talíř přisunout do jeho dosahu,

oblékání – Honzík si sám umí rozepnout suchý zip, má tendenci pomáhat se svlékáním. Potřebuje však již značnou míru dopomoci při svlékání i oblékání.

Komunikace a řečová výchova

Honzík mluví velmi dobře v celých větách, má bohatou slovní zásobu. Řeč je velmi dobře srozumitelná. Je třeba vést ho k příjemnému verbálnímu vystupování, aby mu okolí ochotněji poskytovalo pomoc. Honzíkova řeč je tichá, má slabší výdechový proud, proto je třeba nenutit ho k hlasité mluvě, spíš při jeho projevu nenásilně, vhodnou motivací, ztlumit okolí.

Hrubá motorika

Hrubá motorika je nemocí nejvíce poznamenána. Honzík se neudrží po delší dobu v sedu, využívá skořepinový korzet. Samostatné lokomoce je Honzík v současné době schopen v interiéru na lehkém mechanickém vozíku. Uzpůsobit prostor ve třídě pro možnost projetí mechanického vozíku, zajistit alespoň částečnou bezbariérovost, dohodnout s rodiči způsob manipulace s Honzíkem (nemá pevné držení zad a hlavy, proto je třeba ho při přenášení zpevněně držet), asistent by měl v maximální míře kompenzovat Honzíkův fyzický handicap bez snahy ovlivňovat přitom příliš jeho aktivitu, výběr sociálních kontaktů apod. Při sedu na zemi nebo venku na písku je třeba zajistit Honzíkovo bezpečnost a stabilitu, vytvářet mu pocit jistoty – např. fixací polohovacím hadem od firmy Setrans, při pohybových aktivitách je třeba respektovat vyšší unavitelnost, nenutit ho do nadměrné fyzické aktivity (nebezpečí náhlého nezadržovaného pádu), častěji zařazovat relaxaci.

V dalších oblastech rozvoje – **rozvoj smyslů, kognitivních schopností a grafomotoriky** – doporučuji pracovat s Honzíkem spolu s ostatními dětmi ve třídě v souladu s běžným programem v MŠ. Je samozřejmě třeba respektovat a kompenzovat jeho fyzické omezení. V grafomotorice doporučuji používat lehké psací náčiní, které zanechává výraznou stopu i při minimálním tlaku. Při náročnějších jemně motorických činnostech je třeba mu pomoci tam, kde je potřeba větší síly nebo přesnosti zacílení. Je také vhodné stabilizovat sed např. podložení nožek, aby volně nevisely.

Způsob hodnocení

Honzík by měl být odměňován stejným způsobem jako ostatní děti. Stejně tak je třeba vyžadovat dodržování stanovených hranic a pravidel chování. Honzíkovi by osobnostně ani sociálně neprospělo, kdyby např. kvůli lítosti pro něj byla pravidla chování změkčována.

Spolupráce se zákonnými zástupci

Honzíkovi rodiče mají o chlapce velký zájem. Doporučuji konzultovat s nimi Honzíkův aktuální zdravotní stav a především způsob fyzického zacházení s ním.

IVP četli a schválili:

ředitelka

asistent pedagoga

4.5.5 Příklad Zprávy z návštěvy v ZŠ

Zpráva z návštěvy

Zařízení: 7. třída ZŠ xyxyxy

Účel návštěvy: integrace Magdalény S.

Výjezdový pracovník: J. C.

Datum: 22. 4. 2010

Do školy jsem přijela po dohodě s paní zástupkyní Xyxyxy, účastnila jsem se hodin matematiky a českého jazyka, potom jsem mluvila s paní učitelkou třídní a s paní zástupkyní.

Madla sedí sama s paní asistentkou, jejíž pomoc potřebuje již téměř nepřetržitě. Je na ní patrná únava, mluví tiše, v kratších úsecích. Pravou ruku již vůbec neovládá, je třeba, aby jí ji asistentka vždy posunula a položila na požadované místo (např. na ovladač vozíku). Madlenka přešla k psaní levou rukou, tužku drží v cigaretovém úchopu, přítlak je slabý. Poznámky pořizuje asistentka, Madla jen např. narýsuje čáru podle asistentkou přidržovaného pravítka, napíše číslici či krátké označení apod. Po celou dobu Madla pilně pracovala, nové látce okamžitě porozuměla, asistentka zapisovala podle Madlenčina diktátu. Po hodině matematiky jsem se ptala paní učitelky na její hodnocení Madliny integrace, paní učitelka nevidí žádný problém, nic ode mě nepotřebuje, má pocit, že vše dobře funguje.

Přestávku trávila Madla v kabinetu vleže na matraci. Tento odpočinek potřebuje stále častěji, nemá tedy téměř příležitost trávit přestávky s vrstevníky. Přesto situaci ve třídě hodnotí dobře, má pocit, že se její vztahy s ostatními dětmi zlepšily. (Stejně situaci hodnotí i paní učitelka třídní).

V českém jazyce Majda prezentovala svůj projekt. Její mluvní projev je na vysoké úrovni, dobře formuluje, má spoustu znalostí, chytře reaguje. Hlas je slyšitelný, méně melodický, potřebuje častější nádechy.

Madlenka si není schopna přidržovat papír, na který píše, musí jí ho držet paní asistentka. Doporučila jsem používání protiskluzové podložky, kterou škola již zakoupila. Rovnou jsme ji vyzkoušely a zdá se, že by tento problém výborně řešila. V kabinetu je k dispozici i magnetická rýsovací souprava, její využívání je sporné, je možné to s ní vyzkoušet.

S paní učitelkou třídní a s paní zástupkyní jsme mluvily o průběhu integrace. Prý není žádný výrazný problém, podařilo se sehnat novou slečnu asistentku za Lídu, zatím studuje, takže chodí nepravidelně, postupně se bude více a pravidelněji zapojovat. (V den mé návštěvy byla u Majdy asistentka Jana). Řeší se jarní výlet, je prý obtížné najít bezbariérovou a zároveň cenově dostupnou lokalitu, která by byla pro většinu třídy atraktivní. Pokusíme se tedy pomoci škole nějaké takové místo nalézt.

Paní učitelka mě požádala, abych se koncem května účastnila třídnické hodiny, představovala by si nějakou besedu na téma typů a prevence poúrazových postižení. Dohodly jsme se na 26. května.

Literatura

FILIPIOVÁ, Daniela: Život bez bariér: projekty a rekonstrukce. Praha: Grada Publishing, 1998. 101 s. ISBN 80-7169-233-6.

HAVLOVÁ, Miluše. Svalová onemocnění. In: Neurologie, J. Tichý a kol., Praha: Karolinum, 1997. 322 s. ISBN 80-7184-492-6.

JEDLIČKA, P.; KELLER, O. Speciální neurologie. 1. vydání. Praha: Galén, 2005. 424s. ISBN 80-7262-312-5.

KRAUS, Josef. Nervosvalové choroby. In: KOMÁREK, V., ZUMROVÁ, A. a kol. Dětská neurologie. Praha: Karolinum/Galen, 2000.

KRAUS, Josef. Spinální svalové atrofie v dětském věku. [online] Neurol. pro praxi, 2006. [cit..2008-05-30].

Dostupný z WWW: <http://www.solen.cz/pdfs/neu/2006/01/07.pdf>

KUCHARSKÁ, A a kol. Obligatorní diagnózy a obligatorní diagnostika ve speciálně pedagogických centrech.

1.vyd. Praha: Institut pedagogicko- psychologického poradenství ČR, 2007.

MAŘÍKOVÁ, T., Spinální muskulární atrofie a genetika. E-learning projektu Učíme se zvládat SMA, KR Smečno. [online] 2010. [cit..2010-05-25] Dostupný z WWW: http://elearning.dumrodin.cz/zak_lekce.php?id_lekce=10122009094031707&id_kapitoly=10122009085544753&id_tematu=1012200908483683

VÁGNEROVÁ, Marie. Psychologie handicapu. 2., opr.vydání. Liberec: TU, 2003. 40 s. ISBN 80-7083-790-X.

VÁGNEROVÁ, Marie. Psychologické podmínky vzdělávání zdravotně, sociálně a sociokulturně znevýhodněných lidí.

1., vydání. Liberec: TU, 2007. 72s. ISBN 978-80-7372-184-8.

VÁGNEROVÁ, Marie. Kognitivní a sociální psychologie žáka základní školy. 1., vydání. Praha : Karolinum, 2001. 304 s. ISBN 80-246-0181-8.

VÁGNEROVÁ, Marie. Psychopatologie pro pomáhající profese. 4., rozš. a přepr. vydání. Praha: Portál, 2008. 872 s. ISBN 978-80-7367-414-4.

VÍTKOVÁ, Marie. Somatopedické aspekty. 2., rozš. a přepr. vydání. Brno: Paido, 2004. 304s. ISBN 80-7315-134-0.

VÍTKOVÁ, M. Paradigma somatopedie. 1.vyd. Brno: Masarykova univerzita, 1998.

VÍTKOVÁ, Marie. Vzdělávání žáků se speciálními vzdělávacími potřebami 1., vydání.

Brno: Paido, 2005. ISBN 978-80-7315-163-8.

Internetové zdroje

MICHALÍK, J. Školský poradenský systém v ČR, expertní stanovisko, 2008, dostupné na: <http://www.uss.upol.cz/cz/clenove/profil/michalik/SPZ-expert-stanovisko.pdf>

5 RETTŮV SYNDROM

Mgr. Iva Vojtková

*„...očíma nám říkají daleko víc, než si vůbec dokážeme představit.“
dr. Andreas Rett*

Charakteristické projevy této vrozené vady poprvé popsal rakouský neurolog profesor Andreas Rett v roce 1966. Profesor Kohoutek definuje Rettův syndrom jako geneticky podmíněnou pervazivní (všezasahující) vývojovou poruchu vyskytující se takřka výlučně u dívek, vyznačující se těžkým postižením expresivní a receptivní řeči a těžkou progresivní psychomotorickou retardací, stereotypními pohyby rukou kolem střední osy, komunikační dysfunkcí.

Rettův syndrom (dále jen RS) je relativně vzácné vrozené komplexní neurologické onemocnění charakteristické ztrátou dosud získaných dovedností, a to v komunikaci a pohybu. Postižení CNS je těžké a vede k plné či částečné závislosti na druhé osobě do konce života.

Četnost výskytu se udává s frekvencí 1:10–20 000 žen. V ČR se ročně narodí 6–10 dívek s RS, v současnosti je v ČR 300–550 pacientek s RS.

5.1.1 Příčina RS

Příčinou RS je mutace genu, která je situovaná na raménku chromozomu X a má mnoho podob. Zmutovaný gen byl objeven v USA v roce 1999 a od roku 2001 se diagnostikuje RS na základě genetického vyšetření i v ČR. V roce 1992 byl RS zařazen mezi pervazivní vývojové poruchy (v té době se ještě jednalo o syndrom neznámé příčiny).

Velmi zjednodušeně můžeme příčinu RS popsat jako zabrzdění vývoje mozku (spojení mezi částí neuronů se v důležité vývojové fázi mozku přeruší a dál se nevyvíjí).

Proč mají RS pouze ženy? Gen, jehož mutace toto onemocnění způsobuje, leží na X chromozomu. Ženy mají 2 X chromozomy na rozdíl od mužů, kteří mají jen jeden. A to je málo, jak se ukázalo, protože alespoň jeden „zdravý“ gen je potřeba k tomu, aby dívky toto onemocnění vůbec přežily. Chlapci, pokud u nich k mutaci dojde, z důvodu velmi těžké encefalopatie většinou nepřežívají (přesto bylo zaznamenáno několik ojedinělých případů netypických variant RS u chlapců).

Gen, který je v případě RS mutovaný, se jmenuje MeCP2. Jeho mutace naruší jeden z mnoha biochemických spínačů, které řídí vyjádření dalších genů. Výsledkem je, že určité geny, které ovládají nervový systém, se nepodaří pozastavit a je vyrobeno nadměrné množství jinak užitečných proteinů.

5.1.2 Diagnostika RS

Diagnostika RS byla donedávna výlučně **klinická** – založená na vyhodnocení typických vnějších znaků a projevů onemocnění (těžké postižení somatických, motorických i psychických funkcí). Už několik let se však uplatňuje i **molekulární** diagnostika – analýza genu MeCP2 (hledání mutací tohoto genu).

První podezření získá dětský lékař / neurolog / psycholog, když při pravidelných vyšetřeních zaznamená zpomalení psychomotorického vývoje dítěte. Definitivní potvrzení syndromu lze určit genetickým vyšetřením, které prokáže mutaci v daném genu.

Klinická diagnostika

Přestože příznaky RS nemusejí být (a většinou ani nejsou) zjevné hned po narození, jedná se o onemocnění vrozené, které se nejčastěji začíná projevovat přibližně od 6. měsíce života děvčátka.

V minulosti byl RS nejčastěji chybně diagnostikován jako autismus, DMO nebo nespecifikované zpoždění vývoje. Pro diagnózu RS musí být ztráta cílevědomého používání rukou kombinovaná se stereotypními pohyby.

Výpovědi rodičů dívek s RS se shodují v mnoha sděleních, ale téměř u všech začíná vyprávění slovy: „...po bezproblémovém počátečním vývoji došlo k razantnímu (nebo plíživému) ústupu a couvnutí ve vývoji.“ S věkem dochází ke zhoršování obtíží a tlumeny bývají spíše jen doprovodné příznaky.

U dívek, které svými klinickými projevy přesně splňují diagnostická kritéria, hovoříme o klasickém RS (2/3 dívek), u ostatních diagnostikujeme atypický RS (mírnější forma RS).

Diagnostická kritéria

Normální prenatalní a perinatální vývoj – bezproblémový porod i poporodní období.

Téměř normální psychomotorický vývoj v prvních 6 – 18 měsících života.

Normální *obvod hlavičky* při narození, následuje zpomalení tempa růstu hlavy zhruba od 3. měsíce až do 4 let. *Poruchy ve vývoji řeči* a komunikačních schopností různého rozsahu – většina dívek nemluví, uměly, ale zapoměly. Prostředkem komunikace je často oční kontakt nebo specifický křik.

Poruchy inteligence. Těžce poškozená řeč a ztráta cílevědomé zručnosti znemožňuje posoudit úroveň inteligence. Regres postihuje i schopnost myšlení, učení a porozumění řeči. Mentální retardace je nejčastěji středně těžkého, těžkého nebo hlubokého stupně. Vzhledem k omezeným vyjadřovacím schopnostem je přesnější stanovení inteligence velmi obtížné.

Ztráta úchopových schopností rukou.

Opakující se *činnost rukou*, která zahrnuje jednu nebo více z následujících aktivit: mytí, mačkání, tleskání, klepání, žvýkání/kousání, rytmické pohyby k ústům a zpět, manipulace prstů. Tato aktivita začíná s probuzením. Částečně *autistické chování* – ztráta zájmu o okolní svět (ztráta sociálních schopností je přechodná), velmi malý rozsah pozornosti. *Roztřesenost trupu* (může se týkat i končetin, zvl. v rozrušení). *Emoční symptomy* (velké výkyvy nálad bez zjevné příčiny). Neschopnost chůze, popř. chůze je vratká, široce rozkročená, po špičkách, toporný, neobratný postoj. Postupná ztráta schopnosti chodit. Některá děvčata začnou chodit a pak tuto dovednost ztratí, jiným zůstává po celý život. U některých dívek je začátek chůze až v pozdějším dětství nebo v adolescenci. *Apraxie* (hlavní rys RS) = neschopnost cíleně ovládat tělo, spojit myšlenku s pohybem (týká se všech pohybů, vč. řeči a fixace očí). Dívky s RS nemají narušenou pohyblivost těla, ale nejsou schopny říci tělu, kdy a jak se má hýbat. Nejsou schopny pohyb provést i přes touhu a vůli se hýbat. *Dyspraxie* rukou = neschopnost užívat ruce k běžným úkonům. Další symptomy, které nejsou vyžadovány pro diagnózu RS, nemusí být u dívky zpozorovány, ale mohou se rozvinout s věkem:

Dechové dysfunkce – zadržování dechu, apnoe (dočasné zastavení dechu), supění a polykání vzduchu, prohloubené dýchání (hyperventilace) nebo naopak zrychlené dýchání. Tyto dysfunkce jsou způsobeny nedostatečným vývojem mozkových center, která regulují dýchací a srdeční činnost. Abnormality dýchání ve spánku mizí.

Abnormální EEG – zpomalování normálních elektrických vzorců, objevení vzorců připomínajících epilepsii, ztráta normální spací aktivity.

Záchvaty – nezbytné je pravidelné sledování EEG. Výskyt záchvatů může být od nulového až po těžké formy. S věkem klesající tendence výskytu záchvatů.

Hypotonie (snížení svalového napětí), spasticita (bezděčné svalové napínání), rigidita (svalová ztuhlost). To vše vede k vadnému držení těla. S věkem se snižuje pohyblivost.

Skolióza (vybočení páteře). Rápidní postup může nastat během 8.–14. roku. Pravděpodobnost zhoršení skoliózy je u dívek, které nechodí a které mají brzy snížený svalový tonus nebo dystonii. Doporučuje se vhodné cvičení a častá kontrola.

Bruxismus (skřípání zubů) a typické pohyby obličeje. Pohyby se zintenzivňují při omezení pohybu rukou. Bruxismus bývá způsoben hypertonem šijových svalů, které se dají uvolnit jemnými technikami, a tím skřípání zmenšit.

Malé nohy (vzhledem k výšce).

Cyanotická akra – nedostatečný krevní oběh v dolních končetinách, nohy jsou chladné a namodralé.

Retardace růstu, podprůměrná hmotnost. S věkem snížení svalové hmoty i tělesného tuku (ale časté jsou i tendence k obezitě), zvyšování svalového napětí.

Vyšší lomivost kostí, častěji dochází ke zlomeninám.

Abnormální spací vzor a podrážděnost nebo rozrušení, častý je převrácený spánek.

Žvýkáci a polykáci potíže (reflux žaludku a jícnu).

Zácpa – důležitý je adekvátní příjem tekutin, strava s velkým množstvím vlákniny a cvičení. Mnoho rodičů se zmiňuje o problémech s příjmem tekutin u dívek.

Je třeba zdůraznit, že nejsou vždy přítomny všechny symptomy, liší se i závažností projevů. Klinickou diagnózu stanovuje neurolog nebo pediatr.

5.1.3 Průběh a stadia Rettova syndromu

Pro zpřehlednění členíme průběh RS do 5 stadií, avšak toto členění je ryze teoretické. Vývoj dívek s RS je plně individuální a odlišuje se v mnoha rysech.

1. stadium - období normálního vývoje: 0–12 měsíců.

První měsíce života se zdá, že se dítě vyvíjí zcela normálně.

2. stadium – počáteční /objevení prvních symptomů: 6–18 měsíců.

Nastupuje období stagnace psychomotorického vývoje. Zpočátku normální psychomotorický vývoj dívky se následně zpomalí nebo dojde k úplné ztrátě dosud nabytých schopností a dovedností. Rodiče zažívají velký šok. Dívky ztrácejí zá-

jem o okolí, zmenšuje se zájem o hru, může být snížený oční kontakt, opoždí se řečový vývoj. Dívky jsou často nápadně spokojené a klidné (hypotonické, „líné“). Může se objevovat mačkání rukou, zpomalení růstu hlavy, potíže s dýcháním.

3. stadium – destruktivní /jasný regres vývoje: od 1 do 4 let.

Objevují se typické stereotypní pohyby rukou (zpočátku nejčastěji vkládání ruky do úst), zpomalení růstu hlavy, dívky jsou zmatené, nespokojené, což vyjadřují specifickým křikem, (auto)agresivitou, spánkovou nepravidelností. Chybí reakce na sociální podněty a výzvy, nastupuje tzv. pseudoautistické období. Ztrácí se cílevědomá ruční dovednost a řeč (mizí slova, slabiky, zhoršuje se i neverbální komunikace). Jazyk se často neúčelně pohybuje v ústech. Chůze je vratká a zahájení motorické činnosti může být těžké.

4. stadium – relativně stabilizované: předškolní a školní věk.

Problémy s koordinací jak hrubé, tak i jemné motoriky, po motorické stránce zhoršení – poruchy chůze, apraxie, první epi záchvaty. V průběhu tohoto období nastupuje relativní stabilizace a znovunabytí jednotlivých schopností – zejména v komunikaci, je výrazný oční kontakt, méně podrážděnosti a pláče. Autistické rysy spíše ustupují, zvyšuje se zájem o okolí, bdělost, pozornost. Mentální retardace různého stupně – vzhledem k apraxii a nedostatečným řečovým schopnostem je těžké přesně stanovit IQ. Hodně dívek s RS setrvává v tomto stadiu po většinu svého života.

5. stadium – pozdější zhoršení motorických funkcí: od 10. roku.

Nastává snižování celkové hybnosti, přibývání motorických poruch a ortopedických problémů (skoliózy). Komunikační schopnosti a získané funkce rukou již neubývají, ale také se výrazně nerozvíjejí. Může se omezit stereotypní aktivita. Emocionální kontakt se spíše zlepšuje, stejně tak i oční kontakt. Často je patrné váhové neprospívání.

6. stadium – dospívání a dospělost.

Dívky s RS se běžně dožívají 40–50 let a v průběhu života psychicky vyžívají. Stereotypní pohyby rukou jsou méně intenzivní, chybí dřívější prudké výkyvy nálad. Zlepšuje se oční kontakt a sociální porozumění.

5.1.4 Vzdělávání dívek s RS

Při vzdělávání dívek s RS je nezbytné stanovit si realistické cíle – především snaha o zachování komunikačních schopností, udržení aktivní komunikace s okolím, zachování trvalé stimulace kognitivních, řečových a komunikačních schopností (stimulace očního kontaktu, pohybových reakcí – mimo stereotypních pohybů rukou, zraková a sluchová stimulace).

Dívky s RS často vyžadují více času, aby zpracovaly informaci a odpověděly. A když odpoví, nemusí to být obvyklou cestou.

V průběhu krátkého časového období může být pozorováno velké kolísání v motorických schopnostech, rozsahu pozornosti a ve způsobu chování. Tímto směrem jim apraxie ztěžuje provádění motorické činnosti. Víc musí myslet na průběh činnosti, a tím je to těžší. Když je však dívka emočně motivována, činnost se automatizuje (dostane se za potravou apod.).

Celkovému vývoji a zlepšování stavu napomáhá komplexní rehabilitace – fyzická i psychická.

Dívky s RS jsou vzdělávány převážně **formou skupinové integrace ve speciálních školách** určených žákům s jiným druhem zdravotního postižení. Při výběru školy je třeba dbát na potřeby, schopnosti a silné stránky dívek, optimální míru a způsoby zapojení do běžného prostředí. S výběrem vhodné školy, jako i s dalšími problémy a otázkami týkajícími se výchovně vzdělávacího procesu, jsou rodičům nápomocni pracovníci **speciálně pedagogických center** (SPC). V případě dívek s RS jsou to nejčastěji SPC pro klienty se souběžným postižením více vadami, popř. SPC pro klienty s mentálním postižením nebo SPC pro klienty s tělesným postižením. Protože je třeba vzít v úvahu každou speciální potřebu dívek, jsou vzdělávány podle **individuálního vzdělávacího plánu** (IVP). Ten je výsledkem pedagogické a psychologické diagnostiky. Na zpracování IVP se podílí třídní učitel, zákonný zástupce žáka a pracovníci speciálně pedagogického centra. Dívky s RS mají extrémně nerovnoměrný kognitivní profil – relativně dobře jsou zachovány schopnosti zrakové percepce (vnímání, rozlišování, paměť). Na vyšší vývojové úrovni než ostatní dovednosti může být i porozumění řeči. Základem IVP je pečlivá analýza toho, co dívka již umí, dělá a cítí, jak vnímá. U každé činnosti je určen nejbližší cíl, co chceme žáka naučit, co si má osvojit. Stanovení přiměřeného úkolu a kvalitní motivace jsou základem úspěšného učení a celého výchovně vzdělávacího procesu. IVP zahrnuje individuální i skupinové formy výuky a další podpůrné činnosti a aktivity (hydroterapii, muzikoterapii, aromaterapii, canisterapii, hipoterapii, bazálně stimulační aktivity, pobyt v psychorelační místnosti apod.). Přes všechny potíže se mohou dívky a ženy s RS postupně zdárně učit a těšit se ze života v kruhu

rodiny a přátel až do období středního věku i po něm. Prožívají celou škálu emocí a při společenských, vzdělávacích a od-
dychových aktivitách se projevuje jejich podmanivá osobnost.

Komunikace dívek s RS

Mnoho dívek s RS projevuje intenzivní touhu komunikovat prostřednictvím očí, gest a zástupných předmětů. Některé z nich se naučí komunikovat prostřednictvím **augmentativních (podpůrných) a alternativních (náhradních) neřečových komunikačních technik** – mohou to být významová gesta, upřený pohled, obrázky, písmena, pohyby rtů, stisk hlasového výstupu pomůcky, názorné předměty... Jiné jsou schopné porozumět výzvám a odpovědět i slovy (slabikami).

5.1.5 Z výpovědí rodičů děvčátek s RS

„...je to zákeřná nemoc, která vám dítě postupně krade a vy s tím nemůžete dělat vůbec nic. Ze zdravého, všude šmejdícího, zvědavého, žvatlajícího dítěte je najednou dítě, které neudrží v ručičce ani rohlík...”

„...dívky nechodí, nemluví, mají autistické projevy – nezajímají se o okolí. Stále si mnou ruce. Jsou mentálně pozadu, bortí se jim páteř a postihuje je skolióza...”

„...tato vada v podstatě zakrývá inteligenci, protože znemožňuje jakýkoli druh komunikace. Vždy jsem měla pocit, že moje holčička chápe vše, co se kolem ní děje, ale protože nekomunikuje, nejsem si tím jistá...”

„...je těžké odhadnout, co dokáže pochopit, protože její schopnost komunikovat je značně omezená. Může však hodně vyjádřit pouhým pohledem...”

„...měla jsem podezření, že něco není v pořádku – byla zkrátka moc hodná, neplakala, ležela jako andělíček...”

„...jak moje dcera stále tiskla dlaně k sobě a mačkala a hnětla si ručičky, bylo mi, jako by mé srdce bylo tam, v těch jejích rukou...”

„...když se na vás vaše dcera podívá, máte dojem, jakoby všemu rozuměla, jakoby se těma očima dívala přímo do vás a viděla všechno, co v sobě nosíte...”

„...měla jsem dojem, že o ni přicházíme, jako by se dívala skrz nás... a byli jsme bezmocní...”

„...jak šel čas, bylo mi stále víc jasné, že nemá smysl se soustředit na tu negativní stránku věci, ale je nutné hledat to, co mohu pro naši holčičku udělat, jak jí pomoci prožívat co nejlepší život...”

„...naše dcera dokáže rozdávat radost neobyčejným způsobem. Když se směje, je to tak upřímné, že se všichni, nejenom my – její rodiče - s ní cítí šťastní...”

Kazuistika

„Naše Zdenička se vyvíjela jako každý zdravý, trochu línější novorozenec. Po prvních narozeninách však začala zaostávat za svými vrstevníky. Dětský lékař mé obavy bagatelizoval, nazval mě útlocitnou matkou a Zdeničku líným dítětem. Následně se u Zdeničky začalo objevovat sebepoškozování, podivné pohyby ručkama, plazení jazyka. Začala ubližovat ostatním a dostávala záchvaty vzteku, které trvaly i hodinu. Přestala se zajímat o ostatní děti, o hračky, měla svůj svět, byla náladová a plačtivá bez příčiny, přestala používat ruce, ztrácela se schopnost říct si o základní potřeby (jídlo, pití, záchod...). Po tříleté prohlídce – spojené se změnou pediatra – bylo vysloveno první podezření na Rettův syndrom. Následovalo jedno vyšetření za druhým, střídali jsme nemocnice i lékaře a doufali. Vyjádření přišlo poštou z genetiky se závěrem: Rettův syndrom. Ze začátku to pro nás byl šok a beznaděj, lítost, pak jsme začali obviňovat kdekoho, ale zjistili jsme, že tudy cesta nevede. Dopracovali jsme se k poznání, že diagnózou život a výchova nekončí, ale může začít. Trvalo dlouho, než jsme pochopili, že ze všeho nejdůležitější je, aby naše holčička byla spokojená, šťastná a cítila naši lásku. Střídá se u nás období klidu a pohody a období neklidu a nepohody. Změny nastávají po několika dnech nebo týdnech bez zjevné příčiny.

Zdenička chodí do speciální mateřské školky, protože potřebuje individuální přístup. V rámci strukturovaného učení plní tzv. kódované úkoly. Pokud je dobře naladěna, zvládá je lehce a díky nim postupuje o kus dopředu. V dalším školním roce ji čeká dojíždění do speciální školy.”

5.1.6 Léčba RS

Rettův syndrom nelze zatím léčit, můžeme pouze tlumit doprovodné příznaky. Průběh RS může být zlepšen terapeutickým úsilím, zmírňováním závažnosti motorického postižení a zlepšením komunikačních dovedností. Tělesná terapie by měla být zaměřena na udržování nebo zlepšení chůze a udržení rovnováhy, udržování plného rozsahu pohybu nebo alespoň účelného pohybu a na zlepšení používání rukou. Studie ukázaly, že snížení stereotypních pohybů rukou může vést k větší bdělosti a lepší pozornosti a pomáhá i snížit rozrušení a sebezraňující chování. Velký přínos mají **doplňkové terapie** (např. muzikoterapie podporuje komunikaci a tvorbu hlasu, hipoterapie a hydroterapie podporuje rovnováhu a pomáhá rozvíjet obranný reflex, slouží k uvolnění svalového napětí, k navození kladných emocí...). Péče o klientky s RS vyžaduje **týmovou spolupráci řady specialistů**: mentální postižení vyžaduje pomoc speciálních pedagogů/psychopedů, tělesné postižení vyžaduje fyzioterapii a ergoterapii, z důvodu narušeného vývoje řeči je nezbytná péče speciálních pedagogů/logopedů...

Diagnostikou a léčbou RS se zabývají:

Klinika dětského a dorostového lékařství, 1. LF UK Praha

tel. 249 104 78, 249 150 94 linka 232

kontaktní osoby: MUDr. Robert Rosipal, Ph.D.

Prof. MUDr. Pavel Martásek, Dr.Sc.

Prof. MUDr. Jiří Zeman, Dr.Sc.

Klinika dětské neurologie, Centrum hereditárních ataxií FN Motol, Neurogenetické centrum,
UK 2. LF a FN Motol, Praha,

kontaktní osoba MUDr. Alena Zumrová, Ph.D.

Z iniciativy rodičů a přátel dívek s RS vzniklo občanské sdružení RETT-COMMUNITY,

Klapálkova 2238, Praha 2, 149 00.

Jeho cílem je sdružování rodičů dívek s RS a pořádání společných setkání s odborníky, pomoc jednotlivým rodinám při řešení konkrétních potřeb.

www.rett-cz.com , e-mail: info@rett-cz.com

tel.: +420/602 246 404 Ing. Daniel Hnát, předseda sdružení

+420/608 818 175 Milan Horčic, místopředseda o.s.

Otázky a problémy související se vzděláváním dívek s RS pomáhají rodičům řešit pracovníci SPC (www.apspc.cz).

Použitá literatura:

Hunter, K.: Rettův syndrom a jak dál... Praha: o.s. Rett-Community, 2008.

Kolektiv autorů: Rettův syndrom. Praha: Základní škola Zahrádka, 2005.

Slowík, J.: Komunikace s lidmi s postižením. Praha: Portál, 2010.

Thorová, K.: Poruchy autistického spektra. Praha: Portál, 2006.

www.rett-cz.com

6 ANGELMANŮV SYNDROM

Mgr. Olga Kulíšková

Angelmanův syndrom (dále jen AS) se také v odborné české literatuře nazývá „Syndrom šťastného dítěte“. Takto postižené děti mívají většinou světlejší barvu vlasů i očí. Relativní, či absolutní mikrocefalii, ploché záhlaví. Výškově bývají podprůměrní, váhově normální. Projevy syndromu jsou zejména neurologické: bývá přítomna mentální retardace různého stupně, poruchy hybnosti, nemotorná chůze, trhavě mávají rukama, trpí epilepsií a mívají záchvaty, chybí jim řeč, často se usmívají, někdy se až smějí, vypadají jakoby se sami lechtaly, při své hře působí velice radostně a šťastně.

Tato vzácně vrozená chromozomální porucha byla poprvé popsána anglickým lékařem Harrym Angelmanem v roce 1965, ale až v druhé polovině devadesátých let byly zjištěny genetické příčiny onemocnění a v roce 1997 se podařilo identifikovat jisté odlišnosti v 15. chromozomu, ve kterém se vyskytuje tzv. Angelmanův gen. V mnoha laboratořích se zabývají dalším zkoumáním AS, a to především příčinou jeho vzniku.

AS je rozšířen po celém světě mezi všemi národnostmi, ale přesný výskyt jedinců s Angelmanovým syndromem je neznámý, jako přibližný se jeví odhad 1 jedinec s Angelmanovým syndromem na 15 000 až 30 000 narozených dětí.

AS se objevuje u chlapců i dívek, je neléčitelný, avšak dají se potlačovat některé jeho příznaky (např. záchvaty). Nemoc je stálá, není degenerativní. Lidé s AS se mohou těšit normální délce života.

Příčina:

AS je geneticky podmíněné postižení, jde o mikroleční syndrom. Syndrom je způsobený chyběním (delecí) malých chromozomálních úseků. V podstatě jde o poškození chromozomu číslo 15 ve vajíčku jinak zdravé ženy. Zárodek tak dostane normální chromozomální výbavu od otce, mateřskému chromozomu číslo 15 nicméně malá část chybí. Případně může jít o uniparentální disomií otcovského chromozomu.

Příznaky:

Výskyt u 100 % dětí:

- neschopnost mluvit, pouze minimum slov, komunikují nonverbálně,
- opoždění psychomotorického vývoje, těžký, zpomalený vývoj,
- problémy s pohybem, koordinací chůze a stabilitou,
- nonverbální komunikační schopnosti jsou mnohem lepší než verbální,
- mávání a vyvažování horními končetinami, vibrující paže,
- zvláštní chování, velmi často se usmívá, obvykle má šťastnou náladu, v excitaci mává a tleská rukama.

Výskyt u více než 80 % dětí:

- udrží špatně pozornost,
- hypotonie,
- mikrocefalie (u dětí starších jednoho roku),
- velmi problematický je nácvik udržení čistoty,
- kolem třetího roku věku dítěte se objevují záchvaty,
- abnormální EEG.

Výskyt u 20–80 % dětí:

- šilhání,
- „velký“ jazyk jako by se nemohl vejít do úst, vyplazování jazyka,
- špatný sací reflex a problémy s polykáním, v dětském věku problémy s tuhou stravou,
- časté slinění a pohyby jazyka, strkání si předmětů či rukou do úst,
- mimovolné pohyby úst, dominantní spodní čelist (normální velikost, ale je povystrčena),
- široce posazené zuby,
- hypopigmentace (nedostatečná pigmentace pokožky),
- světlejší vlasy a oči,
- ruce ve flexi při chůzi,
- horší termoregulace,
- poruchy spánku,
- dítě je přitahováno a fascinováno vodou.

6.1 Diagnostika

Podezření lze získat z příznaků nemoci, definitivní potvrzení představuje až genetický test.

Základním genetickým testem se vyloučí běžné typy onemocnění, pro které je rovněž typické zpomalení vývoje, mikrocefalie a záchvaty.

Většinou se provádí:

základní chromozomální test,
fluorescentní in situ hybridizace (FISH) – dalece,
DNA methylace, určení IC a UBE 3A není v současné době komerčně dostupné.

Klinická kritéria pro stanovení diagnózy jsou následující:

- normální prenatalní vývoj, běžný porod,
- opoždění vývoje je rozpoznatelné mezi 6.–12. měsícem věku,
- velmi pomalé, ale dopředu jdoucí nabývání dovedností,
- normální metabolismus, hematologický i chemický profil,
- normální struktura mozku dle MRI a CT (může se objevit lehká cortical atropy).

Diagnostická kritéria:

Obvyklá doba na stanovení diagnózy je mezi 3.–7. rokem dítěte, kdy se charakteristické chování a rysy stávají více evidentní.

Novorozenci se nijak fyzicky neliší od zdravých dětí, u některých starších 12 měsíců dochází ke zpomalení růstu lebky (mikrocefalie), děti mají velmi často ploché záhlaví, někdy i s příčnou prohlubeninou. Jejich výška bývá podprůměrná. U malých dětí se někdy objevuje nižší váha z důvodů problémů s krmením, větší děti bývají váhově normální.

Epileptické záchvaty se mohou objevit již v prvním roce života dítěte (asi u čtvrtiny dětí).

U některých dětí se však záchvaty objeví až kolem třetího roku a bývají různých typů. Často v adolescenci nebo v dospělosti vymizí.

Jejich potřeba spánku je nižší než u zdravých dětí. Děti si někdy v noci po určitou dobu hrají. Objevují se abnormality v cyklu spánku a bdění. Časté buzení je pozorovatelné již u kojenců. S postupem času se spánek u dětí upravuje, nejhorší situace je do 6. roku věku dítěte. V období puberty je potřeba spánku stejná jako u zdravých jedinců, tj. okolo 10 hodin denně.

Motorika – vyskytuje se hypotonie (snížená svalová síla), špatná koordinace chůze a stability. Někteří jedinci, kteří mají při chůzi strach a úzkost, mohou zcela ztratit schopnost chůze. Velmi často se objevuje skolióza, která se věkem zhoršuje. Vývojové fáze hrubé motoriky jsou opožděny. Sedí po dvanáctém měsíci, dokáží se velice dobře plazit, ale mají strach ze stoje, pevně se drží, nohy mají ze široka rozkročené a vytočené.

Chodit s oporou se jim daří kolem třetího až čtvrtého roku. Samostatně chodí mezi pátým a devátým rokem. Chůze je tuhá, nemotorná, o široké bázi, někdy bývá roztřesená. Vyvažují ji pomocí pozvednutých rukou, které jsou předsunuty před tělem.

Jemná motorika je vyvinuta tak, že dokáží správně uchopit a manipulovat s předmětem, když jim upadne, zvednou ho. Grafomotorická cvičení mají rádi, ale samostatné psaní nevládají.

V obličeji bývá dominantní spodní čelist (je normální velikosti, ale povystrčena), široké posazení zubů. Jazyk působí jakoby byl větší a ani se nemohl vejít do úst. Nadměrné slinění a pohyby jazyka, mimovolné pohyby úst, špatný sací reflex a problémy s polykáním.

V dětském věku mívají problémy s tuhou stravou, často si strkají předměty nebo ruce do úst.

Chybí jim řeč, naučí se jenom jednoduché slabiky a 1–3 slova. Pouze výjimečně jsou schopny používat až 20 slov, i když pokynům a jednoduchým větám rozumí. Neverbální komunikační schopnosti jsou mnohem lepší než verbální. Často se usmívají, mají šťastnou a veselou povahu.

Mají nedostatečnou termoregulaci, v kojeneckém a batolecím věku je tělesná teplota velmi nízká, nebo naopak, může se objevit i zvýšená teplota. Špatně snáší vysoké teploty (např. v letních dnech).

Hypopigmentace dětí, u kterých se vyskytuje rozsáhlá delecce, mají obvykle světlejší pleť, oči a vlasy než jejich rodiče. Je to dáno tím, že gen, který řídí pigmentaci a bývá lokalizován hned vedle narušeného Angelmanova genu, chybí. V případech jedinců s uniparentální disomií nebo velmi malou delecí tento gen nechybí a mají pleť, vlasy a oči normálně pigmentovány. U některých dětí s Angelmanovým syndromem může být hypopigmentace tak velká, že je zaměnitelná s albinismem.

Vyskytují se u nich oční vady – strabismus (šilhání) a ocular albinismus (neprobarvení duhovky).

Častěji se tyto oční vady projevují u dětí postižených hypopigmentací, neboť pigment obsažený v sítnici ovlivňuje správný vývoj zraku. Strabismus se vyskytuje stejně jako u vzorku zdravých dětí.

Puberta bývá zpožděna o 1 až 4 roky, vývoj pohlavních znaků bývá stejný jako u dospívajících bez postižení.

6.2 Specifika posuzování speciálně vzdělávacích potřeb u dětí s AS

U všech dětí postižených AS se vyskytuje určitý stupeň mentální retardace. Většinou bývají diagnostikovány jako děti s těžkou mentální retardací. Jejich neschopnost verbální komunikace je stále staví na nižší úroveň, i když jsou schopny porozumět mluvené řeči. Je ale těžké míru mentálního postižení prokázat testy, neboť v neznámém prostředí se projevují jinak, než se svými blízkými ve známém prostředí. Vývoj schopností a dovedností záleží i na typu genetického postižení jedince. Jedinci s uniparentální disomií nebyvají postiženi ve všech oblastech tak těžce, jako u rozsáhlé delecce.

Hyperaktivita a časté poruchy pozornosti se mohou projevovat nekoordinovaným přehazováním předmětů z místa na místo. Kolem šesti let se pozornost zlepšuje a dítě se může začít i učit.

Děti s AS vyžadují při vzdělání přístupy, které mají spíše charakter výchovný, proto musíme smazat hypotetické rozdíly mezi výchovou a vzděláváním.

Výchova je náročná, vyžaduje velkou trpělivost, důslednost a často i přísnost. Je těžké dítě s tímto postižením přesvědčit o jeho povinnostech. Jsou však schopny své dovednosti zdokonalovat v průběhu celého života, nedochází totiž u nich k zastavení mentálního vývoje. Ve výchově je důležité se zaměřit na sebeobslužné činnosti (jídlo, oblékání, dodržování hygienických návyků a udržení čistoty) a spolupráci při společných a domácích aktivitách.

Včasnou intervenci v oblasti fyzioterapie, pracovní terapie, rozvoje motoriky a orálních schopností a také poskytnutí kompenzačních pomůcek dle potřeb dítěte.

Důležitá je také včasná logopedická péče, která je zaměřena na masáže orofaciální oblasti (zmírňuje mimo jiné také salivaci) a na nácvik alternativní komunikace. Vhodná bývá všestranná péče ve speciálních zařízeních (speciální mateřské školy, základní školy speciální, stacionáře).

Je důležité, aby děti měly strukturované pracovní místo, pracovaly a učily se individuálně, pak jejich koncentrace pozornosti a aktivita stoupá. Také během dne by měly mít přesný program a důsledně ho plnit. Vhodná je hipoterapie (jízda na koni) a canisterapie (terapie se psem), pobyty v snoezelenu, v bazénu.

V oblasti vzdělávání využijeme prvky rozumové a smyslové výchovy, neboť mají rády manipulaci s předměty – rády rozebírají a skládají předměty, staví kostky, mačkají knoflíky.

Silnou stránkou je vizuální i prostorová paměť. Dobře si pamatují místa, která navštívily.

Při rozvíjení kognitivních schopností, ale také při nácviku sebeobsluhy, je důležitá motivace, a děti pak podávají mnohdy větší výkon než bychom očekávali.

Sebeobsluha a její nácvik probíhají velmi pozvolna, ale důsledným a trpělivým přístupem jsou schopny aspoň část zvládnout.

6.3 Specifika domácí péče u dětí s AS

Dítě by se v domácím prostředí mělo cítit dobře. Mělo by mít upravené místo, kde si může bezpečně hrát.

V kojeneckém věku mají jedinci s AS problémy s jídlem, sací a polykací reflex je narušen. Pohyby jazyka jsou nekoordinované, to může působit problémy při kojení, snadnější a vhodnější pro ně bývá používání kojenecké lahve. V batolícím a pozdějším věku mají problémy s kousáním stravy. Děti s AS nejraději jedí rukama, ale téměř všechny jsou schopny se najíst samy, pomocí lžice. Jedí nečistě. Mají špatné zažívání a problémy s vyprazdňováním, trápí je zácpa.

Jsou schopné se naučit registrovat potřebu a ohlásit nutnost použít WC. Naučí se to pravidelným vysazováním v přesných časových intervalech. Některé děti však základní potřebu nezvládnou, proto je nutné užívat pleny.

Časté jsou problémy s oblékáním, nemají rády nové věci. Téměř nesnášejí pásky, čepice, tkaničky a různé ozdoby na svém oblečení, snaží se je odstranit. Dlouho si zvykají i na nové boty.

Často zabere několik let, než se dítě naučí obléknout si jednoduché tričko, tepláky nebo pyžamo.

Voda je nejoblíbenější hračkou, vydrží ve vodě až neuvěřitelně dlouho. Proto se také velice rády myjí a koupají. Při mytí i koupeli je potřeba pomoci, nejen při vstupování a vystupování z vany, ale i se samotným mytím.

Mají téměř stále dobrou náladu, pořád se smějí, radují se a projevují své pocity. Ve vzácných případech může ale převládat vzrušivost a hyperaktivita, pláč a křik. Radost a štěstí, ale také strach, nespokojenost nebo jiné pocity vyjadřují máváním, tleskáním a třepáním rukama.

Jsou společenské a rády středem pozornosti. Tím, že nejsou schopny verbální komunikace, narůstá u nich potřeba sdělit své dojmy jinou cestou, např. tělesným kontaktem, mazlením, apod.

Ve společnosti berou lidi za ruce, kolem krku, rády tleskají a smějí se. Mají rády společenské aktivity – vycházky, koncerty, cirkus, zoologickou zahradu, restaurace apod. Bezkonkurenčně však vede návštěva bazénu, jsou schopny se naučit plavat. Avšak mnoho dětí má tak závažné přidružené problémy (např. hyperaktivita, ataxie, epileptické záchvaty), že je jim účast na těchto aktivitách odepřena.

Mají nižší potřebu spánku. Kratší spánek narušuje chod rodiny, proto je lepší volit pro děti samostatný, uzavřený, bezpečný pokoj, kde si dítě někdy i v noci hraje. Pokoj by měl být upraven tak, aby si dítě při náhodném vzbuzení a hraní neublížilo, mělo možnost dosáhnout z postele na hračky nebo si mohlo slézt z postele (nebo matrace), pohrát si a vrátit se zpět do postele a pokračovat ve spánku. Při nespavosti mohou být indikovány léky na spaní, ty by se ale neměly užívat po dlouhou dobu. U dětí s AS se často vyskytuje zvyk zakrývat si hlavu polštářem nebo dekou. Z těchto důvodů je lepší volit lehké přikrývky a polštáře, které lze snadno odstranit.

Děti s AS rádi cestují, velmi rády jezdí autem, během jízdy bývají klidné a pozorují krajinu. Jsou nadmíru spokojené, když jim hraje oblíbená hudba a mohou si hrát se svou oblíbenou hračkou nebo si při jízdě prohlížet knížku.

Rády se prohlíží na fotografiích i na videu. Neprohlíží si jen samy sebe, ale také své blízké. Mají radost a u této činnosti vydrží i delší dobu. Také se zaujetím sledují televizi. Při větším soustředění a zaujetí trpí nadměrným sliněním. Může to být také v případě nudy, únavy, nemoci. Proto musí mít bryndák po celý den, aby jim sliny netekly po oblečení.

Oční vady lze korigovat, např. brýlemi nebo okluzory, avšak to bývá velmi těžké, vzhledem k hypermotorickým aktivitám dítěte.

6.3.1 Kompenzační rehabilitační pomůcky

Jídlo – speciální lžičku, talíř s přísavkou, sklenici se zvláštním okrajem.

Pohyb – ortopedické pomůcky, speciální ortézy, zdravotní obuv, individuální vložky do bot, madla na nácvik stání a chůze, balanční plochy na nácvik rovnováhy, rotopedy - tahací, žebřík na cvičení.

Bazén – možnost jeho návštěv. Některým dětem pomáhá nacvičování chůze v bazénu (voda by měla při nácviku dosahovat do výšky hrudníku a dítě by nemělo mít na sobě žádné pomůcky – kolo, rukávky apod.).

U dětí postižených AS se neosvědčila chodítka, raději se drží za ruku druhé osoby. Je potřeba pravidelná rehabilitační cvičení, chůze se léty vylepšuje, později jsou schopny chodit i po nerovném terénu. Některé jsou dokonce schopny naučit se jezdit na speciálně upraveném kole (např. trojkolka, která je opatřená těmeny na pedálech, udržující šlapku v požadované poloze).

U některých dětí je ataxie (porucha koordinace pohybu) natolik výrazná, že chůze není možná, proto je nutný rehabilitační vozík. Jeden na pobyt v místnosti, druhý na jízdu venku.

Postel má být zvýšená, ohraničená prknem a s možností výstupu. Také se používají speciální podložky na vozík, na postel, židle na sezení s vhodně upravenou pracovní plochou. Vhodné jsou i speciální podložky na zem a antidekubitní podložky.

Při mytí i koupeli musíme upravit prostor protiskluzovou podlahou, pohodlným vstupem do vany a sedátkem ve vaně, vhodnější je sprchový kout s madly. Manipulaci s dítětem nám umožní i prostorné WC se sprškou a madly.

Dále jsou vhodná speciální židle na sezení, různé rehabilitační balóny, masážní přístroje, masážní míčky a válečky, vibrační a zvukové hračky, různé násadky na úchop, nástěnné manipulační tabule, nástěnné zrcadlo.

6.4 Přehled obligatorních vyjádření SPZ obvykle používaných u AS

- Při zařazení do předškolního zařízení je nutné komplexní psychologické a speciálně pedagogické vyšetření. Na základě výsledků vyšetření se stanoví aktuální úroveň schopností dítěte a doporučí se optimální způsob předškolního vzdělávání.
- Zařazení do MŠ speciální.
- Zařazení do běžné MŠ s asistentem formou integrace, kde je nutné doporučení k integraci a doporučení pro činnost asistenta.

Před zahájením školní docházky je nutné psychologické vyšetření k posouzení školní zralosti. Na základě získaných údajů se doporučí odklad školní docházky, nebo zařazení do školního zařízení a zvolí se vhodný způsob vzdělávání na:

- základní škole speciální,
- skupinovou nebo individuální integrací na běžné základní škole,
- jiný způsob plnění povinné školní docházky.

Ke vzdělávání na běžné základní škole je nutné:

- doporučení k integraci,
- doporučení pro individuální vzdělávací plán,
- doporučení pro činnost asistenta.

K přeřazení žáka může dojít před nebo v průběhu školní docházky. SPC posoudí aktuální úroveň schopností žáka a dává doporučení k IVP a zdůvodní funkci asistenta.

Po ukončení povinné školní docházky se SPC podílí na hledání optimálního způsobu vzdělávání. Vyjadřuje se, zda je schopen klient zvládnout zvolený obor, a dává doporučení. Pokud je to nutné, stanoví míru podpůrných opatření.

6.5 Kazuistika

Dívce je v současné době 15 let. Je z druhého těhotenství matky, má staršího zdravého sourozence. Těhotenství probíhalo bez potíží. Narodila se v termínu, s váhou 3,70 kg a délkou 51 cm.

Jako kojenec byla až nápadně hodná, klidná, hodně spala a jedla. Velmi pěkně prospívala, avšak ne vždy reagovala na zvukové podněty nebo lidský hlas. Někdy se objevilo pousmání, ale jinak nebyla příliš aktivní. Začalo být nápadné zpědivování motoriky.

V 9 měsících byla poprvé neurologicky vyšetřena, stanovena diagnóza: opožděné vzpřimování, hypotonický syndrom, ultrazvuk mozku - normální nález, byla doporučena vývojová rehabilitace. Závěr z CT mozku, psychomotorická retardace nejasné geneze. Byla zavedena antiepileptická léčba. V roce a třech měsících byla stanovena diagnóza - Westův syndrom nejasné etiologie.

EEG potvrdilo epilepsii. Ve 12. měsíci prodělala první epileptický záchvat. Začalo cvičení podle Vojtovy reflexní metody, bez většího efektu. Dalším vyšetřením na CT byla zjištěna mozková atrofie. V řeči byl stále patrný opožděný vývoj, broukala, ale další vývoj řeči se nedařil. Ve dvou letech odeslána na genetické vyšetření. Cytogenetickým vyšetřením byla prokázána delece 15. chromozomu úseku q11-q13, proximálního úseku dlouhého raménka.

Parciální záchvaty s komplexní symptomatikou se projevovaly krátkým zahleděním, polykáním, následnou ospalostí, někdy mívala psychomotorické záchvaty, rozhození ruček, tzv. spadnutí hlavy (prudký sklon hlavy). Při antiepileptické léčbě byly klinické projevy zmírněny.

Vývoj motoriky:

Další cvičení Bobathovy metody posunul vývoj. Posadila se ve 2 letech a 8 měsících. Ve 3 letech se začala plazit. Od 3,5 let začal probíhat nácvik vertikalizace a od 4 let stála s oporou. Od 4,5 let dokázala být sama ve vzpřímeném kleku s tím, že se sama přitahovala do stoje. Od 6 let sama cíleně ležla. V 10 letech chodila s oporou a zvládne s ní také chůzi ze schodů a do schodů.

V současné době chodí s oporou, s přidržením za levou ruku a pravé rameno.

Vývoj sebeobsluhy:

Po problémech se sáním se naučila jíst a ráda jedla. Od dvou let pila z hrníčku s náustkem, dlouhodobě probíhal nácvik pití ze skleničky. Je krmena, ale oblíbené jídlo je schopna jíst lžící sama.

V oblasti hygieny je plně závislá na pomoci druhé osoby, pravidelně je vysazována na toaletu. Potřebu dává najevo negativním naladěním až kňouráním a vztekáním se. Ne vždy se však podaří, aby svou potřebu vykonala pouze na WC, proto je na plenách. Při umývání potřebuje stále pomoc.

Vývoj řeči:

V kojeneckém období broukala. Ve 4 letech se objevovalo slovo „bum“ při bouchání do balónu, pak vymizelo. Pak nastoupila slabika „má“, několikrát se podařilo slovo „máma“ při velké motivaci. Při jídle používá „ham“, „mňam“. Pouze tato dvě slůvka přetrvávají již několik let, ostatní slůvka se spontánně objevila a opět vymizela, byla to například tato slůvka:

„dej“, „ááá“ – indián, „chch“, „ššš“. Není schopna verbálně komunikovat, ale rozumí téměř všem slovům, která jsou v její blízkosti používána. Rozumí pokynům, udělá to, co se jí řekne, nebo se na činnost, která je jí oznámena, sama připravuje. Na zavolání jejím jménem je schopna se ozvat zpátky svým určitým zabarvením hlasu, a to i v případě, že nás nevidí.

Zajímavosti:

Hra s kulatými předměty a vodou se zvukovými hračkami. Má ráda různé povrchy předmětů a povrchy, které po hlazení nebo škrabání vydávají zvuk, např. šustění. Poruchy spánku jsou výrazné. Je častěji unavená, spí i během dne, naopak v noci si mnohdy hraje a je čilá, a to i přesto, že má pravidelný režim.

Její zdravotní stav je v současné době stabilizovaný. Bývá méně nemocná než v ranějším dětství.

Vývoj půjde v rámci možností stále kupředu, ale epileptické záchvaty, a to i přes antiepileptickou léčbu, probíhají při usínání, jsou to záškuby rukou, ale také při spánku, kdy se posadí, je duchem nepřítomná, zhluboka dýchá, polyká, vzdychá, má psychomotorické záškuby, pak si lehne a spí. Přetrvávají poruchy spánku, v noci je totiž její spánek nekvalitní. EEG ve spánku ukazuje na výraznou specifickou epileptickou aktivitu.

Vývoj půjde stále malými krůčky. Velkou roli v jejím vývoji hraje také rychlá unavitelnost, poruchy spánku, obavy ze samostatného stoje a chůze. Bude stále závislá na pomoci druhé osoby.

Edukační proces:

V raném dětství byly výchova a vzdělávání zaměřeny převážně na rehabilitaci cvičení – nácvik sedu, ležení, stoje, chůze, na oblast sebeobsluhy – nácvik polykání, kousání při jídle, sání při pití, dodržování hygienických návyků, dále pak na manipulaci s hračkami, procvičování hrubé i jemné motoriky, navazování kontaktu s rodinnými příslušníky, aby projevovala zájem o své blízké a přijímala i fyzický kontakt. Od 5 let je v péči logopeda, kdy začal probíhat nácvik nonverbální komunikace pomocí předmětů. Na začátku měla zařazeny předměty, které měla nejraději, a to balón (u kterého používala slovo „bum“, které časem samo vymizelo) a zvoneček „cink“.

V 5 letech byla integrována do Mateřské školy v místě bydliště. Měla vypracovaný individuální vzdělávací plán, který byl zaměřen na oblast sebeobsluhy, rozvoj komunikačních schopností, cvičení, manipulaci s předměty (překládání kostek, stavění komínu). Ve školce pracovala s asistentem.

V 8 letech zařazena do přípravného stupně pomocné školy (dnes je to Základní škola speciální). O rok později, na základě psychologického vyšetření a doporučení speciálně pedagogického centra, vzdělávána v rehabilitačním vzdělávacím programu podle individuálního vzdělávacího plánu, které pokračuje i v současné době. Je vzdělávána formou individuální výuky, metodou strukturovaného učení. Má zavedený denní režim, kde má umístěny předměty, které jí označují činnosti, které ji čekají v průběhu dne, a pokračuje i doma. Má individuální výuku, denně půl hodiny, zbytek dne (6 hodin) tráví v denním stacionáři. Zde si hraje a rozvíjí sebeobslužné dovednosti, zdokonaluje se v hrubé a jemné motorice. Jsou jí prováděny masáže, rehabilituje, navštěvuje canisterapeutický a keramický kroužek.

Seznam použité literatury

KUCHARSKÁ, A. a kol. Obligatorní diagnózy a obligatorní diagnostika v speciálně pedagogických centrech.

1. vydání Praha: IPPP 220 s. IBSN 978-80-86856-42-1.

VÍTKOVÁ, M. Integrativní speciální pedagogika. 2. rozšířené a přepracované vydání.

Brno: Paido, 2006, 463 s. IBS 80-7315-071-9.

VALENTA, M., MULLER, O. Psychopedie. 2. vydání. Praha: Parta, 2004, 443 s. IBSN 80-7320-063-5.

<http://genetika.wz.aberace.htm>

www.angelman.u.nas.cz/index.htm

www.angelman.unas.cz/zakludaje.htm

www.dobromysl.cz

7 PRADER–WILLI SYNDROM

Mgr. Jitka Jarmarová

7.1 Medicínské aspekty onemocnění

Prader-Willi syndrom (PWS) je genetická vada, která je způsobena poruchou na 15. chromozomu, výskyt nemoci je 1:12 000–15 000. Soubor příznaků popsali v roce 1956 švýcarští lékaři Praderová, Labhart, Willi, po kterých nemoc nese jméno.

U některých dětí jsou projevy syndromu dosti nápadné, takže lékař může pojmout podezření již při běžném vyšetření. Rozhodující pro konečné určení, zda se jedná o syndrom Prader-Willi, je podrobné vyšetření chromozomů z bílých krvinek (lymfocytů), které se dají získat odběrem krevního vzorku. Toto vyšetření se provádí na genetickém pracovišti. Speciálními metodami se zjistí, zda jsou chromozomy úplné nebo některé části chybí, případně mají odlišnou strukturu. Pro syndrom Prader-Willi je charakterická absence malé části 15. chromozomu. Jedno spolehlivé vyšetření pro potvrzení diagnózy stačí.

Příčinou většiny potíží lidí s tímto syndromem je porucha funkce střední části mozku nazvané hypotalamus. Tato oblast mozku ovlivňuje náladu, kontroluje pocity hladu a žízně, bolest a termoregulaci organismu. Hypotalamus se kromě toho podílí na vytváření hormonů, jež souvisejí s růstem, pohlavním dospíváním a funkcí žláz s vnitřní sekrecí, například se štítnou žlázou nebo nadledvinkami.

Pacienti se syndromem Prader-Willi mají některé podobné rysy: úzké čelo a drobnou dolní čelist. Jejich oči mají obvykle „mandlový“ tvar a úzké rty, s koutky mnohdy obrácenými dolů. Mívají často světlé vlasy a kůži, která špatně snáší slunce. Typická je obezita, malý vzrůst, návaly vzteku, potíže s navazováním vztahů a špatné sociální začlenění.

Maminky, které porodily dítě se syndromem Prader-Willi, mnohdy udávají, že v těhotenství hůře cítily pohyby plodu. Po narození jsou děti hypotonické, slabě pláčou a vyskytují se obtíže při kojení, hůře sají mateřské mléko, což vede k tomu, že méně prospívají. Svalový tonus se sice postupně zlepšuje, ale nedostatek svalové síly se podílí na pomalejším pohybovém vývoji. Pevně sedí až kolem 1. roku věku a i samostatný vývoj chůze bývá opožděn.

Do 1. až 3. roku bývají děti zpravidla drobné, brzy však začínají nápadně přibývat. Podkožní tuk se jim hromadí nejvíce v oblasti břicha, hýždí a stehen. Hlavní příčinou je nekontrolovatelná chuť k jídlu, která vzniká poruchou řídícího centra v mezimozku a která nutí děti přejídat se. Odlišná tělesná stavba s mnoha kilogramy navíc vyvolává pozornost okolí, a tím velmi často vyřazuje pacienty s tímto syndromem z kolektivu stejně starých vrstevníků. Obezita závažného stupně bývá příčinou nejen ortopedických vad (plochých nohou, vad páteře, bolestí kloubů,...), ale i cukrovky II. typu, nemoci srdce a cév, které mohou vést až dechové nedostatečnosti a v krajním případě i k srdečnímu selhání.

V současné době je jednoznačně potvrzeno, že příčinou růstové poruchy u pacientů se syndromem Prader-Willi je porušená funkce hypotalamu, který má přímý vliv na tvorbu hormonů v podvěsku mozkovém. Růstový hormon ovlivňuje kromě tělesného růstu i další děje: přibývání svalové hmoty, zabraňuje nadměrné tvorbě a ukládání tuku, pomáhá budovat pevnost kostí a příznivě působí na hladinu některých tukových látek v krvi.

Některé projevy nemoci se dají částečně mírnit podáváním růstového hormonu. Růstový hormon se podává ve formě každodenních podkožních injekcí. Podání růstového hormonu večer před spaním kopíruje jeho přirozenou tvorbu, která je nejvydatnější právě v tuto dobu. Aby byla léčba co nejúčinnější, neměly by se injekce vynechávat. Léčba růstovým hormonem je dobrovolná a rozhodnutí o zahájení léčby je vždy na domluvě mezi rodiči a lékařem.

Normální funkce hypotalamu hraje důležitou roli i při pohlavním dospívání. Vlivem pohlavních hormonů dochází k typickým tělesným změnám. U dívek začíná ve věku mezi 9.–13. rokem růst prsních žláz, usazuje se tuk na typických místech a na vrcholu dospívání se dostaví první menstruace.

Chlapci začínají dospívat o něco později: mezi 10.–14. rokem u nich dochází ke zvětšování varlat, penisu, rostou jim vousy, hrubne hlas a přibývá svalové hmoty. Syndrom Prader-Willi je obvykle spojen i se sníženým dušením výkonem.

Obezita je však to, co pacienty a jejich rodiny trápí nejvíce. Příčinou je stoupající chuť k jídlu, děti nejsou schopny přijem potravin regulovat, jedly by stále a vše, na co přijdou. Obvykle se snaží získat jídlo všemi prostředky a v co největším množství.

Potravinu je proto nezbytné umístit pro děti na nedostupných místech, na lednici a spížírny umístit zámky, předcházet a zabránit „krádežím“ jídla.

Jelikož vzniká velký nepoměr mezi příjmem a výdejem energie, je proto nutné vést děti k pravidelnému pohybovému režimu. Vhodné jsou však pouze ty aktivity, které nevyžadují velkou fyzickou zátěž, a dítě se tak hned neodradí – např. plavání, jízda na kole, chůze atd.

Je třeba odolávat záchvatům zuřivosti, hněvu a vzteku, pokud je jídlo odepřeno. Lékaři a dietní sestry bývají rodičům nápomocni v sestavování jídelníčků. Osvědčila se i lázeňská léčba se speciálním dietním a pohybovým režimem. Správné stravovací návyky musí rodiče u dětí pěstovat hned od raného dětství, je nutné stanovit si od počátku určitá pravidla a zásady, které však musí důsledně dodržovat celá rodina.

7.2 Specifika posuzování speciálních vzdělávacích potřeb

Syndrom Prader-Willi se svými příznaky zahrnuje tudíž péči o jedince s vícečetným postižením, na sobě nezávislém, a to v různém rozsahu, stupni i kombinaci. Jedná se většinou o postižení mentální, tělesné, mnohdy řečové a smyslové.

Včasná depistáž umožňuje co nejdříve diagnostikovat stupeň a hloubku postižení a navrhovat adekvátní podmínky a doporučení při zařazování dětí do výchovně vzdělávacího systému. Mnohdy se klienti dostanou na pracoviště až při vstupu do školy – zahájení povinné školní docházky. Pokud by byli v péči SPC již v předškolním věku, docházelo by tak ke sledování všestranného rozvoje dítěte, k pravidelným terapiím a následně k doporučení k zařazení do odpovídajícího typu školy.

Speciálně pedagogické vyšetření se zabývá dosavadním vývojem dítěte, *úrovni motoriky – hrubé i jemné (grafomotoriky a vizuomotoriky), zjišťováním vědomostí, dovedností a poznatků, verbální a neverbální komunikace, samostatností a sebeobsluhou...*

Hrubá motorika – bývá hodnocena již na základě diagnózy, kterou stanovuje lékař-pediatr a další odborný lékař. Většina dětí je v péči fyzioterapeutů, a tak je zapotřebí respektovat dosavadní postupy aplikované v rozvoji motoriky.

Ve spolupráci se speciálním pedagogem se zaměří na určení polohy sezení u pracovní plochy, nutností frekvencí relaxačních chvil, a dle potřeby i polohování. Dále se sleduje rovnováha, koordinace celého těla, dovednosti a manipulace s předměty. Motorické oslabení je třeba diagnostikovat v co nejranějším období a správně stanovit terapie.

Deficity v hrubé motorice se v předškolním věku projevují zhoršenou či nedostatečnou úrovní *jemné motoriky*. Před zahájením školní docházky je nutné zaměřit se na diagnostiku laterality, *jemné motoriky*, grafomotoriky – úchop. Dále je třeba posilovat vizuomotoriku koordinace oko – ruka. Diagnostikuje se orientace na ploše, řazení, přiřazování, třídění dle kategorií – barva, tvar, velikost, směr.

V mladším a starším školním věku, dle dosažených určitých *početních dovedností*, diagnostikujeme číselnou paměť, schopnost vykonávat základní matematické operace v určitém číselném oboru, počítání s názorem a bez názoru, samostatnost a využitelnost početních dovedností v praxi. Při *čtení* se zaměřujeme na plynulost, tempo, srozumitelnost, porozumění a reprodukci s různým stupněm pomoci.

Doporučuje se vhodné psací náčiní, velikost a úprava pracovní plochy, používání techniky – počítače, pracovních listů upravených velikostně, barevně či jinak graficky.

U žáků s lehčím stupněm postižení, kteří již plní odpovídající vzdělávací program diagnostikujeme i úroveň *písemného projevu či kresby*. Je hodnocena úroveň písma, psacího či hůlkového, či psaní na počítači. Zjišťujeme opis a přepis, přesnost a čitelnost tvarů, psaní písmen, slabik, slov a vět. Kresba je diagnostikována z hlediska tvarů, využití plochy a její obsah.

Velmi důležitá je včasnost rozvoje *komunikace*, a to nejen verbální, ale i neverbální složky. Ta je pak základem pro vzdělávání při zahájení povinné školní docházky. Sleduje se porozumění, výslovnost, slovní zásoba a schopnost reprodukce přechteného. Vývoj řeči bývá mnohdy také opožděn a poruchy výslovnosti si často vyžadují péči logopeda. Děti, které nemohou komunikovat verbálně, využívají augmentativních a alternativních způsobů, které podporují či zcela nahrazují řeč. Zde pozorujeme oční pohyby, gesta a gestikulace, řeč těla, naslouchání a reakce na pokyn atd.

V předškolním a mladším školním věku si všímáme získaných dovedností v *sebeobsluze*, oblékání, stolování, osobních hygienických návyků. Ve starším školním věku sledujeme zdokonalení sebeobslužných činností, více *samostatnosti* při pracovních činnostech a zaměřujeme pozornost na sociální dovednosti a jejich rozšíření do přirozeného prostředí.

Na základě individuálních výsledků vyšetření se u dítěte předškolního věku zvolí vhodný způsob přípravy pro zahájení školní docházky, u dětí školního věku vhodný způsob vzdělávání, a to zařazením do odpovídajícího vzdělávacího programu.

U starších klientů se zaměřujeme na získané a prakticky využitelné znalosti a pracovní dovednosti. Zařazení do určitého vzdělávacího zařízení či vzdělávacího programu není definitivní. Výsledky všech sledovaných oblastí v průběžných kontrolních vyšetřeních mohou vést ke změnám v plnění vzdělávacích programů a ve výchovných postupech.

Vzdělávací programy umožňují prostupnost v průběhu jejich plnění, speciální pedagog podává návrhy na změny ve spolupráci s daným typem zařízení a za spolupráce zákonných zástupců. Ti musí být informováni o důvodech, které vedou ke změně.

7.3 Přehled obligatorní vyjádřeních ŠPZ u dětí a žáků s více vadami

7.3.1 Předškolní věk

Vstupní konzultace a vyšetření

V předškolním věku dítěte rodiče žádají vstupní konzultace a vyšetření, následně převzetí do péče. Základní evidence klienta – zpracování anamnézy, zavedení spisové dokumentace. Je vhodné požádat rodiče o lékařskou dokumentaci, ve které je popsána Diagnóza.

Příprava na vstup dítěte do předškolního zařízení

Péče speciálního pedagoga – ambulantní péče přímo v SPC nebo v rodině formou metodického vedení, výchovného přístupu, doporučením vhodných kompenzačních pomůcek.

Depistáž vhodného typu MŠ a zařazení dítěte s postižením

Vyhledávání a zařazování dětí do předškolních zařízení – běžné a speciální MŠ, speciální třídy v běžných MŠ, denní stacionáře, zprostředkovat kontakty mezi rodinou a předškolním zařízením před nástupem do školy.

SPC vypracovává doporučení k integraci, kde je popsána míra podpůrných opatření a kompenzační pomůcky. Zároveň doporučuje odborná školení, semináře, kurzy, literaturu a dává podklady k vypracování IVP.

Školní zralost

Jde o komplexní posouzení připravenosti dítěte na vstup do školy. V případě OŠD vypracovává SPC doporučení k OŠD a spolu s rodiči zvažuje zařazení do přípravného stupně ZŠ speciální či přípravného ročníku běžné ZŠ. Stane-li se tak, SPC doporučuje zařazení do tohoto zařízení.

Po OŠD vypracovává SPC komplexní zprávu s doporučením konkrétního vzdělávacího zařízení (běžné základní školy, školy praktické nebo speciální) a vzdělávacího programu.

Je-li dohodnuta integrace do běžné základní školy, SPC vypracovává doporučení k integraci a podklady k IVP.

7.3.2 Mladší školní věk

Doporučení vzdělávání v ZŠ praktické, speciální, popř. přípravného stupně

V případě, že se rodiče na základě předchozích konzultací rozhodnou pro vzdělávání svého dítěte ve speciálním školství, je vhodné s nimi školu navštívit a předběžně dohodnout podmínky přijetí dítěte. SPC potom vypracuje na základě získaných podkladů zdůvodněné doporučení k zařazení do konkrétního typu školy.

Doporučení k integraci

Pokud se rodiče rozhodnou pro integraci dítěte do běžné ZŠ, SPC vypracuje doporučení k integraci. Spolupracuje se zařízením, kde integrace probíhá. Provádí pravidelně výjezdy, pozorování ve třídě, konzultace s učiteli a asistenty, metodicky je vede. Sleduje plnění individuálního vzdělávacího plánu.

Integrace je týmová práce pro všechny zainteresované – pedagogy, rodiče, asistenty, pracovníky SPC a žáka – klienta.

Přeřazení žáka do jiného (optimálního) vzdělávacího programu či zařízení

Kmenová škola má více vzdělávacích programů a navrhne změnu v rámci školy. SPC provede vyšetření a doporučí případnou změnu či jiný postup ve výuce. Pokud kmenová škola zvolený vzdělávací program nemůže nabídnout, navrhne SPC přestup do jiného zařízení, kde požadovaná výuka probíhá.

Doporučení ke vzdělávání k IVP

Vychází z daného školního vzdělávacího programu kmenové školy, zajišťuje speciální vzdělávání podle potřeb žáka při individuální či skupinové integraci v ZŠ. Je doplněno závěry z vyšetření SPC a souhlasem zákonného zástupce.

Metodické konzultace s pedagogickými pracovníky

Probíhají v průběhu celé školní docházky dítěte. Osvědčuje se uspořádat setkání učitele, asistenta pedagoga a pracovníka SPC ještě před nástupem do školy. Velmi důležitá se pak jeví konzultace na začátku první třídy, jako zásadní se jeví konzultace při přechodu dítěte na 2. stupeň.

7.3.3 Starší školní věk

Přerazení žáka do jiného (optimálního) vzdělávacího programu či zařízení

Objevuje se při ukončení výuky na 1. stupni ZŠ a pokračování na 2. stupni ZŠ. Vyšetření se zaměřuje na zhodnocení úrovně vědomostí a dovedností, zvažují se individuální možnosti žáka plnit i nadále stejný vzdělávací program.

Posouzení probíhající integrace žáka

Jedná se zejména o vhodnosti integrace na 2. stupni ZŠ (žáci s mentálním postižením, integrování v ZŠ). Objevuje se sociální izolovanost žáka, kontakt s vrstevníky stejných zájmů a podobných komunikačních dovedností.

Zjištění úrovně praktických dovedností

SPC zjišťuje profesní zaměření, vyhledává a doporučuje vhodné pracovní uplatnění – SŠ, OU, praktické školy, chráněné dílny apod.

Výukové a výchovné obtíže

SPC zpracovává podklady pro přiměřený přístup k zvládnutí výuky, speciální metody a terapie, které redukuje obtíže.

7.3.4 Dospělost

Péče o žáky v praktické škole

Jedná se o poradenství dalšího vhodného způsobu vzdělávání v odpovídajících školských zařízeních, kurzech atd.

Vyšetření za účelem doporučení kompenzačních, edukačních pomůcek

Jedná se o vyšetření, na jehož základě SPC doporučuje např. PC, elektrický vozík.

Sociální služby

Sociální pracovníce zajišťuje kontakty na sociální odbor, podává informace z oblasti sociální sféry – nároky na různé dávky, příspěvky, možnosti zajištění kompenzačních pomůcek atd.

7.4 Kazuistika

Žákyně je v péči SPC 7 let, nyní ve věku 11 let, plní 5. rok povinnou školní docházku v ZŠ, speciální třídě, je vzdělávána dle Školního vzdělávacího programu základní školy vycházejícího z přílohy Rámcového vzdělávacího programu pro základní vzdělávání upravujícího vzdělávání žáků s lehkým mentálním postižením.

Dítě z druhé rizikové gravidity, ve 12. týdnu matka prodělala pyelonefritis acuta – léčena Ampicilinem a Oxacilinem. Porod děvčete ve 40. týdnu, PH 3 000 g, PD 51 cm, v popředí nápadná hypotonie. Pro abnormální neurologický nálezn byla 2. den po porodu přeložena do Bažovy nemocnice ve Zlíně. Zde byla i s matkou hospitalizována 2 měsíce pro centrální hypotonický syndrom a podezření na metabolický podklad onemocnění – v časném novorozeneckém věku měla výrazně nízkou hladinu karnitinu v krvi. Z těchto důvodů bylo doporučeno vyšetření na Klinice dětského a dorostového lékařství, Ke Karlovu 2, v Praze. Fenotyp dítěte, těžký hypotonický syndrom a výsledky molekulárních vyšetření diagnózu Prader-Willi potvrdily. Po týdenní hospitalizaci byly s matkou propuštěny a dále jezdily 4× ročně do Prahy na pravidelné kontroly. Byla jim navržena léčba růstovým hormonem, ale z důvodu jiného kraje nebyly po dobu 3 let v Praze do programu zařazeny.

Na doporučení rodiče oslovili MUDr. Jiřinu Zapletalovou – FN Olomouc, Dětská klinika, ambulance endokrinologická. Po předchozích vyšetřeních a vzájemné konzultaci byla ihned od 4 roků zahájena léčba růstovým hormonem, který se aplikuje dodnes.

Z důvodu celkové hypotonie byla od 6. dne rehabilitována Vojtovou metodou do 2,5 roku. Psychomotorický vývoj byl mírně opožděn: koničky páska od 5. měsíce, od 6. měsíce se přetáčela ze zad na boky, sed v 9. měsíci, kdy bylo zároveň započato s vysazováním na nočník, později na WC, na což již sama upozorňovala. O první krůčky se snažila ve 2,5 letech. V péči logopeda byla od 4 let a v 5 letech začala vyslovovat první slůvka. Kojena byla 4. měsíce, dokrmována mateřským mlékem injekční stříkačkou, k pití převážně nucena. Od půl roku přidávány zeleninové a ovocné příkrmy, od 2 let jedla sama v malém množství několikrát denně.

Mateřskou školu začala navštěvovat v místě bydliště ve 4 letech. SPC vydalo doporučení k integraci a ve spolupráci s učitelkami MŠ byl vypracován IVP všestranného rozvoje. Zpočátku byla dívka samotářská, ale poměrně brzy si zvykla na kolektiv dětí, zapojovala se do všech činností, byla velmi adaptabilní a kamarádká. Vývoj pokračoval v pozitivním směru, v rámci primární diagnózy postupoval rozvoj základních dovedností potřebných pro nástup do školy pomalejším tempem, které bylo třeba respektovat. Kresebný projev byl nedostatečně rozvinut, podobně jako jemná motorika. V řeči přetrvávala artikulační neobratnost a řeč byla hůře srozumitelná. Slabší výkon byl ovlivněn také nižší tolerancí k zátěži, a tím k nástupu únavy a zhoršení kvality pozornosti. Hygienické návyky dodržovala, v sebeobsluze potřebovala pomoc dospělé osoby, zejména při oblékání, co se jídla týkalo, zvládala vše sama. Proto byl SPC doporučen odklad školní docházky a i nadále v MŠ pokračovat v celkové stimulaci a intenzivní logopedické péči.

Díky svědomité výchovné a vzdělávací práci rodičů a učitelky MŠ došlo k výraznému posunu jak v kvalitativních projevech chování (pozornost, aktivita, přáceschopnost), tak v testovém výkonu dítěte. Aktuální úroveň mentálního výkonu byla rozvinuta dle IV. revize S-B testu do spodního pásma průměru. Došlo i k rozvoji slovní zásoby, při řízené komunikaci byla řeč srozumitelná, i figurální kresba po stránce obsahové byla na úrovni věku. Rodiče měli reálný pohled na potenciál dcery a byli připraveni ji dávat maximální podporu a pomoc.

V 7 letech proto zahájila povinnou školní docházku v základní škole. SPC opět vydalo doporučení k integraci a podílelo se na zpracování IVP. Byla zvolena škola, která má velké zkušenosti jak s individuální, tak skupinovou integrací. Z vesnice, kde bydlí, je do školy a ze školy dopravována svozovým autem nebo rodiči. Svoz dětí z místa bydliště do školských zařízení zajišťuje Charita. V 1. třídě ihned navazovala kontakt s kolektivem spolužáků, autoritu učitele respektovala, koncentrace pozornosti byla však krátkodobá a často odklonitelná. Ochotně přijímala úkoly, pracovala však velmi pomalým tempem i s pomocí asistenta pedagoga, který systematicky pracoval s žákyní při výchovně vzdělávací činnosti a využíval speciálně pedagogické metody, zejména v matematice.

V I. pololetí 1. třídy byla hodnocena většinou motivačně, zejména se oceňovala její snaha. Techniku čtení zvládla, ale chybělo porozumění textu, v psaní zvládala opis, ale obtíže se vyskytovaly v diktátu slabik a slov. V matematice bylo učivo modifikováno, ale i s pomocí názorných pomůcek a s využitím asistenta pedagoga se nedařilo překonat nedostatky v učivu. V II. pololetí 1. třídy bylo provedeno kontrolní komplexní vyšetření (psychologické a speciálně pedagogické) se závěrem – aktuální úroveň mentálního výkonu spadá do pásma lehké mentální retardace, a optimální řešení je – pokračovat v zařazení dle vyhlášky MŠMT ČR č.73/2005 Sb. O vzdělávání dětí a žáků se speciálními vzdělávacími potřebami s výukou dle Vzdělávacího programu zvláštní školy č.j. 22980/97-22 (nyní Školní vzdělávací program základní školy vycházející z přílohy Rámcového vzdělávacího programu pro základní vzdělávání upravující vzdělávání žáků s lehkým mentálním postižením).

Nadále navštěvuje stejnou základní školu, od 3. roč. speciální třídu s formou skupinové integrace. Je v kolektivu 6 dětí, ve třídě je zřízena funkce asistenta pedagoga, který se dětem věnuje individuálně.

Se sníženými nároky, pomalejším pracovním tempem, dosahuje žákyně velmi pěkných výsledků ve všech předmětech a cítí se konečně úspěšná. Má bohatou slovní zásobu, velmi ráda sdílí své zážitky, ve výchovách se zapojuje, je manuálně zručná, snaživá a trpělivá. Ráda si čte knížky, hraje hry na počítači, sleduje televizi, pomáhá při domácích pracích, utírá nádobí, uklízí, stará se o psa, navštěvuje kroužek náboženství a keramiky. Provozuje procházky typu nordic walking.

Doma cvičí na rotopedu a cviky na zpevnění břišního svalstva – jako prevenci zhoršování bederní hyperlordózy.

Striktně musí být dodržován režim v příjmu potravy – jídlo nesladit, neukazovat, nedávat jako odměnu, nepodávat slazené nápoje. Vysoké procento příjmu potravy má být nahrazeno zeleninou. Dítě s Prader-Willi syndromem potřebuje polovinu kalorií na kg hmotnosti ve srovnání s stejně starým dítětem. Každého čtvrt roku stále jezdí na pravidelné kontroly k Mudr. Zapletalové do FN Olomouc.

Celé dětství, dospívání a dospělost jedince se syndromem Prader-Willi je znamením boje s nutkavým pocitem chuti na jídlo. Ubránit se mu je obvykle velmi těžké. Bez vytrvalé a systematické pomoci okolí se v tomto boji nedá zvítězit.

Těsná vazba na rodiče zpravidla trvá celý život. Příprava na své budoucí povolání a jeho vlastní výběr bývají omezené schopnostmi jedince a lokálními možnostmi. Vhodná je konzultace s pracovníky SPC, případně výchovným poradcem školy, kam žák dochází. Není žádoucí volit zaměstnání, při kterém by se přicházelo do styku s jídlem.

Rodinné zázemí a starší sestra je pro děvče velmi motivující. Rodiče uvádějí, že veškerá spolupráce s institucemi, úřady a školskými zařízeními je bezproblémová, vždy jim byly nápomocny v řešení jakýchkoliv problémů a předaly všechny potřebné informace.

8 SYNDROM NOONANOVÉ

Mgr. Jitka Jarmarová

8.1 Medicínské aspekty onemocnění

Syndrom Noonanové je geneticky podmíněné onemocnění, postihuje chlapce i dívky, incidence je pravděpodobně 1:1 000–2 500. Jde o autozomálně dominantní typ dědičnosti, Jacqueline Anne Noonan (28. 10. 1921, Burlington), americká dětská kardioložka. Působila jako profesorka na University of Kentucky.

Příčinou vzniku syndromu jsou genetické mutace. Již nyní je známa řada genů, jejichž mutace syndrom Noonanové vyvolá a předpokládá se, že mnoho dalších genů ještě nebylo odhaleno.

Je dosti často označován jako pseudo-Turnerův syndrom, protože fenotypické projevy jsou velmi podobné tomuto syndromu, ale karyotyp je normální. Syndrom Noonanové je charakteristický malým vzrůstem (trpaslictvím), kongenitální srdeční vadou, přítomností pterygium colli, s nízkou vlasovou hranicí, zvláštním tvarem hrudníku, nízkou posazenými prsními bradavkami, typickým obličejem – hlava bývá velká, čelo vysoké a široké, oči daleko od sebe a dolní čelist je abnormálně drobná, nízkou uložené ušní boltce. Tvar obličeje je proto trojúhelníkový, krk bývá krátký. Častý je i snížený intelekt, poruchy učení a chování, různé defekty koagulace a lymfatické dysplazie. Kongenitální malformace srdce jsou přítomny v 50–80 % případů. Nejčastější srdeční vadou je valvární stenóza plicnice v 30–50 % případů. Ostatní srdeční vady: defekt komorového septa, defekt síťového septa, stenózy pulmonálních arterií, Fallotova tetralogie. Porodní délka na rozdíl od Turnerova syndromu je obvykle normální, v dospělosti je výška u 30 % pacientů normální a asi u 50 % žen a 40 % mužů je pod 3. percentilem. Velmi často bývá přítomna skolióza a kyfóza páteře, někdy i méně závažné deformace končetin. Vývoj dítěte bývá narušen i různými vadami trávicího traktu, které jsou spojené se zvracením, poruchami polykání a příjmu potravy. U chlapců se vyskytuje kryptorchismus.

Komplexní vyšetření pediatrem může na základě výše zmíněných příznaků diagnózu prakticky určit. Definitivní jistotou je genetické vyšetření, které ukáže mutaci v některém ze známých vyvolávajících genů. Negativní výsledek genetického vyšetření nemoc nevylučuje, protože všechny vyvolávající geny stále neznáme. Vrozenému onemocnění nelze zabránit, neboť je v těle nemocného přítomné již od jeho vzniku – splynutí spermie a vajíčka. Stejně tak nelze syndrom ani vyléčit. Léčíme pouze příznaky, a to s různým úspěchem.

8.2 Specifika posuzování speciálních vzdělávacích potřeb

Syndrom Noonanové se všemi svými příznaky taktéž zahrnuje péči o jedince s vícečetným postižením, na sobě nezávislém, a to v různém rozsahu, stupni i kombinaci. Jedná se většinou o postižení mentální, tělesné, mnohdy i řečové a smyslové.

Speciálně pedagogické vyšetření se tak jak u všech dětí a žáků se zdravotním postižením zabývá dosavadním vývojem dítěte, úrovní motoriky – hrubé i jemné (grafomotoriky a vizuomotoriky), zjišťováním vědomostí, dovedností a poznatků, verbální a neverbální komunikace, samostatnosti a sebeobsluhou. (popsáno u syndromu Prader-Willi).

8.2.1 Přehled obligatorních vyjádření ŠPZ u dětí a žáků s více vadami

Podrobně uveden u syndromu Prader-Willi.

8.3 Kazuistika

Žák je v péči SPC 18 let, nyní ve věku 20 let, je studentem 3. ročníku OU – kuchařské práce.

Dítě z I. gravidity, matka v prvních 3 týdnech pracovala s chemikáliemi, ve 2. měsíci prodělala chřipku, užívala PNC, ve 3. a 5. měsíci gravidity hospitalizována 1 týden pro slabé krvácení. Porod ve 40. týdnu spontánně záhlavím, 2 950 g a 47 cm. Kříšlen nebyl, špatně sál, krmen sondou. Po 12 hodinách se začal dusit a byl převezen na JIP. Byl zahleněn, při křiku promodrál, výrazná dyspnoe, ojedinělé apnoické pauzy a pro šelest na srdci byl po 14 dnech hospitalizace přeložen na oddělení dětské kardiologie. Zde zjištěna valvární stenóza plicnice a vysloveno podezření na syndrom Noonanové. Bylo provedeno genetické vyšetření jak u dítěte, tak u rodičů a syndrom byl prokázán. Zahájena intenzivní rehabilitace Vojtovou metodou. Na neonatologickém oddělení FN Brno hospitalizován od narození do 4. měsíce, kdy byl poprvé propu-

těn do domácího ošetřování. Opakovaně byl hospitalizován na kardiologii a dětském oddělení. Pravidelně je sledován endokrinologickou a kardiologickou ambulancí FN Olomouc, na neurologii je veden pro psychomotorickou retardaci, na chirurgii stav po operaci tříselné kýly a retenci varlete, oční klinice pro nystagmus, myopii (korekce brýlemi) a semiptozu očního víčka a na alergologické ambulanci pro pylovou alergii.

Ve 2 letech byla provedena valvoplastika chlopně – balonková dilatace chlopně plicnice. Po týdnu byl propuštěn do domácího ošetření. Velmi často a opakovaně se objevovaly záněty horních cest dýchacích, bronchopneumonie a záněty středouší s častou hospitalizací v nemocnici. Ve 4 letech byl přijat k urgentní operaci tříselné kýly vpravo. V 10 letech byla v celkové anestezii provedena opakovaná pravostranná katetrizace a následně úspěšná balonková valvoplastika chlopně plicnice a vyšetření, které nepotvrdilo deficit růstového hormonu. Nízký vzrůst je příznakem zařazeným k syndromu Noonanové, což není indikace k léčbě růstovým hormonem. Ve 12 letech operace – retence levého varlete.

Chlapec se syndromem Noonanové a mnohočetnými vrozenými vadami s retardací psychomotorického vývoje se vyvíjel následně: intenzivní rehabilitací Vojtovou metodou v nemocnici a s matkou doma se v 6. měsíci otáčel na levý bok, udržel hlavičku při chování, v 8. měsíci pásl koníčky, ve 14. měsících se přetáčel na obě strany, v 1,5 roce začal klečet, uchopoval hračky, řekl mama. Do 3 let věku krmen tekutou stravou z láhve, velmi pomalu si zvykal na příjem potravy v tuhém stavu. V 1. roce věku váha 5 100 g, psychomotoricky na úrovni batolete III. trimenonu do dvou let věku. Celkový psychomotorický vývoj do tří let velmi pomalý, mírné zlepšení po narození mladšího sourozence. Chodit začal téměř ve 3 letech (chůze o širší bázi s výraznou divergencí špiček), pokynům rozuměl, slovní zásoba obsahovala jen několik jednoduchých slov, přestal být plenován, na WC začal upozorňovat a snažil se jíst sám.

Od 4 let navštěvoval mateřskou školu v místě bydliště společně s dvoutletou mladší sestrou, nejdříve pobyt s matkou v MŠ, následně adaptace 2–3 hodiny denně. Byl v péči SPC, docházel pravidelně na logopedii – řeč méně srozumitelná – rhinolalie. SPC vydalo doporučení k odkladu školní docházky, pro obtíže v pohybové koordinaci, opoždění jemné motoriky a grafomotoriky, oslabení v základní poznávací a rozumové schopnosti, celková úroveň mentálních schopností spadala do pásma lehké mentální retardace (lehký stupeň). Po odkladu školní docházky v 7 letech nastoupil do speciální školy pro žáky s více vadami, kam jej dopravovala matka autem. Byl vzděláván dle dřívějšího Vzdělávacího programu zvláštní školy č.j. 22 980/97-22 se specifikací v individuálním vzdělávacím plánu, individuální logopedickou péčí, zdravotní tělesnou výchovou a omezením fyzické námahy. Dobře se adaptoval a přivykl si na školní režim.

Ve 2. třídě bylo provedeno kontrolní psychologické vyšetření, kdy se aktuální úroveň rozumových schopností nacházela v hraničním pásmu mentální retardace. Během jednoho roku bylo dosaženo enormního pokroku ve všech rozumových schopnostech.

V 10 letech se s přibývajícím náročností učiva začaly projevovat výkyvy pozornosti, unavitelnost, zhoršení výkonu zejména v matematice a rozumové schopnosti spadaly opět do pásma lehké mentální retardace. Začala se více projevovat dysbalance vycházející ze syndromu Noonanové a vadné držení těla, proto byla zahájena intenzivní rehabilitační péče v nemocnici.

Četl těžkopádněji, bez porozumění, písmo čitelné, ale neúhledné, diktovaný text zvládal s chybami, učivo matematiky bylo modifikováno a zpracováno do IVP, v teoretických předmětech měl neucelené znalosti. Byl však kamarádský, společenský a vždy ochotný pomoci. Rád se zapojoval do všech aktivit, ke školním povinnostem byl svědomitý, k úkolům zodpovědný. Základní školu speciální navštěvoval rád, měl tam spoustu kamarádů a byl tam velmi spokojený.

Po ukončení povinné školní docházky nastoupil na Střední školu pro tělesně postižené, dvoutletý obor – praktická škola s internátním pobytem. Psychicky velmi těžce snášel týdenní odloučení od rodiny a čím dál více se začaly projevovat psychosomatické obtíže. Na žádost zákonných zástupců a doporučení lékaře přerušil studium a pokračoval ve stejném oboru ve městě nedaleko svého bydliště, kam denně dojížděl. Po úspěšném ukončení dvoutelé praktické školy byl přijat na tříletý obor – kuchařské práce. První ročník zvládal s menšími obtížemi a vypracovaným individuálním vzdělávacím plánem v jednotlivých předmětech. Ve 2. ročníku se se zvyšující náročností učiva výukové obtíže, zejména teoretických předmětů, prohlubovaly a chlapec školu navštěvoval bez zájmu. Opakování ročníku by bylo z hlediska nároků školy a jeho mentální kapacity zcela neefektivní. Začaly se objevovat konflikty se spolužáky, což vyúsťovalo v somatické obtíže (bolesti hlavy, břicha...). Aktivní a spokojený byl pouze v praktickém výcviku – vaření. Ředitelství školy po dohodě se zákonnými zástupci a chlapcem dospělo k závěru, že studium dokončí, ale závěrečné zkoušky nebude vykonávat.

Nyní ve věku 20 let, dle endokrinologického vyšetření kostního věku 14,5 let, nastupující puberta, chlapec nepřijímá somatické změny. Aktuálně ve 3. ročníku – konflikty s vrstevníky se stupňují, celkové výukové selhání a dlouhotrvající neúspěch vede k všeobecnému odporu ke školní práci a apatii. Je v péči psychiatra a doporučena medikace na zklidnění. Školu navštěvuje dle aktuálního zdravotního stavu. Při zátěži má sklon k vulgarismům. Od dětství si neustále mluví pro

sebe, což budí podiv u spolužáků. Bylo provedeno kontrolní psychologické vyšetření se závěrem – středně těžká mentální retardace, regres, s přetrvávající infantilitou. Chlapec není schopen samostatně hospodařit s penězi, jeho zájmy – chodí ven se psem, většinu volného času je u počítače, zvládá domácí práce a vyžaduje stálý dohled dospělé osoby.

Po ukončení studia odborného učiliště bude navštěvovat denní stacionář v nedalekém městě, kde bude v kolektivu spolužáků ze základní školy speciální. Jelikož je manuálně méně zručný, pracovní je zařaditelný pouze v chráněných dílnách k vykonávání velmi jednoduchých činností.

Od 19 let je veden v ambulancích pro dospělé, kam dochází na pravidelné kontroly zdravotního stavu. Bylo doporučeno celoživotní kardiologické sledování, omezení fyzické námahy, rekreační zátěž dle vlastní tolerance, pokračovat v rehabilitaci pro zhoršující se deformitu hrudníku, a trvalý dohled dospělé osoby při všech činnostech.

Je držitelem průkazu ZTP/P, byl mu přiznán příspěvek na péči a pobírá částečný invalidní důchod.

ZÁVĚR:

Publikace Metodika posuzování SVP u dětí a žáků se vzácnými onemocněními je příspěvkem určeným zejména poradenským pracovníkům speciálně pedagogických center a případně i pedagogicko psychologických poraden, kteří se ve své činnosti setkávají se žáky se vzácnými onemocněními.

Právě pro ojedinělost těchto nemocí bývá obvyklé, že poradenský pracovník při prvním kontaktu pociťuje jistou míru obav a zvýšené odpovědnosti za (vzdělávací) osud nemocného dítěte.

Jednotlivá sdružení takto nemocných dětí a jejich rodin v určité míře připravovala publikace, které byly zaměřeny na popis daného onemocnění, méně již na posuzování jeho speciálních vzdělávacích potřeb. Publikace Metodika posuzování SVP u dětí a žáků se vzácnými onemocněními přináší komplexnější pohled na řešení (stanovení) SVP u vybraných skupin žáků.

Přestože je daný typ onemocnění doplněn přívlastkem „vzácná“ – ve skutečnosti se jedná o soubor desítek a dokonce stovek nejrozličnějších onemocnění. Některá z nich jsou naprosto ojedinělá a jakýkoliv pokus o zobecnění je obtížný. Naproti tomu existují onemocnění, která, mají odlišnou etiologii, nicméně jejich klinický průběh bývá srovnatelný s průběhem onemocnění, jež jsou v této publikaci popsána. Typicky se jedná např. o syndromy Alfa-Mannosidosa či Niemann-Pick, které svým klinickým obrazem významně kopírují Mukopolysacharidózy II. či III. typu.

Cílem publikace bylo přinést základní informace reprezentující jak medicínský pohled na daný druh vzácného onemocnění, tak i interpretaci obecně známých údajů o nemocných dětech pro jejich vzdělávací prostředí, přesněji pro proces posuzování jejich speciálních vzdělávacích potřeb.

Součástí aktivit daného projektu OP VK je i příprava samostatné publikace zaměřené na Metodiku práce se žákem se vzácným onemocněním ve vzdělávání (školní docházka, jiný způsob plnění povinné školní docházky). Tato publikace bude připravena a vydána v průběhu roku 2012.

POZNÁMKY:



INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ

Speciální vzdělávací potřeby dětí a žáků se vzácnými onemocněními
CZ.1.07/1.2.00/14.0040

ISBN 978-80-86532-26-4



9 788086 532264