Masarykova univerzita

Pedagogická fakulta

Projekt závěrečné práce

bakalářské

|  |  |
| --- | --- |
| Autor projektu, UČO | Bednářová Gabriela, 441264 |
| Studijní program, obor | Speciální pedagogika |
| Datum předložení projektu. | 25.12. 2014 |
| Téma práce česky. | Downův syndrom |
| Klíčová slova česky | Postižení, DS |
| Téma práce anglicky | Down Syndrome |
| Klíčová slova anglicky | Infliction, DS |
| Vedoucí práce |  |
| Katedra | Katedra speciální pedagogiky |

**OSNOVA PROJEKTU**

1. Vymezení řešené problematiky a základních pojmů (dle tématu práce)
2. Shrnutí dosavadního stavu řešení či poznání (stručná rešerše, východisko pro cíl práce, formulace výzkumných problémů apod.)
3. Cíl práce
4. Pracovní postup (přístup k řešení, metody, techniky, nástroje apod.)
5. Organizační, materiální a finanční zabezpečení práce (časový harmonogram práce aj.)
6. Předpokládané využití výsledků (způsoby prezentace, publikace apod.)
7. Seznam literatury a odkazů (citované a výchozí informační zdroje)

**1. Vymezení řešené problematiky a základních pojmů (dle tématu práce)**

Každý autor má definici psanou jinak, mě se zalíbila tato definice:

"Donův syndrom, je nejrozšířenější ze všech dosud známých forem mentální

retardace. V literatuře se udává, že lidé s tímto syndromem tvoří okolo 10% všech lidí s

mentálním postižením“(Švarcová, 2000)

Je to vrozená (kongenitální) vada. Dítě se s touto vadou narodí, je v něm přítomna

nejčastěji již od okamžiku početí. Donův syndrom je způsoben přítomností jednoho

nadbytečného chromozómu č. 21. Chromozómy jsou molekuly deoxyribonukleové

kyseliny (ve zkratce DNK nebo z angličtiny DNA). Chromozómy jsou přítomny v

každé buňce lidského těla. Nesou záznam o všech vlastnostech a charakteristikách, které

jsme zdědili. Tento záznam je zapsán ve formě kódované zprávy - genů právě ve

struktuře DNA. 1 chromozóm = 1 molekula DNA. V každé lidské buňce se nachází 23

dvojic chromozómů, celkem tedy 46. Pro přehlednost při jejich zpracovány byly na

základě mezinárodních dohod chromozómy seřazeny podle velikosti a označeny čísly 1

až 22. Poslední - 23. pár představují tzv. pohlavní chromozómy XX nebo XY.

(Pueschel, 1997).

**Fyzické zvláštnosti u dětí s DS a jejich zdravotní problémy:**V minulosti se přikládala značná váha nevýznamným příznakům souvisejícím se

syndromem. Bylo tomu proto, že až do roku 1959 neexistovala žádná testovací metoda,

pomocí které by bylo možno stanovit, zda dítě syndromem trpí , či ne. (Selikowitz,

2005).

Zde následují příznaky, které jsou důležité pro rozpoznání Downova syndromu :

* hlava - většinou vzadu lehce oploštělou, tomuto jevu se říká brachycephalia
* oči - mírně zešikmené vzhůru, navíc se u nich často vyskytuje malá kožní řasa, která probíhá vertikálně mezi vnitřním koutkem oka a kořenem nosu (epikantická řasa)
* obličej - mívá kulatý obličej, profil většinou plochý
* ústa - ústní otvor je o něco menší, než je běžné, jazyk naopak trochu větší
* vlasy - většinou jemné a rovné
* krk - krátký, široký krk
* ruce - široké, s krátkými prsty. Na dlani bývá jenom jedna příčná rýha nebo, pokud jsou tam rýhy dvě, obě se táhnou rovně napříč dlaní. Mají specifické otisky prstů, odlišné od ostatních dětí.
* nohy - silné, mívají širokou mezeru mezi palcem a ukazováčkem  
   svalové napětí - končetiny a krk malých dětí s DS bývají ochablé.Tato svalová ochablost se nazývá "hypotonie" a znamená to, že svaly mohou být ochablé, ale obvykle nejsou slabé.
* velikost postavy - v dospělosti dorůstají menších výšek, než by se podle rodiny dalo předpokládat.Bývá to někde na dolní hranici průměru, což je 145 až 168 cm u mužů a 132 až 155 cm u žen (Bartoňová, Bazalová, Pipeková, 2007).

***Zdravotní problémy spojené s Downovým syndromem:***

Neurologický nález u osob s DS:

K nejčastějším neurologickým potížím u DS patří hypotonie, atlanto-axiální instabilita a v dospělosti zvýšená pohotovost k (epileptickým) záchvatům a Alzheimerova nemoc.

**Hypotonie** - snížené svalové napětí je velmi časté u dětí s DS a je různého stupně - od mírné hypotonie po závažnou. Hypotonie se spontánně zlepšuje s věkem, ale výraznou úpravu symptomů sníženého svalového napětí je možné dosáhnout pomocí rehabilitačních programů, zaměřených na motorický vývoj dítěte a poskytovaných od 4.-6. týdne života dítěte (Slowik, 2007)

**Atlanto-axiální dislokace** svědčí o oslabení krčních svalů, kterým trpí přibližně 10-20 % dětí s DS. Ve většině případů se nevyskytují další příznaky. Jako prevence poškození krční páteře, resp. míchy, slouží rentgen krční páteře v raném dětství (2. rok 20 věku). Při potvrzení instability se v dalším životě omezují vysoce rizikové tělesné aktivity - skákání, potápění, apod. V těžších případech atlanto-axiální instability (s dalšími doprovodními symptomy- bolesti hlavy, snížená ohebnost šíje, inkontinence moči a stolice) se doporučuje chirurgický zákrok (umělý spoj mezi oběma obratli) (Bartoňová, Bazalová, Pipeková, 2007; PLUS 21, 2007).

**Epileptické záchvaty** (8%) se u dětí s DS objevují přibližně ve stejné četnosti jako u ostatní populace stejného věku. Po dvacátém až třicátém roce věku se ale incidence k záchvatům u lidí s DS v porovnaní s ostatní populaci zvyšuje. Při výskytu epileptických záchvatů se uplatňuje běžná terapie pomocí antikonvulzivních léků (PLUS 21, 2007)

**Poruchy sluchu**: (60 - 80%) jsou u dětí s DS časté vzhledem k odlišné anatomii lebky dětí s DS (zkrácený zvukovod) a z toho vyplývající zvýšená incidence k středoušním zánětům, s následním ovlivněním kvality sluchu. Doporučuje se spolupráce pediatra a audiologa tak, aby se minimalizoval negativní dopad poruch sluchu na vývoj řeči ( Bartoňová, Bazalová, Pipeková, 2007).

Z poruch zraku se v raném věku vyskytuje strabismus (23 -44%), později se vyvíjí dalekozrakost a krátkozrakost. Z dalších zrakových vad to může být šedý zákal ( asi 3%), amblyopie (12%), oční třas (3 -5%) atd. ( PLUS 21, 2007)

**2. Shrnutí dosavadního stavu řešení či poznání (stručná rešerše, východisko pro cíl práce, formulace výzkumných problémů apod.)**

**Historie DS**:

V historii lidstva se již od pradávna objevovaly bytosti, které se vymykaly běžným, byť i primitivním kritériím. Lidé chtějí často vědět, zda se děti s Downovým syndromem rodili i v počátcích lidské civilizace, nebo jestli jsou chromozomální poruchy průvodním jevem moderní doby. I když přesná odpověď nikdy nebude dána, je velmi pravděpodobné, že mnohé ze známých geneticky podmíněných nemocí a 12 chromozomálních abnormalit, včetně Downova syndromu, se vyskytovaly již v předchozích tisíciletích. K zaznamenání a popsání vývojových poruch došlo teprve s pokrokem lékařských věd. První vědecké zprávy o osobách se syndromem, dnes známým pod jménem Downův, se objevily v polovině 19. století.

V roce 1838 popsal lékař Jean Esquirol vzhled dítěte, jehož znaky odpovídají dnešnímu fenotypu DS. Podobný poznatek popisuje v roce 1846 Edouard Seguin (Selikowitz, 2005).  
Jako samostatná diagnóza byl však Downův syndrom uznán až v roce 1866, kdy

doktor John Langdon Down (1828 -1896), anglický lékař pracující v Surrey,

charakteristické rysy tohoto syndromu poprvé popsal. Doktor Down příčinu popsané

diagnózy neznal. Jeho domněnku, že Downův syndrom je návratem k primitivnímu

mongolskému etnickému plemeni, brzy zavrhl jeho syn Reginald, též lékař (Selikowitz,

2005).

Doktor Waardenburg přišel v roce 1932 s myšlenkou, že příčinou Downova syndromu by mohla být chromozomální abnormalita, trvalo však ještě nějaký čas, než se jeho návrh potvrdil. V roce 1959, to je 93 let po původním Downově popisu, demonstroval Lejeune se svými kolegy v Paříži, že Downův syndrom souvisí s jedním nadbytečným chromozomem (Selikowitz, 2005).

**Příčiny vzniku DS:**

Příčina vzniku zůstávala tajemství až do roku 1959, kdy vědci zjistili, že každá z tělesných buněk takto postižených osob má o jeden chromozom více - oproti normálním 46 je to 47 chromozomů. A protože jde o chtomozom číslo 21 (místo obvyklých dvou chromozomů 21 jsou zde tři ), hovoří se o trizomii 21 (Pueschel,1997).

Chromozómy jsou paličkovité (tyčinkovité) útvary uložené v jádru každé buňky lidského těla. V chromozómech jsou zakódovány všechny znaky - geny, které dítě dědí po svých rodičích. Přesná polovina každého chromozómu dítěte pochází od matky, druhá polovina od otce. K tomuto rozdělení chromozómů dochází po splynutí vajíčka a spermie (na rozdíl od ostatních tělových buněk tyto obsahují pouze poloviční genetickou výbavu, která se kompletuje právě po oplodnění vajíčka spermií) v zárodeční buňku a při jejím prvním dělení ve dvě identické buňky budoucího plodu. Dispozice pro vznik DS jsou uložené na jednom z ramen chromozómu č. 21. Tento chromozóm je nejmenším lidským chromozómem, ale je jedním z nejpodrobněji 13 studovaných. Obsahuje asi 1,5 procenta všech genů, lokalizovaných v jádře každé lidské buňky.

Chromozómy se studují ze vzorku krve nebo tkáně. Vizuální identifikace a projekce chromozómů, očíslovaných podle jejich charakteristického tvaru a uspořádaných podle velikosti, se nazývá karyotyp. 95 procent všech případů DS má v karyotypu trisomii 21 - tj. trojici chromozómů 21 místo obvyklého páru (PLUS, 2007).

Trisomie 21.chromozomu - je to nejběžnější forma Downova syndromu u dětí narozených matkám různého věku. Vzniká tím, že jeden z rodičů předá dítěti z vajíčka nebo spermie místo obvyklého jednoho 21. chromozomu chromozomy dva. Normálně se při vzniku vajíčka nebo spermie buňka ve vaječníku nebo ve varleti rozdělí, aby vznikly dvě nové buňky, každá s povinnou původního počtu chromozomů. V případě trisomie 21. chromozomu je toto dělení abnormální a vajíčko nebo spermie obdrží ještě jeden nadbytečný 21. chromozom. Tomuto procesu se říká nondisjunkce, protože 21. párový chromozom z původní buňky se neoddělí, ale zůstává v jedné z nových buněk kompletní.

Nejvýznamnějším faktorem, proč k nondisjunkci dochází se zdá být věk matky, je to však jen jeden z mnoha faktorů (Selikowitz, 2005).

Vybrala jsem nejznámější terapie pro děti s DS je to Hipoterppie a Arteterapie.

**Hipoterapie** je speciální forma fyzioterapie prostřednictvím koně. Pomocí senzomotorických impulsů ze hřbetu koně se cíleně působí na klienty s poruchou hybnosti nebo poruchou držení těla (pokus o soulad pohybu koně a pohybu pacienta). Hipoterapie je významnou složkou komplexní léčby klientů neurologie, ortopedie a interního lékařství. Je to individuální cílená terapie, při které je klient z hlediska ovládání a vedení koně pasivní, je však nucen aktivovat svoji posturu (správné držení těla) vzhledem k pohybu koně. Při vlastní terapii klient leží nebo sedí na vedeném koni a je korigován vyškoleným fyzioterapeutem. Koně vede hipolog, který s fyzioterapeutem aktivně spolupracuje. Podle druhu a stupně postižení klienta lze využít pomoci jednoho až dvou pomocníků. Pro tuto formu terapie je nutná indikace (doporučení) odborným lékařem - neurologem, rehabilitačním lékařem, ortopedem

(Holý, Hornáček, 2007).

**Arteterapie** jako pojem vynikl spojením latinského „ars“ – umění a řeckého „thérapieá“, což znamená léčba, léčení. V užším slova smyslu je arteterapie terapeutický proces, ve kterém jsou převládajícími výrazovými prostředky výtvarné aktivity. Tytoaktivity zahrnují rozmanité techniky: grafické, malířské, modelovací, užívá se technika koláží, asambláží aj. Nejedná se však jen o výtvarnou tvorbu, je to léčebný postup, který využívá výtvarného projevu jako hlavního prostředku poznání a ovlivnění lidské psychiky a mezilidských vztahů. Arteterapie je u nás uznávána jako dílčí či samostatná, psychoterapeutická metoda a tak je také praktikována Arteterapie umožňuje uvolnění a vyjádření emocí, pomáhá k porozumění sobě i druhým a k překonání nejrůznějších problémů (J.Šicková-Fabrici, 2002)

**3. Cíle práce**

Cílem této práce je sledovat děti s Downovým syndromem a jejich snahu o návrat do normálního života. Chci se zaměřit na pozorování jednotlivých metod práce s nemocnými a porovnat jejich výsledky. Pokud to bude možné tak bych ve výsledku ráda navrhla alternativní metodu práce s nemocnými.

**4. Pracovní postup (přístup k řešení, metody, techniky, nástroje apod.)**

Tato bakalářská práce se dělí na dvě části, teoretickou a empirickou. V první teoretické části se zaměříme na teoretické poznatky z odborných publikací a odborných instruktážních videí, které se zabývají výše zmíněnými léčebnými metodami. Základem této části bude srozumitelně podat rozdíly a hlavně princip obou metod.

V empirické části se zaměřím na kvalitativní výzkum. Mým hlavním cílem je si ověřit teoretické poznatky v praxi a ověřit tak jejich úspěšnost na postiženém jedinci. Ve výsledku bych chtěla porovnat pokroky učiněné subjekty na danou formu léčby, kterou budou podstupovat.

***pozorovaný jedinec***

Julie

Narozen: 26. 9. 2004

Diagnóza: Downův syndrom

Julie je studentkou zvláštní základní školy a nejraději se učí se svojí sestrou, která je 8. třídě základní školy. Julie až vyroste chce být herečkou, protože na zvláštní základní škole hraje v divadelním kroužku.

**5. Organizační, materiální a finanční zabezpečení práce (časový harmonogram práce aj.)**

Náklady spojené s bakalářskou prací byly na literaturu, odborné konzultace, cestovné a vytištění bakalářské práce celkově činí 2. 348Kč. Strávený čas nad pozorováním, konzultacemi a psaním činil necelé 4 měsíce intenzivní práce.

**6. Předpokládané využití výsledků (způsoby prezentace, publikace apod.)**

Předpokládané využití této práce je převážně informativní. Mým hlavním cílem je seznámit rodiče postižených s možnostmi léčby, jejich průběhem a hlavně s jejich přibližnými výsledky. Každý člověk je však jiný a léčba na něj může mít jiné účinky, proto je dobré mít na paměti pouze informativní účel této práce.

**7. Seznam literatury a odkazů (citované a výchozí informační zdroje)**

1. BARTOŇOVÁ, M., BAZALOVÁ, B., PIPEKOVÁ, J. Psychopedie. Brno: Paido, 2007. ISBN 978-80-7315-144.

2. HOLÝ, K., HORNÁČEK, K. Hipoterapie-léčba pomocí koně. Ostrava:Montanex, 2007. ISBN: 80-7225-190-2

3. PLUS 21, 2007, číslo 3, ročník XII. ISSN 1213 1466.

4. PUESCHEL, S.M. Downův syndrom pro lepší budoucnost. Praha: Tech-market, 1997. ISBN 80-86114-15-5.

5. SELIKOWITZ, M. Downův syndrom. Praha: Portál, 2005. ISBN 80-7178-973-9.

6. SLOWÍK, M. Speciální pedagogika. Praha: Grada publishing, 2007. ISBN 978-80-247-1733-3.

7. ŠICKOVÁ-FABRICI, J. Základy arteterapie. 1. vyd. Praha : Portál, 2002. ISBN: 80-7178-616-0.

8. ŠVARCOVÁ, I. Jak je možno pomoci dětem s Downovým syndromem. Praha: Portál, 2000. ISBN 80-7367-060-7.