Masarykova univerzita
Pedagogická fakulta
Katedra Speciální pedagogiky

TREACHER COLLINS SYNDROM

Diplomová práce

Brno 2013

Vedoucí diplomové práce:
PhDr. Lenka Doležalová, Ph.D.

Vypracovala:
Bc. Zuzana Holubová

Prohlášení:

Prohlašuji, že jsem závěrečnou diplomovou práci vypracovala samostatně, s využitím pouze citovaných literárních pramenů, dalších informací a zdrojů v souladu s Disciplinárním řádem pro studenty Pedagogické fakulty Masarykovy univerzity a se zákonem č. 121/2000 Sb., o právu autorském, o právech souvisejících s právem autorským a o změně některých zákonů (autorský zákon), ve znění pozdějších předpisů.

.....……...

Bc. Zuzana Holubová

Poděkování:

Ráda bych poděkovala PhDr. Lence Doležalové, Ph.D. za odborný a trpělivý přístup a za cenné rady a připomínky, které mi poskytla v průběhu přípravy a psaní mé diplomové práce.

Obsah

Úvod 5

1 Syndromová postižení 6

1.1 Etiologie syndromových postižení 6

1.2 Klasifikace syndromových postižení 8

1.3 Možnosti výchovy a vzdělávání jedinců se syndromovým postižením 13

2 Treacher collins syndrom 19

2.1 Symptomatologie 19

2.2 Operační zákroky u jedinců s TCS 21

2.3 Narušená komunikační schopnost u jedinců s TCS 23

2.4 Komplexní péče u jedinců s TCS 28

3 Kompenzační pomůcky 34

3.1 Klasifikace kompenzačních pomůcek 34

3.2 Sluchadla 37

3.3 BAHA 39

4 Treacher collins syndrom 42

4.1 Cíl práce a použité metody 42

4.2 Charakteristika výzkumného vzorku 43

4.3 Vlastní šetření 44

4.4 Závěry výzkumného šetření 71

Závěr 74

Shrnutí 75

Seznam použité literatury 76

Seznam příloh 82

Přílohy 83

Úvod

Treacher collins syndrom (TCS) není příliš rozšířeným postižením, ale komplikuje jedincům, kteří jím trpí život po všech stránkách. S tímto syndromem jsem se poprvé sekala při své odborné praxi v mateřské škole speciální. Velice mě problematika zaujala, proto jsem si vybrala toto téma diplomové práce. Po praxi jsem se začala problematice věnovat shánět potřebné informace.

Diplomová práce je zaměřena na zpracování komplexních informací týkajících se Treacher collins syndromu a zjištění dopadu tohoto postižení na kvalitu života jedinců, kteří jím trpí. Mezi dílčí cíle patří popis symptomatologie u konkrétních osob s TCS, analýza názorů jedinců na jejich situaci, analýza možností ve vzdělávání, komunikaci, profesního uplatnění.

Diplomovou práci tvoří část teoretická a část empirická, přičemž obsahuje celkem čtyři kapitoly. První kapitola je zaměřena na problematiku syndromových postižení. Je zde vymezena terminologie, etiologie a klasifikace a v závěru se tato kapitola věnuje možnostem výchovy a vzdělávání jedinců se syndromovým postižením. Druhá kapitola se věnuje samotnému Treacher collins syndromu. Uvádí symptomy, které syndrom nejčastěji doprovází, narušené komunikační schopnost, které jsou jejich důsledkem. Zabývá se nejtypičtějšími operačními zákroky prováděnými u jedinců s TCS a komplexní zdravotnickou a speciálně pedagogickou péčí. Obsahem třetí kapitoly jsou kompenzační pomůcky, jejich klasifikace a speciální podkapitoly jsou věnované sluchadlům a implantovatelnému systému pro přímé kostní vedení zvuku BAHA.

Závěrečná čtvrtá kapitola diplomové práce je tvořena výzkumným šetřením, které je kvalitativního charakteru. Ve výzkumném šetření byly použity techniky - aktivní pozorování, volný rozhovor, analýza dokumentů, analýza výsledků činnosti. Toto šetření bylo provedeno u čtyř jedinců ve věku od 7 do 34 let s diagnostikovaným Treacher collins syndromem. V závěru jsou shrnuty výsledky, vyhodnocené symptomy a problémy vyskytující se u jednotlivých sledovaných jedinců. Cílem výzkumné části práce bude zpracování komplexních informací týkajících se Treacher collins syndromu (TCS) a zjistit dopad tohoto syndromu na kvalitu života jedinců, kteří jím trpí.

1 Syndromová postižení

V souvislosti se syndromovými postiženími je důležité vymezit základní pojmy jako je syndrom nebo vrozená vývojová vada.

Pojem **syndrom** je odvozen z řeckého slova syndromos (současný běh). Syndromy nazýváme soubor symptomů podmíněných jednotným mechanismem vzniku nemoci. V mnoha případech, se syndromem označuje soubor symptomů, které se vyskytují současně v klinickém obraze jedné nemoci nebo jdoucích po sobě (Lazovskis, I. 1990).

Dalším důležitým pojmem je termín **vrozená vývojová vada**.
„Vrozené vady orgánů či orgánových systémů vznikající jako důsledek dědičných poruch nebo působení zevních faktorů. K nim patří např. onemocnění matky, nutriční poruchy při těhotenství (nedostatek folátů, jodu, předávkování vitaminem A), infekce (rubeola, toxoplasmóza), fyzikální vlivy (záření), chemické vlivy vč. léků. Pro jejich vznik jsou kritická určitá období vývoje embrya či plodu, kdy se daný orgán utváří (nejzávažnější je poškození v prvním trimestru)“ (Vokurka, M., Hugo, J. 2002, s. 897).

1.1 Etiologie syndromových postižení

Cílem práce není podrobně vysvětlit vznik jednotlivých syndromů, ale pouze nastínit stručný přehled. R. J. Shprintzen, R. Goldberg (1995) zmiňuje čtyři základní skupiny příčin, které se podílejí na vzniku syndromů, a to chromozomové aberace, dědičná onemocnění, vliv teratogenů a mechanické faktory.

Příčiny vrozených vývojových vad mohou být různé. Přesná příčina mnoha typů zůstává i dnes neznámá (Šípek, A. 2012 [online]).

Chromozomové aberace

Chromozomové aberace jsou odchylky v počtu nebo tvaru chromozómů. Narušují kvantitativní vztahy alel a vzájemné působení genů. Postihují vývoj řady znaků. Chromozomální změny vznikají již při vytváření pohlavních buněk u jednoho z rodičů, nejčastěji u matky (Machová, J. 1994).

Postihují větší úseky DNA, kdy se mění počet a poloha genů v důsledku změn v uspořádání chromozomů a narušují genotyp postiženého jedince (Bednář, J. 2010).

J. Machová (1994) uvádí čtyři nejčastější druhy chromozomálních aberací:

- **Trizómie** – zmnožení dvou chromozomů na tři u kteréhokoli z páru chromozomů. Trizómie je příčinou např. Downova syndromu.
- **Monozómie** – ztráta jednoho chromozómu u některého z páru. Například u Turnerova syndromu chybí druhý chromozóm X u jedince ženského pohlaví.
- **Delece** – ztráta jednoho chromozómu, chromozóm se zkrátí.
- **Translokace** – přemístění celého chromozómu nebo jeho části na jiný.

Dědičná onemocnění

Každá molekula DNA obsahuje mnoho genů. Cílem genu je přenášet důležité informace potřebné na stavbu bílkovin, které zajišťují stavbu buněk, tkání a enzymy. Dědičná onemocnění lze rozdělit na monogenně dědičné vady, kam můžeme zařadit autozomálně recesivní, autozomálně dominantní dědičnost a dědičnost vázaná na chromosom X, nebo na polygenní dědičnost (Shprintzen, R. J., Goldberg, R. 1995).

Podstatou monogenně dědičných vad je odchylka DNA na úrovni genu. Polygenně dědičné vrozené vývojové vady jsou patologické stavy, na jejichž vzniku se společně podílí větší počet genů a faktory vnějšího prostředí. Lze sem zařadit například vrozené vývojové vady srdce, rozštěpy dutiny ústní a podobně (Vrozené vývojové vady, [online]).

Vliv teratogenů

Teratogeny jsou vnější faktory, které mohou zapříčinit vznik vrozené vývojové vady, nebo zvyšují riziko této vady, pokud se s těmito látkami nebo viry setká žena v průběhu těhotenství a dostanou se do těla plodu (Shprintzen, R. J., Goldberg, R. 1995).

A. Šípek (2012) uvádí tři hlavní skupiny teratogenů, a to **biologické** povahy, **chemické** a **fyzikální**. Mezi *teratogeny biologické* povahy patří různé infekce a onemocnění matky, které mohou vážně narušit vývoj plodu zejména v časných stádiích těhotenství. Řadíme sem například toxoplasmosu, zarděnky, syfilis, diabetes nebo fenylketonurii.

Fyzikální teratogeny se podílejí na vzniku vrozených vývojových vad přibližně v 1%. Do této skupiny řadíme hlavně různé typy ionizujícího záření (RTG záření) nebo vysoká teplota (Vrozené vývojové vady, [online]).

Mezi *teratogeny chemické* povahy lze řadit látky užívané v průmyslu či zemědělství (organická rozpouštědla, těžké kovy atd.). Významnou skupinou jsou léčiva a léčivé přípravky (cytostatika, antibiotika, antiepileptika, látky steroidní povahy atd.). Alkohol a drogy jsou také významným teratogenem (Šípek, A. 2012 [online]).

Mechanické faktory

Mechanické faktory mohou ovlivnit nitroděložní vývoj dítěte. Jedná se například o trhliny v obalu plodu, přítomnost dvojčete, děložní tumor nebo abnormální děloha. Tyto faktory nejsou příliš obvyklé a podílí se na vzniku vývojových vad pouze malým procentem (Shprintzen, R. J., Goldberg, R. 1995).

1.2 Klasifikace syndromových postižení

Syndromová postižení lze klasifikovat různými způsoby, například podle etiologie (typ dědičnosti: autozomálně recesivní, autozomálně dominantní, X-vázané choroby; chromozomové aberace). (Šípek, A. 2008 [online]).

Klasifikovat lze také podle typu postižení (mentální postižení, zrakové postižení, sluchové postižení, narušená komunikační schopnost atd.).

Syndromy spojené s mentálním postižením

Downův syndrom

Downův syndrom je jedním z nejčastěji popisovaných syndromů. Patří k nejběžnějším chromozomálním poruchám a je také nejčastěji rozpoznatelnou příčinou mentální postižení. U většiny dětí lze syndrom diagnostikovat ihned po narození na základě vzhledu. Charakteristický je kulatý obličej s plochým profilem, lehce oploštělá hlava (brachycephalia), oči mírně zešikmené vzhůru, ústní otvor je menší, než je běžné a jazyk naopak větší. Hloubka mentálního postižení je různá, nejčastěji jde o lehký a střední stupeň mentálního postižení (Selikowitz, M. 2005).

Syndrom fragilního X chromozomu

Syndrom je považován za častou příčinu mentální retardace, která je geneticky podmíněna, častěji u mužů. Lze jej diagnostikovat již před narozením z krve plodu, spolehlivě pouze asi v polovině případů. U jedinců se syndromem fragilního

chromozomu X se vyskytují společné znaky, jako je dlouhý úzký obličej, velké uši, vysoce klenuté patro, vyčnívající čelo, nápadně velký obvod hlavy, abnormity kostry, pohybového aparátu nebo endokrinního systému, zhoršenou svalovou koordinaci. Děti s tímto syndromem mají nápadně vysoký a pronikavý hlas. Stupeň mentálního postižení bývá v širším pásmu od lehké až po těžkou (Černá, M. 2008).

Rettův syndrom

Při Rettově syndromu je mutace na chromozomu X. Postihuje téměř výhradně ženy, ale vzácně se může vyskytnout i u mužů (Hunter, K. 2008).

Psychomotorický vývoj jedince s Rettovým syndromem bývá zpočátku v normě, kolem jednoho roku života dochází u dítěte postupně k úplné nebo částečné ztrátě manuálních a verbálních schopností. Mezi společné tělesné znaky patří zpomalený růst hlavy, kroutivé pohyby rukou, problémy s dýcháním, ztráta řeči. V období školního věku dále skolióza, apraxie a epileptické záchvaty. Asi v polovině případů se v dospělosti objeví spinální atrofie s těžkým motorickým postižením. Mentální úroveň je v pásmu těžké až hluboké mentální retardace (Černá, M. 2008).

Prader-Williho syndrom

Prader-Williho syndrom je způsoben chromozomovou aberací. Jedním z prvních znaků je hypotonie, ta ovlivňuje schopnost sát a polykat. S přibývajícím věkem vzniká výrazná obezita, kterou vyvolává nutkavá potřeba jídla. Pokud se jedincům s PWS jídla nedostává, jsou frustrováni a stávají se agresivními. Dalšími znaky jsou malý vzrůst, krátké končetiny, lahvovité prsty, úzké čelo, porucha funkce pohlavních žláz a neplodnost. Několik studií prokázalo, že tělesné znaky, jako malý vzrůst lze výrazně zlepšit růstovým hormonem. Mentální retardace se pohybuje v širokém pásmu od lehké až po hlubokou (Einholzer, U. 2005).

Klinefelterův syndrom

Jedná se o chromozomální aberace, vyskytující se pouze u mužů. Často bývá diagnostikován až v pubertě, kdy jsou nápadná malá varlata, objevuje se zbytnění prsní žlázy. Dalšími znaky jsou krátký trup, obezita, vysoká postava a ubývající svalový tonus. Vyskytuje se opožděný vývoj řeči a s ním související specifické poruchy učení,

nejčastěji dyslexie. Stupeň mentálního postižení bývá v pásmu lehkého postižení, ale celá řada těchto mužů je intelektově v normě (Černá, M. 2008).

Angelmanův sydrom

Angelmanův syndrom je vzácné chromozomální genetické postižení charakterizované mentální retardací, v pásmu těžkém až hlubokém. Postižení je doprovázeno absencí řeči, opožděným motorickým vývojem, epileptickými záchvaty, nekontrolovatelnými výbuchy smíchu a neobvyklými rysy obličeje (Černá, M. 2008).

M. Černá (2008) zmiňuje další časté syndromy spojené s mentální retardací, například Williamsův syndrom, Rubinstein-Taybiho syndrom, Carpenterův syndrom a syndrom kočičího křiku.

Syndromy spojené se zrakovým a/či sluchovým postižením

Marfanův syndrom

Jedná se o autozomálně dominantně dědičné onemocnění postihující pojivovou *tkáň kostry, oka a kardiovaskulárního systému* (Vokurka, M., Hugo, J. 2002).

Hlavními znaky je dlouhý, úzký obličej, dislokace (vybočení) oční čočky, katarakta, myopie, strabismus, astigmatismus, odchlípení sítnice, glaukom atd. Osoby s marfanovým syndromem mají dlouhé a tenké končetiny, abnormálně dlouhé prsty a nadměrný vzrůst (Žižka, J. 1994).

Usherův syndrom

Autozomálně recesivně dědičná porucha, která se projevuje současným *výskytem slepoty a hluchoty*. Začíná zúžením zorného pole a noční slepotou, nakonec se vyvíjí úplná slepota (Vokurka, M., Hugo, J. 2002).

Sticklerův syndrom

Sticklerův syndrom je komplex autozomálně dominantně dědičných *anomálií kloubů a očí*. Symptomy jsou zřejmé již od dětství, výrazná krátkozrakost, degenerativní změny na sítnici, které mohou vést až ke slepotě. Často se v postiženém

oku vyvíjí katarakta, glaukom, keratopatie. Někdy se vyskytuje i rozštěp čelisti, nedoslýchavost nebo kyfoskolióza (Lazovskis, I. 1990).

Pataův syndrom

Tento syndrom, druhým názvem Trizomie 13, se projevuje výskytem *mikroftalmie* (tzv. vada malého oka), zákalu rohovky, katarakty, dysplazie sítnice. Jedinec s tímto syndromem má tenké rty, rozštěp rtu, rozštěp patra, krátký krk, anomálie obratlů, hypoplazie žeber a pánve, nadbytečnou kůži na krku. Vyskytují se poruchy vývoje CNS a dalších částí těla včetně srdce. Děti *umírají v útlém věku* (Žižka, J. 1994).

CHARGE syndrom

CHARGE syndrom, někdy uváděný jako CHARGE asociace, je genetické poškození, které naruší orgány, které se vyvíjejí mezi třetím a sedmým týdnem těhotenství. Název syndromu popisuje typické symptomy:

C = coloboma, *rozštěp oční tkáně*, většinou sítnice nebo duhovky;

H = heart, srdeční abnormality;

A = atresia choanae, uzávěr nosních průduchů;

R = fyzické, někdy i mentální postižení těžkého stupně;

G = nedostatečný vývoj genitálií;

E = ears, *ztráta sluchu* různého stupně.

CHARGE asociace nemá pouze výše popsané symptomy, mohou se objevit i další, například *dysfunkce vestibulárního orgánu* (Vokurka, M., Hugo, J. 2007).

Goldenharův syndrom

Dalšími názvy tohoto syndromu jsou hemifaciální mikrosomie, což znamená menší strana tváře. Objevuje se také název Oculo-aurilo-vertebrální dysplazie. Z názvu vyplývá, že se jedná o *postižení oka, ucha a páteře*. Jedná se o autozomálně dominantní či recesivní dědičnost. Syndrom je podmíněn obličejovou asymetrií a typickým je také u jedinců zešikmení očí, časté *poruchy vidění až slepota*. *Ušní deformace* se týkají jak boltců, tak i zevního zvukovodu. Velmi často se u jedinců s Goldeharovým syndromem vyskytuje atrézie zevního zvukovodu (Dojčarová, E. [online]).

Syndromy spojené s orofaciálními rozštěpy

Apert syndrom

Autozomálně dominantní dědičná porucha, u které jsou hlavními symptomy předčasně spojené lebeční švy (*kraniosynostóza*), nevyvinutá střední část obličeje (*hypoplazie*) a srostlé prsty horních i dolních končetin (syndaktylie). Dále se objevují anomálie obratlů, omezená hybnost kloubů, neprůchodnost dýchacích cest, vady dolních a horních cest dýchacích. V dutině ústní je výrazná mandibula, rty jsou tvary lichoběžníku a vyskytuje se *rozštěp měkkého patra i uvuly*, anomálie zubů a nedostatečná motorická koordinace jazyka (Žižka, J. 1994).

DiGeorgův syndrom

Tento syndrom je znám také jako velo-kardio-faciální syndrom. Jedná se o vzácný závažný vrozený syndrom charakterizovaný různými deformitami jako hypoplazie příštítných tělísek, hypokalcémie, nedostatečně vyvinutý nebo chybějící brzlík, vrozené srdeční vady a orofaciální rozštěp. Mohou být přítomny ještě další anomálie (čelisti, obličeje, boltců apod.). U některých postižených je defekt na 22. chromozomu. Léčba spočívá v transplantaci kostní dřeně a brzlíku (Vokurka, M., Hugo, J. 2002).

Pierre-Robin sekvence

Autozomálně recesivně dědičné *anomálie dutiny ústní a čelistí*. Objevuje se hypoplazie dolní čelisti, mikrognatie (zmenšená dolní čelist), mediální rozštěp patra, mikroglosie (vrozeně malý jazyk), glosoptóza (zapadající jazyk). Dále se však vyskytují vrozené vady srdce a strabismus (Lazovskis, I. 1990).

V literatuře můžeme nalézt chybné označení Pierre Robin syndrom. Jako další názvy jsou uváděny Pierre-Robin complex, Robin sekvence nebo Pierre Robin malformation sequence (Žižka, J. 1994).

1.3 Možnosti výchovy a vzdělávání jedinců se syndromovým postižením

Výchovu můžeme chápat v širším pojetí jako záměrné zespolečenšťování člověka za pomoci poskytování možností pro jeho vývoj, v užším pojetí jde o aktivitu, při níž vychovatel svým jednáním přímo, záměrně a v jistém vymezeném čase ovlivňuje kvalitu osobnosti jednoho nebo více lidí s určitými stanovenými výchovnými cíli a za pomoci určitých výchovných prostředků a metod (Valenta, M., Müller, O. 2003).

Právo na vzdělávání všech dětí je zakotveno v **Listině základních práv a svobod**, která je svým článkem 33 součástí Ústavy České republiky.

V zákoně 561/2004 sb. **o předškolním, základním, středním, vyšším odborném a jiném vzdělávání** v § 16 odst. 6 je uvedeno: *„Děti, žáci a studenti se speciálními vzdělávacími potřebami mají právo na vzdělávání, jehož obsah, formy a metody odpovídají jejich vzdělávacím potřebám a možnostem, na vytvoření nezbytných podmínek, které toto vzdělávání umožní a na poradenskou pomoc školy a školského poradenského zařízení.“*

V § 16 odstavec 8, je uvedeno, že *„vyžaduje-li to povaha zdravotního postižení, zřizují se pro děti, žáky a studenty se zdravotním postižením školy, popřípadě se souhlasem krajského úřadu v rámci školy jednotlivé třídy, oddělení nebo studijní skupiny s upravenými vzdělávacími programy. Žáci s těžkým mentálním postižením, žáci s více vadami a žáci s autismem mají právo se vzdělávat v základní škole speciální, nejsou-li vzděláváni jinak.“*

Na tento zákon navazují podrobně rozpracované vyhlášky Ministerstva školství, mládeže a tělovýchovy ČR, vyhlášky č. 73/2005 Sb. a č.72/2005 Sb. a jejich novelizace. *Vyhláška 73/2005 Sb.* o vzdělávání dětí, žáků a studentů se speciálními vzdělávacími potřebami a dětí, žáků a studentů mimořádně nadaných je od roku 2011 novelizována vyhláškou č. *147/2011* Sb. Vyhláška uvádí, že podpůrnými opatřeními při vzdělávání žáků se zdravotním postižením se pro účely této vyhlášky rozumí využití speciálních metod, postupů, forem a prostředků vzdělávání, kompenzačních, rehabilitačních a učebních pomůcek, speciálních učebnic a didaktických materiálů, zařazení předmětů speciálně pedagogické péče, poskytování pedagogicko-psychologických služeb,

zajištění služeb asistenta pedagoga, snížení počtu žáků ve třídě nebo studijní skupině nebo jiná úprava organizace vzdělávání zohledňující speciální vzdělávací potřeby žáka (Vyhláška č. 73/2005 Sb., [online]).

Předškolní vzdělávání

Děti s tělesným a kombinovaným postižením mohou navštěvovat běžnou mateřskou školu, speciální oddělení mateřské školy, speciální mateřskou školu a dětský rehabilitační stacionář. Důležitý je zde samozřejmě rozsah postižení a děti s kombinovaným postižením tedy nejčastěji navštěvují speciální mateřskou školu nebo rehabilitační stacionář. Pokud v předškolním věku nedocházejí do mateřské školy nebo docházejí do běžné mateřské školy, jsou v péči speciálně pedagogického centra. Zde probíhá diagnostika a odborníci vytvoří plán k cílené podpoře jedince. Probíhá zde také reedukace, kompenzace a přímá práce s klienty (Vítková, M. 2006).

Žáci se v mateřských školách vzdělávají podle RVP PV. Obvykle jsou však podle druhu postižení změněny některé podmínky. U dětí s více vadami je zajištěno osvojení specifických dovedností týkajících se sebeobsluhy, vzdělávací prostředí je klidné a pro dítě podnětné, je zajištěna přítomnost asistenta, počet dětí ve třídě je snížen, jsou využívány vhodné kompenzační pomůcky a jsou zajištěny další podmínky podle druhu a stupně postižení (Opatřilová, D., Zámečníková, D. 2007).

Od roku 1989/90 je dětem se speciálními vzdělávacími potřebami umožněna individuální integrace do tříd běžné mateřské školy s intaktními dětmi. Nejvíce jsou navštěvovány třídy logopedické a třídy pro děti s mentálním a kombinovaným postižením. Současně existují mateřské školy pro děti se speciálními vzdělávacími potřebami. Nejvíce obsazené jsou mateřské školy logopedické, pak školy pro děti zdravotně oslabené, s mentálním, kombinovaným nebo zrakovým postižením (Vítek, J., Vítková, M. 2010).

Základní škola praktická

V těchto školách se vzdělávají žáci s takovými rozumovými nedostatky, pro které se nemohou s úspěchem vzdělávat v základní škole. Jedná se o žáky v pásmu lehké mentální retardace. (Pipeková, J. 2006)

Vzdělávání je na těchto školách řízeno v současné době Vzdělávacím programem zvláštní školy a Rámcovým vzdělávacím programem pro základní vzdělávání s přílohou upravující vzdělávání žáků s lehkým mentálním postižením, který

byl zaveden ve školním roce 2007/2008 v 1. a 6. ročnících a postupně ve všech ročnících (Bartoňová, M., Bazalová, B., Pipeková, J. 2007).

Hlavním cílem je speciálními výchovnými a vzdělávacími prostředky a metodami umožnit žákům se speciálními vzdělávacími potřebami dosáhnout co nejvyšší úrovně znalostí, dovedností a osobnostních kvalit při respektování jejich individuálních zvláštností a možností. (Švarcová, I. 2000).

M. Bartoňová (in Vítková, M. 2007) zdůrazňuje, že posláním základní školy praktické je umožnit žákům s lehkým mentálním postižením pomocí výchovně vzdělávacích prostředků a metod dosáhnout co nejvyšší úrovně znalostí, dovedností a rozvoje osobnostních kvalit. Důležité je respektovat při tom jejich individuální zvláštnosti. Konečným cílem výchovné a vzdělávací práce je maximální zapojení, případně úplná integrace do běžného života.

Ze školského zákona (561/2004 Sb.) vyplývá, že o umístění žáka rozhoduje ředitel školy pouze na základě písemného doporučení odborného lékaře a školského poradenského zařízení a to s předchozím písemným souhlasem zákonného zástupce dítěte. Přeřazení žáka z jiného typu základního vzdělávání předchází komplexní diagnostika a návrh na další výchovně vzdělávací působení.

Základní škola speciální

Základní škola speciální (původně pomocná škola) vychovává a vzdělává žáky s takovými nedostatky rozumového vývoje, pro které se nemohou vzdělávat podle vzdělávacích programů běžné základní školy ani základní školy praktické, jsou však schopni osvojit si elementární vzdělání (Švarcová, I. 2006).

Žáci školu navštěvují deset let, docházka je rozdělena na 2 stupně (1. – 6. ročník, 7. – 10. ročník). Dříve byla docházka členěna na 4 stupně, na nižší, střední, vyšší a pracovní stupeň. Hodnocení probíhá formou slovního hodnocení (Švarcová, I. 1997).

Vzdělávání žáků v základní škole speciální se značně odlišuje od vzdělávání žáků v běžné základní škole. Především odlišnými organizačními formami vzdělávání a obsahovým zaměřením výuky. Pro přípravu na vzdělávání žáků s těžkým mentálním postižením, žáků s více vadami a autismem je možné zřídit přípravný stupeň základní školy speciální, kde se mohou vzdělávat 1-3 roky. Po splnění určitých kritérií v každém ročníku přechází žák na první stupeň základní školy speciální nebo jiné formy

vzdělávání odpovídající jeho možnostem a schopnostem (Bartoňová, M., Bazalová, B., Pipeková, J. 2007).

I. Švarcová (2006) dále uvádí, že vzdělávání žáků se středně těžkým až těžkým mentálním postižením je natolik náročnou a složitou činností, že vyžaduje nejen odborné speciálně pedagogické vzdělání učitelů a dalších pracovníků školy, ale také vhodně upravené podmínky jako je nízký počet žáků ve třídě, školní třídy přizpůsobené jejich potřebám, speciální učebnice a pracovní sešity, přizpůsobený časový rozvrh a především klidné a nehlučné a nestresující školní prostředí, které poskytuje žákům pocit bezpečí a jistoty a umožňuje jejich koncentraci na školní práci.

Důležité je přizpůsobení se potřebám žáků, učivo upravit dle žákových možností a zaměřit se na naučení základních dovedností, konkrétně na prakticky zaměřené činnosti a pracovní dovednosti. Velký význam má také podnětné a klidné prostředí (Bartoňová, M., Bazalová, B., Pipeková, J. 2007).

Integrace

Jestliže mluvíme o **individuální integraci**, pak se jedná o vzdělávání žáka v běžné základní škole nebo také ve zvláštních případech ve speciální škole, která je určena pro žáky s jiný druhem zdravotního postižení. Individuální integrace mentálně postižených se nedoporučuje, pokud jejich výuku nemůže zajistit kvalifikovaný odborník (psychoped). Je ale možno zřizovat samostatně speciální třídy pro mentálně postižené děti v rámci běžných škol (Kalhous, Z., Obst, O. 2002).

Skupinová integrace znamená vzdělávání žáka ve třídě, oddělení nebo studijní skupině zřízené pro žáky se zdravotním postižením v běžné základní škole nebo ve speciální škole, která je určena žákům s jiným druhem zdravotního postižení (Vyhláška č. 73/2005 Sb. [online]).

Výhody integrace do běžných tříd přináší příležitost ke kooperativnímu učení, posilování demokratických hodnot, odstraňování předsudků, zmenšuje izolaci žáků se speciálními vzdělávacími potřebami. Jako nevýhodu můžeme zmínit zvýšené nároky na práci učitelů a náklady na vzdělávání žáků s postižením (Kalhous, Z., Obst, O. 2002).

Pro úspěšnou integraci je důležité, aby vrstevníci bez postižení byli přiměřeně informováni o postižení nového spolužáka. Měli by mít možnost mluvit s třídním učitelem o žádoucím chování vůči němu, umět mu pomoci s vozíkem a v sebeobsluze (Švarcová, I. 2006).

Vedení školy musí zajistit podmínky pro přijetí žáka s postižením. Předpokladem je materiální zajištění integrace (odstranění bariér). Ekonomický nástroj pro vytvoření potřebných podmínek k práci s integrovanými žáky je příplatek za zdravotní postižení, diferencovaný podle druhu postižení, obdrží ho škole, kde je žák s postižením vyučován (Kalhous, Z., Obst, O. 2002).

V souvislosti s integrací se objevuje pojem **individuální vzdělávací plán**. IVP je závazný pracovní materiál sloužící všem, kteří se podílejí na výchově a vzdělávání integrovaného žáka. Vzniká na základě spolupráce mezi učitelem, pracovníkem provádějícím reedukaci, vedením školy, žákem a jeho rodiči (zákonnými zástupci), pracovníkem pedagogicko-psychologické poradny nebo speciálně pedagogického centra (Zelinková, O. 2001).

Dle vyhlášky 73/2005 Sb., v pozdějším znění, je individuální vzdělávací plán součástí dokumentace žáka, vypracován před nástupem žáka do školy, nejpozději 1 měsíc po nástupu do školy nebo po zajištění speciálních vzdělávacích potřeb žáka. IVP může být během celého školního roku upravován dle potřeby. Za zpracování IVP je odpovědný ředitel školy, který seznámí zákonného zástupce žáka či zletilého žáka s individuálním vzdělávacím programem a ten jej potvrdí svým podpisem. Školské poradenské zařízení sleduje a dvakrát ročně kontroluje dodržování postupů a opatření stanovených v IVP a zároveň poskytuje poradenskou podporu (Vyhláška č. 73/2005 Sb. [online]).

Dalším důležitým pojmem je **inkluze**. Pojem inkluze vychází z anglického *inclusion*, který znamená zahrnutí, v širším pojetí příslušnost k celku. Inkluze není jen optimalizovaná a rozšířená integrace. Jedná se o koncept, podle kterého by všechny děti měly navštěvovat třídy hlavního vzdělávacího proudu, bez ohledu na stupeň postižení (Hájková, V., Strnadová, I. 2010).

Shrnutí:

Syndromy nazýváme soubor symptomů podmíněných jednotným mechanismem vzniku nemoci. Příčiny vrozených vývojových vad mohou být různé, například chromozomové aberace, dědičná onemocnění, vliv teratogenů a mechanické faktory. Syndromová postižení lze klasifikovat podle typu postižení (mentální postižení, smyslové postižení, syndromy spojené s orofaciálními rozštěpy apod.). Jedinci se syndromovým postižením mají několik možností na vzdělávání. Co se týče předškolního vzdělávání, mohou navštěvovat mateřskou školu speciální, rehabilitační stacionář nebo běžnou mateřskou školu. Plnění povinné školní docházky mohou uskutečnit na základních školách praktických, základních školách speciálních nebo formou integrace.

2 Treacher collins syndrom

Treacher collins syndrom se v literatuře uvádí například také jako Franceschetti syndrome, Dysostosis mandibulofacialis, Mandibulofacial syndrome. Jedná se o dědičnost autosomálně dominantního typu. Pravděpodobně poprvé popsal syndrom roku 1846 Thompson, Dr. E. Treacher Collins popisuje syndrom až v roce 1900. Podrobnou klinickou charakteristiku a označení *„mandibulofaciální dysostóza“* uvádí Franceschetti se spolupracovníky v roce 1944 (Žižka, J. 1994).

2.1 Symptomatologie

Treacher collins syndrom se může dělit do pěti skupin podle symptomů. 1. kompletní forma TCS, kam zařazujeme pacienty se všemi charakteristickými symptomy, 2. nekompletní forma, tuto skupinu tvoří pacienti s variabilní expresivitou symptomů, 3. skupinu tvoří pacienti, u kterých se vyskytuje pouze coloboma dolního víčka (neúplný vývoj tkání víčka) a hypoplazie lícních kostí, 4. skupina zahrnuje unilaterální formu, kdy se symptomy u pacientů vyskytují jednostranně, poslední skupina je atypická forma TCS, u pacientů se vyskytují i jiné symptomy, které nejsou zcela charakteristické pro tento syndrom. První a pátá forma se vyskytují nejčastěji (Hertle, R.W., Ziylan, S., Katowitz, J. A. 1993 [online]).

Obličej

Tvář jedince s TCS je charakteristická kvůli výskytu **hypoplázii lícních kostí**. Lícní kosti jsou nedostatečně vyvinuté nebo zcela chybí. Nos má normální velikost, ale může se zdát velký, protože se vyskytují zmíněné deformity lícních kostí a nadočnicových oblouků (Tolarová, M. M., Wong, G. B., Varma, S. 2009 [online]).

Z důvodu nevyvinutých lícních kostí se mohou svaly tváře a svaly spodní čelisti spojit, tím způsobují **antimongoloidní postavení očí** (vnější koutek očí směřuje dolů). Jedinci s TCS mohou mít dále deformovanou bradu, nos, čelisti a spánky. Oční víčka jsou často slabá, takže vzniká dojem, že oči nepodpírají. Coloboma způsobí, že oči nemohou být eventuálně úplně zavřeny, což může vést k zánětům očí. Vidět můžeme na obrázku č. 1 (Treacher Collins syndrom a Goldenhar syndrom [online]).

Obr. 1: Dvouměsíční chlapec s TCS. Převzato z TOLAROVA, M. M., WONG, G. B., VARMA, S.: Mandibulofacial Dysostosis: Multimedia. *eMedicine Specialties* [online].

Deformace ucha a sluch

Ušní boltec je zdeformovaný, pomačkaný nebo zcela chybí, objevuje se **atrézie zevního zvukovodu**. Dále se objevují deformace středního ucha, zejména hypoplazie středoušní dutiny, chybějící nebo nedostatečně vyvinuté kůstky středouší (kovadlinka, kladívko a třmínek). Vnitřní ucho bývá v pořádku (Tolarová, M. M., Wong, G. B., Varma, S. 2009 [online]).

Výsledkem ušních deformit jsou **převodní poruchy sluchu** od lehké po těžkou poruchu. Korektivní operaci závisí na jednotlivci a na tom, která část ucha chybí. Umělé uši mohou být připojeny pomocí titanu. Poruchy sluchu mohou být kompenzovány sluchadly, nejčastěji se používá sluchadla na kostní vedení spojené s čelenkou (vibrátor vede zvuk přes kost skalní) nebo BAHA sluchadla připojená přímo do kosti (Treacher Collins syndrome [online]).

Dutina ústní

Rozštěp patra se vyskytuje u jedné třetiny pacientů s Treacher collins syndromem. U další třetiny pacientů se vyskytuje **velofaryngeální insuficience**, která je způsobená submukózním rozštěpem patra, zkráceným nebo nedostatečně pohyblivým měkkým patrem (Tolarová, M. M., Wong, G. B., Varma, S. 2009 [online]).

Jedinci s TCS často nemají všechny zuby. Špatné postavení čelistí může vést k tomu, že není možné úplné sevření rtů bez námahy. Tím podmíněné dýchání ústy může vést k náchylnosti k zánětům hrtanu. Chybějící kontakt řezáků znemožňuje okusování tvrdých potravin (Treacher Collins syndrom a Goldenhar syndrom [online]).

Inteligence

Inteligence bývá obvykle u jedinců s TCS normální, může se vyskytnout vývojové opoždění v důsledku sluchového postižení a je závislé na stupni sluchové ztráty. Může se objevit mentální postižení, ale není to zcela obvyklé (Tolarová, M. M., Wong, G. B., Varma, S. 2009 [online]).

Další možné symptomy

Mohou se vyskytnout **dýchací problémy**. U malých dětí a kojenců může být dýchání velmi hlasité. Při nachlazení nebo infekci jsou problémy obvykle závažnější než u intaktních jedinců. Potíže s polykáním a krmením, způsobené rozštěpy patra. Časté jsou také **oční infekce**, protože oči mají tendenci vysychat, a **poruchy zraku**, nejčastěji strabismus a refrakční vady (Treacher Collins syndrome [online]).

2.2 Operační zákroky u jedinců s TCS

Korekce obličejových deformit u jedinců s Treacher collins syndromem je chirurgická, probíhá etapovitě a přesnou diagnózu vady umožňuje vyšetření třídimenzionálním výpočetním tomografem. Při plánování výkonu se také používají fotografické montáže. Operační časový plán není přesně zakotven, ale centrální nervový systém, dýchací cesty a oční funkce mají přednost. Druhou funkční rovinou jsou řeč a mezičelistní vztahy. Komplexní kosmetické úpravy se provádějí jako třetí etapa léčení v dospělosti. Operační postupy jsou závislé na typu vady (Mazánek, J. In Zeman, M. 2004).

Mikrocie a atrézie zvukovodu

K nápravě **mikrocie** (deformace ušního boltce) se využívá chrupavka odebraná z pacientova žebra. Chirurg z chrupavky modeluje ušní boltec a vytvoří tvar podle kožního štěpu. Operace je rozdělena na tři až čtyři operace a musí mezi nimi být určitý časový odstup (Kesser, W. B. 2012 [online]).

Hypoplazie (mikrocie) boltce je charakterizována tím, že některé struktury boltce jsou zachovány. Patří sem těžší formy, malformace dolní, střední a horní části boltce (Veselý, J., Vokurková, J., Mrázek, T. In Pafko, P. 2008).

Před operativním odstraněním **atrézie zvukovodu** musí být zjištěna normální kochleární funkce pomocí audiologického vyšetření a vyšetření prahových hodnot kostního vedení. Dále vyšetření pomocí CT, to zjistí, zda má pacient vyvinuté vnitřní ucho. Lékař vytvoří nový zvukovod, uvolní řetězec kůstek středouší, aby se mohly pohybovat a přenášet vibrace. Při operaci také vybuduje bubínek. Pomocí kožního štěpu dále vystele zvukovod. Štěp se odebírá z horní části paže a tenčí hrana se používá na úrovni bubínku, silnější potom do nového zvukovodu. Všechny postupy na odstranění atrézie zvukovodu se provádí během jednoho zákroku (Kesser, W. B. 2012 [online]).

Rozštěpové vady

Terapie je komplexní a podílejí se na ní plastický chirurg, maxilofaciální chirurg, pediatr, stomatolog, ortodontista, logoped a psycholog. Péče je soustředěna na odděleních plastické chirurgie. U celkového rozštěpu se postupuje dvoudobě, nejprve se uzavírá defekt rtu, nosní spodiny a alveolárního výběžku čelisti. Další korekční operace jsou závislé na typu vady a spočívají v úpravě vad nosu, nápravě různých pooperačních jizev a mezičelistních deformit. Společně s chirurgickou péčí probíhá i léčení ortodontické, logopedicko-foniatrická a stomatologická péče včetně protetické restaurace chrupu (Mazánek, J. In Zeman, M. 2004).

Jedinci s Treacher collins syndromem mají **deformity mandibuly** (dolní čelisti). Při výrazných funkčních postiženích, např. noční apnoe při poruše růstu mandibuly, může pomoci distrakce (roztažení) mandibuly obvykle zauhlenými mandibulárními fixátory. Léčba poruch vývoje mandibuly je v naší republice dosud prováděna v menší míře na stomatochirurgických pracovištích, do budoucna je plánována jako komplexní péče o pacienty s vrozenou vývojovou vadou v Centru pro rozštěpy (Veselý, J., Vokurková, J., Mrázek, T. In Pafko, P. 2008).

Injekční výplně autologním tukem – lipofilling

Tento postup je ve světě znám jako postup využívající autologní tukový štěp, transplantace nebo mikrotuková injekce. Tento postup obnáší přemístění tukových buněk z břicha, stehen, hýždí nebo i z jiných částí těla klienta a jejich vstříknutí pod obličejovou pokožku. Tuk je nejčastěji využíván k vyplnění propadlých tváří nebo vrásek (Treacher Collins syndrom a Goldenhar syndrom [online]).

Otevřený skus

Jedná se o čelistní anomálii, kdy je vertikální mezera mezi horními a dolními zuby. Z funkčních příznaků je to nemožnost ukusování sousta, ztížené žvýkání potravy a výrazná porucha řeči (interdentální sigmatismus). Změněný je i výraz obličeje, ústa bývají pootevřená. Terapie se nazývá osteotomie (protětí kosti) horní nebo dolní čelisti, případně na obou čelistech. Operační řešení se řídí podle způsobu zakřivení roviny (Mazánek, J. 2004 In Zeman, M. 2004).

Autotransplantace tukové tkáně obohacené o kmenové buňky

Tato metoda je jedinečná v tom, že lékař může zdokonalit tělo bez umělých implantátů, stačí vlastní tuková tkáň a z ní získané, speciální technologií zpracované regenerativní a kmenové buňky. Operace se provádí v lokální nebo celkové anestezii. Provede se liposukce k odstranění přebytečného tuku, obvykle z oblasti břicha, boků či stehen. Ještě před dokončením liposukce je použita speciální technologie ke zpracování části tkáně za účelem extrakce a koncentrace regenerativních a kmenových buněk. Zbytek tkáně se speciálně vyčistí, aby se odstranily fragmenty buněk. Tukový transplantát obohacený buňkami se vpraví do požadované tělesné partie (Treacher Collins syndrom a Goldenhar syndrom [online]).

2.3 Narušená komunikační schopnost u jedinců s TCS

Velofaryngeální mechanismus

Velofaryngeální mechanismus (VFM) je označením pro aktivitu všech struktur patra, hltanu a bezprostředního okolí, které se podílejí na zabezpečení jeho funkcí. Podle některých autorů se na VFM podílejí i tonzily a adenoidní vegetace. Podstatou mechanismu je současná spolupráce svalstva měkkého patra včetně uvuly, laterálních a dorzálních stěn hltanu a Passavantova valu. Kromě fonace, artikulace a rezonance je VFM účasten v komplexních procesech sání, foukání, pískání, respirace a ve správné funkci sluchu (Vitásková, K., Peutelschmiedová, A. 2005).

Pro poruchu tohoto mechanismu se užívá termín **velofaryngeální insuficience**. Což je nemožnost vytvoření správného patrohltanového závěru, a tím nedostatečného oddělení dutiny ústní od dutiny nosní. Projevuje se negativně v mluvené řeči, při rezonanci a artikulaci, ale také při činnostech jako je sání, polykání apod. O

velofaryngeální insuficienci hovoříme v případě anatomických a strukturálních defektů, kam řadíme orofaciální rozštěpy. Narušená komunikační schopnost je palatolalie (Kerekrétiová, A. 2009).

Palatolalie

Palatolalie je jednou z nejnápadnějších narušení komunikační schopnosti. Termínem palatolalie označujeme narušenou komunikační schopnost, jejíž příčinou jsou *orofaciální roštěpy*. Někteří autoři ji zařazují mezi poruchy zvuku řeči (otevřenou huhňavost) a někdy ji řadí mezi rhinolalii. V současnosti se o palatolalii píše jako o samostatné nozologické jednotce označované jako řeč při rozštěpu patra (Klenková, J. 2006).

Klasifikace palatolalie

Existuje několik klasifikací palatolalie. A. Kerekrétiová (2008) uvádí Sovákovu klasifikaci, která má *čtyři stupně*:

1. Řeč nemá výrazné rysy palatolalie, může se vyskytovat otevřená huhňavost nebo dyslalie.
2. Palatolalie není příliš nápadná, zvuk řeči i její srozumitelnost docela dobře vyhovuje v denním styku s okolím.
3. Řeč je nápadná, ale ještě srozumitelná.
4. Řeč je zcela nesrozumitelná.

A. Kerekrétiová (1997) hodnotí řeč při rozštěpu patra, v mírně zrychleném tempu plynulé komunikace, takto:

1. *dobrá* – řeč srozumitelná, bez nedostatků typických pro palatolálii s lehkou poruchou rezonance, slyšitelnou jen odborníkem
2. *společensky únosná* – v řeči se vyskytují zbytky palatolálie, ale nejsou překážkou v komunikaci
3. *těžší srozumitelnost* – řeč je hůře srozumitelná pro okolí, někdy i pro nejbližší
4. *nesrozumitelná řeč* – řeč je stejně nesrozumitelná pro okolí i pro nejbližší

Symptomatologie palatolalie

Za základní symptomy jsou považovány změny v *artikulaci* a *rezonanci*. Jsou to změny vývojové, které vznikají během vývoje řeči. K těmto příznakům se řadí i

narušená srozumitelnost řeči, poruchy mimiky a také *vady sluchu.* Pro palatolalii je typické narušení artikulace samohlásek i souhlásek. Samohlásky mají huhňavé zabarvení, které se nejvíce projevuje u hlásek I a U, nejméně je porušena hláska A. Souhlásky ovlivňuje nosní únik vzduchu, nedostatečný tlak vzduchu a posun artikulační báze vzad. Nejméně narušeny jsou nosovky (Klenková, J. 2006).

Dalším symptomem jsou *poruchy hlasu*. Za nejtěžší poruchu hlasu považujeme ostrý pronikavý hlas – palatofonii. Dále je to přiškrcený, tlačený hlas a slabý hlas se šelestem. Slabý hlas se šelestem je dnes známý jako syndrom slabého hlasu a je kompenzačním mechanismem při velofaryngeální insuficienci s cílem snížit hypernazalitu s nosovým únikem vzduchu (Kerekrétiová, A. 2009).

M. Vohradník (1998) uvádí *poruchy sluchu.* Základním principem poruch sluchu je narušená funkce Eustachovy trubice, kdy nedochází k správnému vyrovnávání tlaku vzduchu ve středouší a tím vzniká převodní nedoslýchavost. Včasná léčba převodní nedoslýchavosti předchází vzniku ušních komplikací a umožňuje zajištění podmínek pro nápravu řeči a hlasu.

Narušené koverbální chování při palatolalii vzniká jako kompenzační mechanismus s cílem zabránit úniku vzduchu procházejícímu přes nedostatečný VFM do nosu, při artikulaci všech hlásek kromě nosovek. Toto chování je spojené se zvýšeným artikulačním úsilím a svalovým napětím. Pomocné pohyby, které vznikají ve snaze snížení úniku vzduchu, jsou výrazné při explozivách, při třených hláskách a sykavkách. Při explozivách je typické zužování nosních otvorů a při sykavkách různé grimasy horního rtu a v okolí nosu. Při výslovnosti třených hlásek dochází k výraznému stahování nosního chřípí (Kerekrétiová, A. 2009).

Logopedická terapie

Po operaci patra je zahájena logopedická terapie v době, kdy je dítě schopno spolupracovat s logopedem. Logopedická terapie vyžaduje cvičení ke zlepšení rezonance a artikulace. Cvičení ke *zlepšení rezonance* se provádí ke zkvalitnění funkce VFM. Po operativním uzavření patra musí být trénována pohyblivost měkkého patra. Využíváme pohyby celého těla, které naznačují pohyb směrem ven (tlačení rukama, rolování), napomáhají pozvednutí patra a pohyby opačné (přitahování) způsobí spuštění patra. Cvičení na *rozvoj artikulace* jsou zaměřená na přenesení artikulační báze na odpovídající artikulační místa. Nácvik výslovnosti má čtyři etapy, a to přípravná

cvičení, vyvození hlásky, fixace a automatizace správné výslovnosti hlásky (Klenková, J. 2006).

Symptomatické poruchy řeči u jedinců se sluchovým postižením

V. Lechta (2002) uvádí modely tří základních případů vzniku symptomatických poruch řeči:

1. *Primární příčina* (dědičnost) způsobí *dominantní postižení* (např. hluchotu) a toto dominantní postižení provází kromě jiného narušená komunikační schopnost – symptomatická porucha řeči.
2. *Primární příčina* (např. orgánové poškození mozku) způsobí *dominantní postižení* (např.mentální retardaci) se sekundárně narušenou komunikační schopností. Současně však tatáž primární příčina způsobí i *paralelní postižení* (např. inervace mluvních orgánů) s jeho dalším negativním vlivem na komunikační schopnost (symptomatická porucha řeči).
3. dvě i více primárních příčin působí svým vlastním mechanismem negativně na komunikační schopnost jednotlivce.

Rozvoj komunikační schopnosti je jedním z hlavních prostředků edukace sluchově postižených dětí. Slouží jako nástroj poznání a rozvoje osobnosti. Přirozený vývoj komunikačních schopnosti však v různé míře určuje specifika z přítomnosti sluchové vady (Vitásková, K., Peutelschmiedová, A. 2005).

Vývoj řeči

U sluchově postižených dětí se jedná obvykle o vývoj řeči omezený, přerušený (při ztrátě sluchu do určitého věku), případně opožděný. Vývoj řeči u neslyšících dětí má odlišnou genezi než u dětí slyšících (*spontánní vývoj řeči*). V období, kdy má ve vývoji nastoupit stadium *napodobivého žvatlání*, projevy neslyšícího jedince postupně zanikají. Jejich křik je obvykle tlumený, žvatlání monotónní. Využitím sluchadla, elektroakustických pomůcek už od nejranějšího věku lze u těchto dětí výrazně zlepšit práh slyšení i v oblasti vnímání zvuků řeči (Lechta, V. 2002).

Proces *respirace* u těžce sluchově postižených dětí bývá narušen především po kvalitativní stránce. Hlavní příčinou narušení fluence a koordinace bývá namáhavá artikulace. Jedná se o dyskoordinaci mezi fonací a nástupem řečové sekvence.

V souvislosti s narušení fonace hovoříme o tzv. audiogenní dysfonii, která se projevuje kolísáním výšky hlasu, síly hlasu, změně barvy hlasu (Vitásková, K., Peutelschmiedová, A. 2005).

Poruchy řeči

Řečové odlišnosti jsou jedním z nejnápadnějších vnějších projevů sluchově postižených. Mluvní deficit, vzniklý sluchovým postižením, způsobuje komunikační handicap, který i přes intenzivní rozvíjení řeči lze korigovat jen do určité míry. V řečových projevech dětí se sluchovým posižením vystupuje do popředí skutečnost, že jsou narušeny všechny fáze řečové produkce: dýchání, fonace a artikulace. Navíc je velmi specificky narušena i modulace jejich řeči (Lechta, V. 2002).

Můžeme říci, že jednou z dominujících poruch řeči u sluchově postižených dětí je **dyslalie** různého typu a stupně. Na rozdíl od slyšících dětí s nesprávnou výslovností je pro špatnou výslovnost dětí se sluchovým postižením typická neadekvátní artikulace samohlásek. Pokud jde o souhlásky, tak nejvíce je narušena výslovnost třených hlásek a R. Typická je i výslovnost sykavek, většinou málo ostrá a addentální (přízubní). Problémy způsobuje nejen artikulace izolovaných hlásek, ale i jejich spojování do slabik a slov. Největší problémy způsobuje osvojování hlásek CH, J, G, Ď, Ť, Ň, R a slabik DĚ, TĚ, NĚ, DI, TI, NI (Lechta, V. 2008).

Další poruchou řeči je **dysprozódie**. Nepřirozené prozodické faktory jejich řeči, které se nápadně odlišují od jazykové normy, vystoupí do popředí i při zběžném hodnocení zvukové stránky řeči. Dysprozódie narušuje srozumitelnost řeči více než chybná artikulace. Příčiny jsou v tom, že sluchově postižené děti mají často jen minimální možnosti vnímat prozódii řeči jiných lidí, takže nemohou dostatečně korigovat svou vlastní modulaci. Příznaky obvykle jsou monotónní, zpomalené tempo řeči a přízvuk na špatném místě. Perspektivu v možnosti korigování přináší Hoppeová (1998), která ve svém programu vychází ze speciálních cvičení spojujících dýchání s fonací a pohybovou terapií (Lechta, V. 2002).

Důsledkem absence sluchové kontroly je narušena i fonace sluchově postižených dětí. Vznikají změny hlasu, které závisí na stupni a době vzniku poškození, nedostatečná sluchová kontrola může způsobit laryngální dysfunkce, příliš hlasitý a chraptivý hlas. Tyto dysfunkce můžeme vymezit jako **audiogenní dysfonii**. Hlas dětí může být drsný, křiklavý až pisklavý, jindy zase příliš hluboký (Lechta, V. 2002).

Tak jako výše uvedené složky řečové produkce, tak se objevuje i **narušené dýchání**. Pokud jde o dýchání při řeči, tak namáhavá artikulace způsobuje časté přerušování výdechu a nové vdechování. Mašura (1970) uvádí i nápadně hlasité dýchání těchto dětí. V odborné literatuře můžeme najít i další projevy. Nejznámější jsou projevy **huhňavosti**. Vedle nepřesné a nevýrazné artikulace ji způsobuje i neúplný patrohltanový uzávěr (Lechta, V. 2008).

2.4 Komplexní péče u jedinců s TCS

Primární a trvalé sociální prostředí představuje pro dítě **rodina**. V rodině probíhá podstatné aspekty psychického vývoje dítěte, formují se zde osobnostní, emocionální a sociální kvality dítěte. Zejména v dnešní době se hlavní úloha psychologické péče o děti se zdravotním postižením přeneslo právě na rodinu. Rozhodující úlohu má vždy matka nebo osoba, která se o dítě stará v prvních etapách jeho života. Tato osoba by měla organizovat a naplňovat každodenní aktivitu dítěte tak, aby veškeré poznání zprostředkované pomocí řeči, pohybu a běžných činností obohacovalo a zkvalitňovalo osobnost dítěte i po stránce citové (Sobotková, A. In Vítková, M. 2004).

Pokud se u dítěte vyskytuje orofaciální rozštěp, pak péče o něj je vždy komplexní a důležitý je zejména týmový přístup. Na komplexní terapii se podílí mnoho odborníků z lékařských oborů, a to pediatři, genetici, plastičtí chirurgové, stomatologové, foniatři, ale také zástupci nelékařských oborů jako psychologové, logopedi, speciální pedagogové a sociální pracovníci. Významnou roli mají genetici a teratologové pracující v oblasti výzkumu. Důležité postavení v tomto týmu mají i samotní rodiče, kteří jsou aktivním a rovnocenným členem týmu. Jejich spolupráce je pro úspěšnou terapii nezbytná (Klenková, J. 1998).

Péče o jedince se sluchovým postižením raného věku by měla mít komplexní charakter. Důležitá je provázanost mezi resortem školským, zdravotnickým a sociálním. Cílem komplexní péče je maximální rozvoj osobnosti jedinců se sluchovým postižením a jejich úspěšná socializace (Horáková, R. 2012).

Zdravotnická péče

Genetik a teratolog

Teratolog a genetik zjišťují syndromologickou diagnostiku. Od těchto odborníků se očekává pomoc při formování prognózy pro rodiče budoucího dítěte. Ostatní odborníci získávají z výsledků teratologických i genetických šetření podněty k vyhledávání dalších příznaků, případně sdružených vrozených vad. Na základě genetických vyšetření rodičů, bývají prováděny konzultace při rozhodování o dalším těhotenství (Klenková, J. 2006).

Pediatr, neonatolog

Lékař diagnostikuje vadu jako první. Je také první, kdo zajišťuje další specializovanou péči o dítě. Na základě diagnostických zjištění doporučí vhodný způsob výživy v prvních dnech života. V průběhu dalšího života dítěte jsou pak dalšími lékařskými obory užívány specializované diagnostické postupy tak, jak vyžaduje aktuální zdravotní stav v souladu s chirurgickým a následně i terapeutickým řešením vady (Škodová, E., Jedlička, I. 2007).

Plastický chirurg

Plastické operace probíhají etapovitě již od dětství až do dospělosti. V současné době se provádějí rané palatoplastiky, které umožňují vytvoření co nejdříve podmínky pro výživu dítěte a rozvoj řeči. Rizikem u raných operací mohou být anesteziologické komplikace (Dvořák, Z. 2009).

V dnešní době se například rozštěpové vady operují již v prvním týdnu věku dítěte. Jedná se o Dětskou fakultní nemocnici v Brně, kde děti operuje MUDr. Jitka Vokurková. Tato praxe se objevuje i v Praze, ve fakultní nemocnici v Motole. Díky velmi časné operaci, která se uskutečňuje do osmi až deseti dnů po narození, jsou jizvy po operaci minimální, jelikož je u dítěte dobrá hojivost z důvodu vysoké hladiny kyseliny hyaluronové ve tkáních, která již během druhého týdne života klesá na celoživotní hodnotu (Šupina, A. 2007 [online]).

Stomatolog

Stomatologická a orthodontická léčba je nezbytnou složkou v rámci komplexní péče. Začíná krátce po narození a končí uzavřením vývoje čelistí. U rozštěpových vad a

defektů ústní dutiny bývá časté přerušení čelistního oblouku, zuby se prořezávají nepravidelně a často jsou rotovány. Orthodoncie podporuje a stimuluje růst postižené čelisti, koriguje její postavení a také postavení zubů, zmírňuje tlak pooperačních jizev a koriguje vzhled pacienta. Není-li terapie účinná, nastupuje chirurgické řešení, například korekce čelisti. Toto řešení má na starosti stomatochirurg (Klenková, J. 1998).

Foniatr a otorinolaryngolog

Na diagnostice poruch řeči se významně podílí i foniatr. Ten kromě specializovaných foniatrických diagnostických metod užívá i základní metody z oboru otorinolaryngologie. Komplexní foniatrické vyšetření nutné k diagnostice palatolalie obsahuje anamnestické údaje, vyšetření řeči (rozhovor), vyšetření dutiny ústní a nosní, zevní vyšetření (orofaciální oblasti, zevních zvukovodů, krku), ušní vyšetření a vyšetření sluchu, vyšetření hlasu. Dále využívá specifické zkoušky a techniky ke zjištění funkce velofaryngeálního uzávěru (Škodová, E., Jedlička, I. 2007).

Úkolem zdravotnické péče je včasné vyhledávání a diagnostika dětí se sluchovým postižením. Vrozená sluchová vada má trvalé a vážné důsledky pro vývoj osobnosti postiženého dítěte. Aby následky sluchového postižení byly co nejmenší, je důležité sluchovou vadu co nejdříve diagnostikovat a určit typ a velikost sluchové ztráty. Co nejdříve by měly být děti vybaveny vhodnými, technicky vysoce kvalitními, dobře seřízenými sluchadly a jinými kompenzačními pomůckami. Také je třeba zahájit intenzivní rehabilitační péči, především sluchovou výchovu a rozvoj řeči. (Holmanová, J. In Škodová, E., Jedlička, I. a kol. 2007).

Psycholog

Psycholog má v týmu nezastupitelnou roli. Má za úkol pomoci nejen dítěti, ale i rodičům. Narození dítěte s viditelnou vrozenou vadou je pro rodiče velice traumatizující. Ti obvykle reagují úlekem, šokem, následně přichází na řadu sebeobviňování a následně pocity vlastní nedostatečnosti, nedůvěry v sebe sama. Nejistotu rodičů zvyšují různorodé informace poskytované různými odborníky. K rodičům je potřeba přistupovat ohleduplně, vše jim jasně vysvětlit a od počátku je zapojit do terapie (Škodová, E., Jedlička, I. 2007).

Speciálně pedagogická péče

V České republice zajišťuje péči o jedince se sluchovým postižením soustava škol a školských zařízení. Předškolní stupeň vzdělávání zabezpečují střediska rané péče, speciálně pedagogická centra a mateřské školy. Střediska rané péče a speciálně pedagogická centra jsou součástí systému poradenských služeb. Poskytují pomoc jedincům se speciálními potřebami, jejich rodinám a pedagogickým pracovníkům (Souralová, E., Langer, J. 2005).

Střediska rané péče

Pod pojmem raná péče chápeme soustavu služeb a programů poskytovaných ohroženým dětem, dětem postiženým i jejich rodinám. Podle „Národního plánu vyrovnávání příležitostí pro občany se zdravotním postižením" se jedná o děti ohrožené v sociálním, biologickém a psychickém vývoji, děti se zdravotním postižením. Cílem je předcházet postižení, eliminovat nebo zmírnit jeho důsledky a poskytnout rodině, dítěti i společnosti předpoklady sociální integrace (Klenková, J. 2006).

Raná péče o děti se sluchovým postižením je v současnosti v České republice zajišťována v rámci střediska rané péče Tamtam v Praze od roku 2001 a v Olomouci od roku 2005. Tato střediska působí podle zájmu klientů na celém území republiky. Služby střediska rané péče jsou zakotveny v Zákoně **o sociálních službách č. 108/2006**, § 54 Sb. Věk dítěte pro poskytování služeb rané péče již není omezen dosažením 4. roku věku u dítěte se zdravotním postižením či jiným ohrožením vývoje, nebo dosažením 7. roku věku u dítěte s kombinovaným postižením. Služby rané péče v rámci střediska Tamtam jsou poskytovány všem dětem se sluchovým a přidruženým postižením do 8 let věku (Horáková, R. 2012).

Programy rané péče jsou určeny pro děti se zdravotním postižením, vývojově opožděné děti a děti ohrožené možností výskytu zdravotního postižení nebo vývojové poruchy v pozdějším období (Klenková, J. 2006).

Náplň činnosti Střediska Tamtam má tři oblasti, a to **terénní péči**, což jsou pravidelné konzultace v rodinách, zprostředkování odborných vyšetření a konzultací, setkání rodičů s jinými rodiči, výběr a zapůjčování speciálních kompenzačních pomůcek, poskytování informací o vadách sluchu apod. Dále jsou to služby **ambulantní**, formou konzultací v prostorách střediska. Zde je možné dojednat si individuální návštěvu psychologa, logopeda, sociálního pracovníka, fyzioterapeuta nebo

technika kompenzačních pomůcek. Třetí složkou programu rané péče jsou **osvětové vzdělávací a společenské aktivity**. Středisko zajišťuje pravidelné setkávání rodičů, semináře a týdenní pobytové akce pro celé rodiny (Horáková, R. 2006).

Speciálně pedagogická centra

Speciálně pedagogická centra (dále jen centra, příp. SPC) byla postupně zřizována již od roku 1990. Na základě rozhodnutí ministerstva školství, mládeže a tělovýchovy České republiky bylo nejdříve povoleno experimentální ověřování činnosti SPC. Roku 1991 vstoupila v platnost vyhláška MŠMT ČR č. 399/91 Sb., o speciálních školách a speciálních mateřských školách, v rámci které byla činnost SPC ustanovena (Kubová, L. 1995). Činnost speciálně pedagogických center nyní upravuje Školský zákon č. 561/2004 Sb., zejména pak vyhláška č. 72/2005 Sb. a její novela Vyhláška č. 116/2011 Sb.

SPC jsou speciální školská zařízení, která zajišťují v rámci stanovaného regionu metodickou pomoc pedagogům mateřských, základních a speciálních škol a školských zařízení a rodičům dětí s postižením. Stala se významným nástrojem umožňujícím realizaci procesu integrace dětí a žáků se speciálními vzdělávacími potřebami do hlavního vzdělávacího proudu (Klenková, J. 2006).

Mezi standardní činnosti se řadí například vyhledávání žáků se zdravotním postižením, komplexní speciálně pedagogická a psychologická diagnostika, včasná intervence, přímá práce s žákem, metodická činnost pro zákonné zástupce a pedagogy, pomoc při integraci žáků, zapůjčování rehabilitačních a kompenzačních pomůcek podle potřeb žáků, zapůjčování odborné literatury (Horáková, R. 2012).

Základ odborného týmu SPC tvoří *speciální pedagog*, *psycholog* a *sociální pracovník*. Rovnocennými partnery odborných pracovníků SPC jsou rodiče dětí (Vitásková, K., Peutelschmiedová, A. 2005).

Speciální pedagog předkládá návrhy a doporučení pro výběr komunikační metody, dává podněty k zařazení dítěte do škol pro sluchově postižené, případně doporučí integraci. Provádí metodickou a osvětovou činnost. **Psycholog** zajišťuje psychologická vyšetření dětí pro potřeby lékařské a pedagogické praxe. Zároveň poskytuje poradenské služby rodičům. pro potřeby rozhodnutí o přeřazení dítěte do předškolního či školního zařízení provádí odborné posudky (Horáková, R. 2012).

Sociální pracovník navazuje kontakt s rodiči, provádí sociální anamnézu, nabízí a propaguje služby SPC, vede evidenci klientů a administrativu související s činností SPC. Rodičům podává informace z oblasti systému státní sociální politiky a podpory, spolupracuje s příslušnými úřady. (Kubová, L. 1995).

Speciálně pedagogické činnosti se provádí ambulantně, terénně (návštěvami pracovníků v rodinách) v prostředí, ve kterém dítě žije, nebo ve školách, kde je dítě integrováno (Horáková, R. 2012).

Shrnutí:

Treacher collins syndrom je dědičné onemocnění autosomálně dominantního typu. Nejčastějšími symptomy tohoto syndromu jsou hypoplazie lícních kostí, antimongoloidní postavení oči, deformace zevního a středního ucha, rozštěpy patra, narušená komunikační schopnost, dýchací problémy a poruchy zraku.

Jedinci podstupují během života několik chirurgických zákroků, korekci obličejových deformit. Jedná se zejména o nápravu deformace ušního boltce, atrézie zvukovodu, rozštěpových vad a čelistní anomálie. Dále potom o komplexní kosmetické úpravy jako jsou lipofilling nebo autotransplantace tukové tkáně. U jedinců s TCS se vyskytuje narušená komunikační schopnost, v důsledku deformací obličeje a výskytu sluchové vady. Nejčastěji palatolalie, dyslalie, dysprozódie a audiogenní dysfonie.

Na komplexní terapii se podílí mnoho odborníků z lékařských oborů, a to pediatři, genetici, plastičtí chirurgové, stomatologové, foniatři, ale také zástupci nelékařských oborů jako psychologové, logopedi, speciální pedagogové a sociální pracovníci.

3 Kompenzační pomůcky

3.1 Klasifikace kompenzačních pomůcek

Kompenzační pomůcky zahrnují široký soubor speciálních zesilovacích elektroakustických přístrojů, které umožňují osobám se sluchovým postižením překonat komunikační potíže, způsobené sluchovou vadou (Horáková, R. 2012).

Podíváme-li se na kompenzační pomůcky pro sluchově postižené, tak zjistíme, že je můžeme rozdělit do několika skupin, které jsou vzájemně provázané. Technické kompenzační pomůcky začínají u sluchadel a pokračují dalšími kompenzačními pomůckami, které mohou pracovat i na jiných principech, než je vnímání sluchem (Kašpar, Z. 2008).

Pomůcky usnadňující vnímání mluvené řeči

Základní pomůckou jsou **sluchadla** (více viz kapitola 3.2), u kterých rozlišujeme mnoho typů. Můžeme je dělit například podle *způsobu zpracování signálu* na analogová a digitální. Podle *tvaru* na závěsná, zvukovodová, kapesní a brýlová. A dle charakteru *přenosu zvuku* na přenos vzduchem nebo na kostní vedení (Souralová, E., Langer, J. 2005).

Pokud je vada sluchu závažná tak, že korekce sluchadlem je bez efektu, lze indikovat **kochleární implantát**. Zařízení se skládá ze dvou částí. Vnitřní část je tvořena svazkem elektrod zakončeným cívkou a implantuje se přímo do hlemýždě vnitřního ucha, cívka je pod kůží za ušním boltcem. Zevní část je buď v podobě krabičky, nebo má tvar závěsného sluchadla. V této části se nachází mikrofon, složité elektronické zařízení, které zpracovává a upravuje příchozí zvuky (řečový procesor) a na výstupu je opět cívka, která pomocí magnetu drží přes kůži na cívce vnitřní části. Přes cívky dochází k indukčnímu přenosu signálů do hlemýždě, zasunutý svazek elektrod dráždí nervová vlákna, která vedou do sluchového nervu (Škodová, E., Jedlička, I. 2007).

Kochleární implantát je zařízení, které dráždí elektrickým proudem nervová zakončení sluchového nervu v hlemýždi. Jeho použití zvažujeme, když jsou poškozeny nebo nevyvinuty vláskové buňky Cortiho aparátu. Při zachované sluchové dráze dokážeme vytvořit v mozku vjem, který je podobný normálnímu slyšení. V závislosti na

schopnostech mozku se vytváří schopnost porozumění slyšenému slovu. Následujícím stupněm je vývoj řeči. Záleží na míře stimulace, způsobu rehabilitace, motivaci implantovaného a samozřejmě na rodinném prostředí a podpoře (Lejska, M. 2003).

Předpokladem úspěšného fungování kochleárního implantátu je neporušený sluchový nerv. U osob, u kterých byl sluchový nerv oboustranně poškozen, je možné přistoupit ke kmenové implantaci. **Kmenový implantát** je určen k obnovení sluchových vjemů, které vznikají prostřednictvím elektrické stimulace elektrodami v blízkosti kochleárních jader v mozkovém kmeni. Jedná se neurochirurgický zákrok, při kterém se implantují elektrody ve tvaru terčíku pod strop čtvrté morkové komory k jádrům nejnižší etáže sluchové dráhy. Jinak vše funguje na stejném principu jako u kochleárního implantátu (Horáková, R. 2012).

Další kompenzační pomůckou usnadňující vnímání mluvené řeči jsou **osobní zesilovače**. Jedná se o větší a levnější kapesní sluchadlo, ale nemohou se sluchadlům rovnat. Jejich použití automaticky předpokládá, že jsou vidět. Tento fakt mluvícímu připomene, aby mluvil pomaleji a zřetelně. Hlavním přínosem osobních zesilovačů je zvýšení odstupu mezi užitečným signálem a rušivým hlukem pozadí. Mikrofon se musí umístit co nejblíže k ústům mluvícího (Barešová, J., Hrubý, J. 1999).

Poslech pomocí **indukční smyčky** je používán u sluchadel, který mají takový systém vestavěný. Jde o jednoduché přepnutí elektroniky sluchadla, kdy místo mikrofonu zapojíme přepínačem vestavěnou cívku, která snímá elektromagnetické pole v prostoru ohraničeném indukční smyčkou. Indukční smyčka tvoří uzavřený okruh a budí se speciálním zesilovačem. Zesilovač je napájen linkovým signálem z televizoru nebo rádia. V tomto zapojení sluchadlo nepíská, protože nemůže vzniknout *akustická zpětná vazba* (Kašpar, Z. 2008).

Pokud má například učitel ve škole na klopě mikrofon a v kapse vysílačku, žák má přijímač a sluchátka, tak ke spojení mezi vysílačkou a přijímačem je možné využít infračerveného záření nebo rádiového vysílání. Rádiovým pojítkům se podle používané frekvenční modulace říká **FM pojítka**. K přijímači pojítka lze připojit náhlavní sluchátka nebo sluchátka do ucha s individuální tvarovkou. Pojítka s rádiovým vysíláním i s **infračerveným přenosem** fungují velice dobře a spolehlivě. Pojítka s infračerveným přenosem pracují pouze v rozsahu přímé viditelnosti. Pokud chceme pojítko používat venku, dáme přednost rádiovému (Barešová, J., Hrubý, J. 1999).

Pomůcky usnadňující tvoření mluvené řeči

Jedná se zejména o logopedické pomůcky. Doporučené pomůcky používané při vyvozování hlásek u dětí se sluchovým postižením jsou **logopedické zrcadlo**, které slouží k optické kontrole a napodobování polohy a pohybů mluvidel. Dále **logopedické sondy a špachtle** k polohování jazyka. **Fonátory**, jsou substituční přístroje umožňující převod hluku, hudby nebo mluvy na vibrace. Jsou to akusticko-vibračně-taktilní pomůcky. **Intonometr** je přístro využívaný zejména při korekci vadné intonace mluvy (prozodických faktorů řeči). Dále se jedná například o různé **indikátory hlásek**, které signalizují správnost nebo nesprávnost zvuku. Na indikaci hlásek existují různé počítačové programy (Krahulcová, B. 2002).

Pomůcky motivující ke čtení

Nezbytné speciální pomůcky jako je fax, psací telefon a zprávy pomocí mobilních telefonů (SMS). K nejvíce rozšířeným do nedávné doby patřily **faxy**. Patří také k základnímu vybavení všech úřadů, škol, pošt a firem. **Psací telefon** je zařízení, které umožňuje přímou komunikaci textem pomocí normální telefonní linky. Tato zařízení jsou u nás málo rozšířena, ačkoliv jsou velice praktická a na svůj text dostaneme okamžitou odezvu. Služba O2 zvaná Operátor umožňuje převádět rozhovory z písemného na mluvený a naopak. Další způsob písemné komunikace představují SMS zprávy, které jsou velmi jednoduché a rychlé (Kašpar, Z. 2008).

Kromě psacích telefonů a krátkých textových zpráv jsou jednou z nejsilnějších motivací **teletext a skryté titulky** v televizi. Titulky lze podle přání na obrazovce zobrazit nebo je naopak skrýt. Pomocí teletextu najdeme nepřeberné množství informací. Některé televizní stanice vyhrazují několik stránek také informacím pro zdravotně postižené (Barešová, J., Hrubý, J. 1999).

Další skupinu pomůcek tvoří **pomůcky usnadňující získávání informací**, jako je *televizní technika*, *počítače, internet, multimediální programy*, mobilní telefony apod. Mezi pomůcky používané k **usnadnění každodenního života** osob se sluchovým postižením se řadí signalizační pomůcky jako světelné zvonky, vibrační a světelné budíky, hodinky a minutky pro neslyšící (Horáková, R. 2012).

3.2 Sluchadla

Nejrozšířenější a také nejznámější kompenzační pomůckou jsou tzv. individuální zesilovače zvuku, sluchadla. Jejich účelem je účinnější přenos zvuku do vnitřního ucha tak, že zvuk zesílí. Jsou však určena pouze lidem se zachovalými zbytky sluchu (Souralová, E., Langer, J. 2005).

Sluchadlo je miniaturní elektroakustický přístroj, který má za úkol zesílení a modulaci zvukového vjemu. Základní součásti sluchadel jsou mikrofon, zesilovač, reproduktor, regulátor hlasitosti, přepínač programů, indukční cívka, případně přímý audiovstup. Nastavení sluchadel provádí foniatr. Ten se řídí věkem, typem a charakterem sluchové vady jedince (Horáková, R. 2012)

Již v minulosti přišli lidé na to, že budou slyšet hlasitěji, když si na ucho přiloží dlaň, nebo zavedou zvuk do ucha trubkou podobající se trychtýři. Tak vznikla například neelektrická sluchadla, kam můžeme zařadit megafony, sluchové trychtýře a trubice (Hrubý, J. 1998).

Dnes sluchadla dělíme podle mnoha hledisek.

Podle způsobu zpracování akustického signálu

Dělíme na sluchadla s analogovým a sluchadla s digitálním zpracováním. Klasické analogové zpracování spočívá v převedení akustické energie na elektrickou, ta je v zesilovači zesílena a převedena zpět na akustickou. Sluchadla s **analogovým zpracováním** jsou dosud nejobvyklejším typem sluchadel. Jejich výhodou je technické zpracování, které vychází z mnohaletých zkušeností, možnost velkých a silných součástek a jednoduché nastavení. Nevýhodou jsou mírné, ale zřetelné deformace výstupního zvuku, které vznikají jako šum při zpracování zvuku ve sluchadle a menší akustická flexibilita (Lejska, M. 2003).

Sluchadla digitální transformují akustický signál na signál digitální. Zvukový signál je převeden na binární kód (kombinace čísel 0 a 1). Tato posloupnost se dále zpracovává v mikroprocesoru. Tento proces je umožněn analogově-digitálním a digitálně-analogovým převodníkem. Špičkové modely zajišťují zpracování zvuku se zdůrazněním řeči a potlačením rušivých zvuků, samy se dokáží otestovat a jsou mnohem méně citlivé na rušení mobilními telefony (Horáková, R. 2012).

Podle charakteru přenosu zvuku

Do vnitřního ucha může být zesílený zvuk přiváděn dvěma způsoby, a to přenos zvuku vzduchem nebo kostní vedení zvuku (Barešová, J., Hrubý, J. 1999).

Přenos zvuku vzduchem umožňují sluchadla, jejichž reproduktor vysílá akustickou energii ušní vložkou do zvukovodu, kde je rozkmitán bubínek, následně je přenášena energie na soustavu středoušních kůstek a odtud dále do vnitřního ucha. Tento způsob vedení využívají všechny modely závěsných a nitroušních sluchadel. U sluchadel brýlových a kapesních záleží na tom, zda je na straničku od brýlí či kabel napojeno sluchátko nebo kostní vibrátor (Horáková, R. 2012).

Sluchadla pro kostní vedení se používají výjimečně u těžkých převodních poruch sluchu. Nejčastěji se na kabel kapesního sluchadla místo sluchátka napojí vibrátor, který zvuk převádí na vibrace. Tento vibrátor je v oblasti planum mastoideum přidržován pružinou. Podobnou funkci jako pružina mohou splňovat i speciální brýlové obruby. Vibrátor může být také držen moderně pomocí čepů, které jsou operačně trvale zašroubovány do kosti této oblasti. Takové ukotvené sluchadlo se nazývá *BAHA* (Lejska, M. 2003).

Podle tvaru

Závěsná sluchadla jsou nejrozšířenějším typem sluchadel. Mikrofon, elektronika, sluchátko i napájecí zdroj jsou vestavěny krátkou hadičkou zakončenou ušní tvarovkou do zvukovodu. Závěsných sluchadel je velmi pestrý výběr a poslední typy jsou tak malé, že již prakticky nejsou za uchem vidět. Jejich největší výhodou je, že u nich nedochází k rušivým zvukům (Hrubý, J. 1998).

Sluchadla zvukovodová (nitroušní) se vkládají přímo do boltce nebo až do zvukovodu. Podle toho se označují od největších po nejmenší jako *boltcová*, *zvukovodová* nebo *kanálová*. Jsou nenápadná, ta nejmenší zachovávají i přirozenou směrovou funkci boltce. Jsou ale náročnější na údržbu, zejména čištění (Jedlička, I. In Škodová, E., Jedlička, I. a kol. 2007).

Nevýhodou je, že se tato sluchadla nehodí pro velmi těžké ztráty sluchu a neměl by je nosit ani ten, kdo trpí chronickými záněty zvukovodů nebo středouší, protože by došlo k častému ucpávání výstupní části sluchadla či k jeho poškození výtokem z ucha. Velikost sluchadla je obvykle přímo úměrná velikosti ztráty sluchu (Kašpar, Z. 2008).

Kapesní sluchadla mají podobu malé krabičky, která obsahuje mikrofon, zesilovač a napájecí zdroj. Ke krabičce je připojeno ohebným kabelem sluchadlo, které je zakončeno tvarovkou vkládající se do ucha. Tvarovka je zhotovována individuálně na míru podle otisku zvukovodu a boltce. Užívání kapesního sluchadla je již na ústupu a je nahrazováno menšími a výkonnějšími závěsnými digitálními sluchadly. V kombinaci s kostním vibrátorem jej mohou využívat osoby s převodní nedoslýchavostí, například s atrézií zvukovodu (Horáková, R. 2012).

Sluchadlo brýlové je sluchadlo závěsné vyrobené ve tvaru brýlí (Lejska, M. 2003).

Dnes se brýlová sluchadla pro vzdušné vedení téměř nevyužívají. Hlavním důvodem je, že se moderní závěsná sluchadla vejdou za ucho vedle straničky brýlí. Jedinou výjimku v používání brýlových sluchadel tvoří brýlová sluchadla s kostním vedením (Hrubý, J. 1998).

Účinnost sluchadel se neustále zvyšuje, především díky jejich kvalitě a nastavením, které provádí foniatr dle výsledků vyšetření sluchu. Pro optimální nastavení sluchadla je tedy nezbytná kvalitní diagnostika (Souralová, E., Langer, J. 2005).

3.3 BAHA

Lékaři rozlišují převodní a percepční vady teprve od počátku 18. století. Ale již dříve si všimli, že v některých případech pomáhá nedoslýchavým, když je zvuk přiveden na lebeční kost, nebo na zuby. První kostní vedení bylo pomocí tyčky, kterou mluvčí nechával rozkmitávat na hrtanu a posluchač měl druhý konec přiložen ke kosti nebo zubům (Hrubý, J. 1998).

BAHA (Bone Anchored Hearing Aids) je implantovatelný systém pro přímé kostní vedení zvuku. Jedná se o trvalé spojení mezi kostí a implantátem, které je založené na schopnosti zahojení titanu do živé kosti. Implantát (titanový čep) je šroub s velkou plochou, která se spojí s kostí. Do implantátu se zašroubuje spojka, ve které je zasazen kostní vibrátor. Šrouby mají délku 3 a 4 mm (Price, M. 2008 [online]).

Kostní vedení zvuku je stejně přirozenou cestou, jako je vedení vzduchem. Přenos zvuku kostí se děje třemi cestami – vyzařováním zvuku, který se dostává do zevního zvukovodu a do středouší, akcelerací temporální kosti a kompresí kochleárního pouzdra. Nízké frekvence se přenášejí setrvačností sluchových kůstek a tekutin

vnitřního ucha při akceleraci temporální kosti, střední a vysoké frekvence prostorovými změnami kochleárního pouzdra a vysoké frekvence navíc vyzářenou zvukovou energií do zevního zvukovodu a středoušní dutiny (Kabelka, Z. 2012 [online]).

A. Novák (2004) uvádí, že sluchadlo BAHA se indikuje při:

1. atrézii zvukovodu u dětí, chronická otitis, chronický zánět zevního zvukovodu, otoskleróza, kde operace přinesla jen malý efekt;
2. ztráta ve vzdušném vedení větší než 40 dB;
3. ztráta v kostním vedení není větší než 25 dB pro transkutánní sluchadla, 45 dB pro perkutánní.

Vlastní **chirurgický zákrok** je prováděn i v lokální anestezii, ale u dětí se volí převážně celková anestezie. Před zákrokem je třeba vyholit kůži za boltcem a vyznačit přesné místo, kde bude zařízení umístěno. Šroub by měl být umístěný na imaginární přímce procházející zygomatickým obloukem, aby se BAHA nedotýkala boltce (Kabelka, Z. 2012 [online]).

U pacientů s dobrou kvalitou kosti a dospělých se umístění implantátu provádí v jedné fázi a osteointegrace trvá 3 měsíce. Operace ve dvou fázích se provádí u pacientů s horší kvalitou kosti a u dětí. Celkem 3-6 měsíců mezi výkony. Nejprve probíhá vyznačení místa řezu, vytvoření kožního štěpu bez vlasů, vrtání počátečního otvoru, rozšíření otvoru a redukce tkáně, umístění implantátu, uložení štěpu a šití, nakonec umístění ochranného víčka a zajištění obvazem (Price, M. 2008 [online]).

Za 3-4 týdny lze napojit BAHA. Při správném ošetřování se zánětlivé potíže prakticky nevyskytují. Vážnějším problémem je ztráta fixačního šroubu poruchou osteointegrace v kosti. Riziko je největší u kongenitálních poruch syndromologických pacientů a u dětí pod 16 let věku (Kabelka, Z. 2012 [online]).

BAHA je správnou volbou pro osoby, které nemohou používat konvenční sluchadla. Pro dosažení úspěchu je znalost a respektování principů osteointegrace. Rozhodující úlohu při správném výběru pacienta hraje také týmový přístup (chirurg, audiolog, ošetřovatel atd.) a je nutnou podmínkou pro dosažení očekávaných výsledků (Price, M. 2008 [online]).

Shrnutí:

Kompenzační pomůcky pro jedince se sluchovým postižením lze třídit podle nejrůznějších hledisek. Podle jejich místa ve výchově a vzdělávání jedinců se sluchovým postižením je dělíme na pomůcky usnadňující vnímání mluvené řeči, usnadňující tvoření mluvené řeči, motivující ke čtení, usnadňující získávání informací a usnadnění každodenního života. Nejrozšířenější kompenzační pomůckou jsou sluchadla, jejich účelem je účinnější přenos zvuku do vnitřního ucha tak, že zvuk zesílí. Ta dělíme podle způsobu zpracovaní akustického signálu na analogová a digitální, podle charakteru přenosu zvuku na přenos zvuku vzduchem a pro kostní vedení, podle tvaru na závěsný, zvukovodová, kapesní a brýlová. Jedinci s převodní vadou sluchu, kteří trpí například atrézií zvukovodu, využívají sluchadla na kostní vedení, která jsou implantována do kosti, tato sluchadla nazýváme BAHA.

4 Treacher collins syndrom

4.1 Cíl práce a použité metody

Hlavním cílem výzkumného projektu je zpracování komplexních informací týkajících se Treacher collins syndromu (TCS) a zjistit dopad tohoto syndromu na kvalitu života jedinců, kteří jím trpí.

Pro výzkum byly stanoveny následující dílčí cíle:

- Překladová činnost z cizojazyčných publikací.
- Popis symptomatologie u konkrétních osob s TCS.
- Analýza názorů jedinců s TCS na jejich situaci.
- Analýza možností ve vzdělávání, komunikaci, kompenzačních pomůcek, profesní uplatnění apod.

Metodologie výzkumu

Výzkumná část, stejně jako část teoretická, je zpracována monografickou procedurou. Výzkumné šetření má charakter kvalitativního výzkumu a z metodologického hlediska budou použity tyto výzkumné techniky:

- aktivní pozorování;
- volný rozhovor;
- analýza dokumentů;
- analýza výsledků činnosti.

Výzkumný vzorek tvoří chlapec (7 let) a tři ženy (26-34 let). Volný rozhovor bude probíhat se všemi informanty nebo jejich zákonnými zástupci v jejich zvoleném prostředí. Tyto rozhovory budou doplněny o informace z lékařské dokumentace. V případě chlapce budu využívat také aktivní pozorování v mateřské škole a domácím prostředí, s analýzou výsledků činnosti (výtvarné, pracovní činnosti dítěte).

V návaznosti na výše stanovené cíle výzkumu, byly formulovány výzkumné otázky:

Výzkumná otázka č. 1: Jaké symptomy se vyskytují u konkrétních osob s Treacher collins syndromem?

Výzkumná otázka č. 2: Jaké kompenzační pomůcky nejčastěji využívají?

Výzkumná otázka č. 3: Jak se s jejich postižením vyrovnala rodina?

Výzkumná otázka č. 4: S jakým přístupem se lidé s TCS setkávají ze stran okolí?

Harmonogram zpracování diplomové práce

Teoretická část práce – září 2012 – prosinec 2012.

Provedení výzkumného šetření – prosinec 2012 – únor 2013.

Zpracování dat z výzkumu – únor 2013 – březen 2013.

4.2 Charakteristika výzkumného vzorku

Pro vlastní šetření byli vybráni čtyři jedinci trpící Treacher collins syndromem. Byla snaha o to, vybrat výzkumný vzorek tak, aby šlo o jedince rozdílných věkových skupin, abych se dalo co nejlépe zaznamenat, jaké zrovna řeší životní otázky a jak se liší jejich obtíže v oblastech vzdělávání, práce a sociálních vztahů. Prvním jedincem je chlapec (7 let), žijící v pěstounské rodině, dalšími jsou tři ženy ve věku 26, 27 a 34 let. Všichni jsou občany České republiky.

Při výběru osob pro zpracování výzkumného šetření hrála roli zejména ochota jedinců nebo jejich rodičů spolupracovat na diplomové práci. Chlapce jsem poznala v průběhu vlastní pedagogické praxe v mateřské škole speciální a hned mě zaujal, protože jsem se do té doby nesetkala s osobou s podobnými obtížemi. Později jsem se seznámila s jeho pěstouny a začala se zajímat o problematiku TCS. Díky nim jsem dostala kontakt na další osobu s TCS, ženu E (26 let), kterou jsem kontaktovala pomocí internetových stránek věnujících se této problematice. Ta byla velice ochotná a zprostředkovala kontakt na další osoby s Treacher collins syndromem. Následně jsem je kontaktovala pomocí emailu a spolupráci přislíbily další dvě ženy, Z (27 let) a P (34 let). Ostatní se bohužel s osobních důvodů odmítli podílet na výzkumném šetření diplomové práce.

4.3 Vlastní šetření

Vlastní šetření je zaměřené zejména na to, jaký dopad má Treacher collins syndrom na kvalitu života jedinců, kteří jím trpí. Vzhledem k rozdílnosti věkových skupin respondentů bude první kazuistika chlapce R (7 let) vytvořena díky analýze dostupných dokumentů (lékařských zpráv a pedagogických dokumentů), doplněných o rozhovor s pěstounkou. Další jsou vypracované zejména na základě vyprávění a vzpomínek dotazovaných osob z důvodu nedostupnosti odborných zpráv.

Chlapec R

Rok narození: 2005
Diagnóza: Treacher collins syndrom
Symptomatologie:

- koloboma dolních očních víček,
- atrézie zvukovodu a mikrocie,
- celkový levostranný rozštěp rtu, čelisti a patra,
- vrozený hrtanový stridor,
- mikrogenie (příliš malá dolní čelist), narušené mezičelistní vztahy,
- symptomatické poruchy řeči (palatolalická artikulace, hyperrhinofonie).

Rodinná anamnéza:

Otec se narodil r. 1975 a trpí atopickým ekzémem. Matka narozena roku 1975, její zdravotní stav je dobrý. Chlapec má starší sestru narozenou r. 2002, která je také atopik a mladší sestra je zdráva. R je ze třetího fyziologického těhotenství, předchozí gravidita byla ukončena pro syndrom polycystických ledvin, jinak je rodina bez genetické zátěže. K více informacím bohužel nebyl umožněn přístup. Nyní chlapec žije se svou pěstounkou a jejím vlastním synem (10 let). V kontaktu je se svými prarodiči a občas se svým biologickým otcem.

Osobní anamnéza:

Chlapec je ze třetí gravidity, narodil se v termínu, sekcí pro příčnou polohu plodu. Jeho porodní váha byla 3360 gramů a výška 51 centimetrů. Po porodu byl

umístěn na jednotku intenzivní péče, byla zjištěna genetická stigmatizace, rozštěp rtu, čelisti a patra, tříselná kýla na levé straně.

V **měsíci věku** byl přeložen na odd. 4A FN Motol, jedná se o stomatologickou kliniku dětí a dospělých, okruhem pacientů jsou pacienti s vrozenými a vývojovými vadami, u kterých dochází k poruchám růstu čelisti a obličeje. Ti jsou pak léčeni převážně chirurgicky nebo chirurgicko-ortodonticky. Další prioritou kliniky jsou pacienti s kraniofaciálními malformacemi. Zde mu byla provedena tracheostomie a dýchání se výrazně zlepšilo. Dodnes má na tvářích viditelné žilky z nedostatku kyslíku, naštěstí bylo vše zachyceno včas bez poškození mozku.

Od narození byl v péči Dětského centra, jeho sluchová ztráta je kolem 50 dB. Téměř do 3 let věku byly znemožněny hlasové projevy, jelikož měl od druhého měsíce zavedenou kanylu. **Od února 2007** byl v předpěstounské péči, trvale v pěstounské péči pak od března 2007. Již v Dětském centru měl kapesní sluchadlo na kostní vedení, ale bohužel nebylo příliš používáno. Ostatní děti v centru sluchadlo zaujalo natolik, že mu ho braly. Sluchadlo tedy začal plně využívat až od dvou let, když se dostal do pěstounské péče.

V nové rodině se adaptoval s potížemi, podle pěstounů byl nepodrobivý až panovačný. Jeho pozici v Dětském centru vnímali jako privilegovanou. Tomu přičítali, že vyžaduje okamžité uspokojení, projevuje prudké emoce. Na překážku v dosažení cíle někdy reagoval i sebeubližováním (narážel hlavou o nábytek nebo podlahu). Komunikace byla objektivně ztížená jak na příjmu, tak v možnosti aktivního dorozumění. Podle pozorování reagoval na zvuky i bez sluchadla, dobře registroval nonverbální komunikační signály. Aktivní dorozumění bylo dosud omezeno jen na gesta. Usiloval o stálý sociální kontakt a nedokázal si hrát sám.

Napodoboval praktické činnosti a rád při nich sledoval pěstouny. Dobře se u něj vyvíjely hygienické návyky, ale kousání a polykání bylo ztíženo deformitami ústní dutiny, proto pil z hrnku s náustkem. Pěstouni se snažili o nastavení mantinelů v chování a za první úspěch považovali, že dokázal usnout sám v postýlce po uspávacím rituálu, dříve vyžadoval přítomnost někoho dalšího. Výrazně se zlepšil také příjem potravy a začal sledovat krátké pohádky. Velkým vzorem byl pro chlapce starší vlastní syn pěstounů.

V této době také navázali kontakt se speciálně pedagogickým centrem pro sluchově postižené v Ivančicích, proběhla první návštěva v rodině.

Ze zprávy o psychologickém vyšetření **z roku 2007** vyplývá, že chlapec se chová spontánně, je velmi sociabilní, reaguje na úsměv a přijímá nabídku fyzického kontaktu (plácá do nastavené dlaně). Vyžaduje odezvu na svou akci a sleduje reakci. Žertuje, imituje výraz tváře i pohyb rukou. Přijímá nabízené hračky, experimentuje s nimi a při nesnázích se obrací o pomoc. Reaguje spíše na gesto či motorickou instrukci než na verbální pokyn. Na tiché melodické zvuky (hudební hračky), ale reaguje zklidněním a zaposloucháním se.

Při zkoumání jemné motoriky funguje prstový úchop, drobné předměty uchopí 1. a 3. prstem. Při manipulaci s předměty střídá ruce. Vázne vizuomotorická koordinace, má potíže při směrování pohybu, například při umisťování geometrických tvarů přímo do otvorů. Má potíže s orientací polohy tužky při jejím uklízení do kalíšku, vkládá ji horizontálně. Dokáže umístit kostky na sebe, ale horizontální útvar (vláček) nenapodobí.

Vizuální vnímání dospělo k rozlišení základních geometrických tvarů, správně přiřadí kostku výřezu příslušného tvaru. Při praktickém umístění má však potíže se směrovou orientací (natočení rohů čtverce). Při zkoumání hrubé motoriky se pohybuje samostatně v rovném terénu, na nerovnostech ještě často padá. Při chůzi do schodů a ze schodů potřebuje oporu, přisunuje nohu.

Aktivní řeč zatím chybí, porozumění řeči se jeví jako značně omezené, jmenovaný předmět nebo obrázek neukázal, s výjimkou psa. Na slovní pokyn reaguje jen ve zjednodušené podobě. Pozorované i pěstouny popsané projevy odpovídají v oblasti adaptivity, hrubé a jemné motoriky a sociálního chování vývojové úrovni kolem 18. měsíce, chlapci jsou dnes 2 roky a jeden měsíc. V řeči je vývojový deficit výraznější.

Vzhledem k deprivační vývojové situaci chlapce do dvou let, bylo doporučeno při přechodu do náhradní rodinné péče počítat s postupnou adaptací. Zavedení jasných pravidel a jejich důsledné uplatňování, zároveň je však třeba velká trpělivost a klidný přístup.

Podle vyprávění pěstounky zkoušeli od 3 let ucpávat otvor po tracheostomii a díky ucpávání se vydávat zvuky, mluvit. V **roce 2008** byl na plastice tracheostomatu

(zacelení) v nemocnici v místě bydliště. Bohužel se vyskytla chyba ze strany lékařů, operace proběhla pouze v lokální anestezii. Následně mu rána zahnisala a popraskaly stehy. Poté ho převezli do FN Motol, kde byl hospitalizován na ORL klinice. Byla provedena plastika tracheokutánní píštěle a pooperačně byl chlapec umístěn na anesteziologicko – resuscitační klinice. Poté přemístěn na zdejší pracoviště k doléčení. Pooperační průběh byl klidný, hojení rány příznivé a stehy mu byly odstraněny 7. pooperační den. Při propouštění byla doporučena péče o jizvu formou masáží a promašťováním, dále rehabilitační péče v místě bydliště. Operace proběhla v celkové anestezii, pomocí laseru.

Při kontrolním vyšetření bylo zjištěno, že chlapec dobře prospívá a vše dobře snáší, hltan je klidný, bledý a jizva na krku je bledá, klidná a zhojená. Byla doporučena toaleta nosní sliznice pomocí Vincentky, mořské vody a nutit chlapce smrkat. Také konzultace plastického chirurga vzhledem k prevenci středoušního zánětu. Lékař také upozornil, že u chlapce přetrvává drobné rozšklebení v oblasti patra, kterým prochází potrava nasálně.

V rodině se prudce začala rozvíjet i hra. Podněcuje ho starší bratr, kterého přijímá jako vzor. Rozvíjela se u něj i fantazijní hra, líbil se mu Spiderman a Superman, za které se přestrojoval. Dokonce si sám vymýšlel kostýmy z částí oblečení celé rodiny. Někdy imituje i další hrdiny z televize, například Večerníčky. Navštěvoval výtvarný kroužek, snažil se hrát na flétničku. Hůř držel rovnováhu a docházel na rehabilitační cvičení z důvodu prevence rozvoje skoliózy.

Od 4 let věku získal nová sluchadla na kostní vedení, která se upevňují dítěti pomocí hlavové čelenky (softband) se speciálním úchytem. Chirurgické ukotvení do kosti prostřednictvím titanového implantátu přímo do kosti mastoideu se indikuje podle anatomických podmínek až od 10 let věku dítěte.

R navštěvoval **od roku 2008** speciální třídu mateřské školy, která měla velmi nízký počet dětí ve třídě. Její dominantou bylo logopedické postižení a zdravotní postižení, která vyžadují individuální přístup a nízký počet dětí, například cystická fibróza, poruchy imunity, poruchy sociální adaptace. Ve třídě je pracovnice, která má předpoklady i v oblasti zdravotnictví. Třída využívá alternativních programů, jako jsou trampoterapie, alternativní herní terapie, keramiky, hudebního kroužku a angličtiny.

Dobře se adaptoval, od počátku byl kooperativní a přiměřeně spontánní. Měl zvýšenou potřebu přímého kontaktu s paní učitelkou. Chtěl se vždy mezi dětmi prosadit a nikdy netrpěl nepřiměřenými zábranami. Mateřská škola dále poskytuje péči dětem zdravým a dětem se zrakovým, mentálním, tělesným, sluchovým a řečovým postižením, dětem s více vadami a dětem s poruchami autistického spektra. Je zde zajištěna úzká spolupráce mateřské školy se speciálně pedagogickým centrem.

Mateřská škola zajišťuje osvojení specifických dovedností v úrovni odpovídající individuálním potřebám a možnostem dítěte, dodržuje sluchovou hygienu, je zajištěna přítomnost asistenta pedagoga, pro dítě vytváří klidné a podnětné prostředí, zajišťuje kvalitní pravidelnou logopedickou péči a využívá vhodné technické a didaktické kompenzační pomůcky.

Z lékařské zprávy z kliniky ORL a chirurgie hlavy a krku, Fakultní nemocnice u sv. Anny v Brně **z roku 2009** lze vyčíst, že chlapec hovoří ve větách do 4 slov, slovosled je správný, ale neskloňuje všechna slova správně. Na logopedii dochází ve své mateřské škole. Dle operatérky nebude zřejmě možno v blízké době uzavřít oronasální komunikaci v tvrdém patře. Samohlásková řeč, fluence řeči je dobrá, slovní zásoba je odhadovaná v řádu 100-200 slov a srozumitelnost je obtížná. Tvrdé patro je vysoké a zjizvené, měkké patro možno posoudit jen orientačně pro špatnou spolupráci, je krátké, zjizvené, svalstvo vyvinuté, bez fistuly. Pohyblivost měkkého patra je snížená, při fonaci je patro hybné jen částečně, velofaryngeální uzávěr není. Uvula velmi krátká, bez spoluúčasti laterálních stěn a zadní stěny na fonaci. Dávivý reflex je normálně vybavitelný. Pohyblivost horního rtu je po operaci rozštěpu snížená, pohyblivost jazyka také. Narušeny jsou také mezičelistní vztahy, doporučena návštěva stomatologa. Lékař dále doporučuje pokračovat v logopedické intervenci, zaměřit se na zvětšení slovní zásoby a funkcí velofaryngeálního uzávěru.

V **roce 2010** proběhlo psychologické vyšetření bez přítomnosti pěstounů. R zvládal situaci bez potíží, se samozřejmostí. Navazuje kontakt iniciativně, není úzkostný, ale dětsky spontánní, aktivní. Jeho sociální přístup je v této době zatím slabší, nerespektuje věku přiměřený sociální odstup, tyká. Spolupracuje, ale jeho soustředění je zatím nerovnoměrné. Je převážně orientovaný ke hře a u spontánně zajímavých aktivit pozornost zaměří a udrží, zejména při práci s názorným materiálem (obrázky, kostky).

Nedokáže pozornost plynule přenášet, například při konfrontaci postupu, když má skládat podle předlohy. Na dotazy se hůře soustřeďuje, při řešení verbálních úkolů je jeho pozornost labilnější a motivovanost slabší. Pokud má plnit verbální intelektuální nároky, nedokáže vynaložit vůli a chce činnost ukončit. Zvládnutí standardních zkoušek vyspělosti rozumových předpokladů je zatím značně nerovnoměrné, odráží komplikace ve vývoji řeči. Dílčí výkony kolísají od průměru po výrazný podprůměr. Vyjadřování a slovní myšlení neodpovídá věkovému průměru, ale v rámci individuálního vývoje jsou v oblasti porozumění řeči a její produkce výrazné pokroky.

Slovní zásoba postačuje běžné komunikaci, ale je chudší. Vyjadřování je jednodušší a méně obratné. Chybějící výraz nahradí neologismem (např. protiklady obutá x bosá = botavá x nahatá). Vyskytují se dysgramatismy, nesoulad pádů a rodů. Výslovnost je vícečetně dyslalická (boční sykavky, hláska Ř a měkčení). Vázne vývoj slovné-pojmového myšlení. Slabá je i obecná informovanost.

Vývoj zrakového vnímání umožňuje už dobrou diferenciaci tvarů. Daří se syntéza konkrétních obrázků z částí, slabší je přesná prostorová orientace při konstrukci abstraktnějších obrazců podle modelu. Už poměrně přesně analyzuje tvary tiskacích písmen, napodobí je včetně znamének. S tužkou zachází poněkud křečovitě a obsahová úroveň kresby odpovídá věku chlapce.

Přes deprivační situaci v raném vývoji je vývoj osobnosti relativně příznivý. R je sociabilní, aktivní v navazování kontaktu, v ustálených podmínkách dobře výchovně ovlivnitelný. Z hlediska zvládnutí školních nároků je ale nezralý v oblasti motivace, vůle a koncentrace pozornosti. Psycholožka doporučuje v souladu s představou pěstounů odložení nástupu do školy o rok a další docházku do mateřské školy, kde bude pokračovat vedení podle IVP.

Od roku 2011 začal R navštěvovat oddělení klinické logopedie FN u sv. Anny v Brně. Z orientačního vyšetření artikulace vyplývá, že chlapcova řeč je palatolalická a dyslalická (sykavky obou řad a vibranty), je narušena hybnost rtů a jazyka. Při vyšetření rezonance byla provedena A-I zkouška s pozitivním výsledkem, Czermakova zkouška při orálních hláskách únik, zkouška nafouknutí tváří proběhla bez úniku vzduchu. Vyšetření rezonance značí hyperrhinofonii. U chlapce je lehce přítomný nosní únik, čelistní úhel je v normě, koverbální chování není narušené a srozumitelnost řeči je

společensky únosná. Doporučená byla pod vedením logopeda podpora orality, cviky motoriky mluvidel, foukání s fonací a úprava artikulace.

Kontrolní psychologické vyšetření bylo provedeno **v roce 2012** u psycholožky speciálně pedagogického centra. R je v této době sociálně obratný a otevřený. Navazuje kontakty iniciativně a přijímá nové zážitky se samozřejmostí. Stále si není vědom přiměřeného sociálního odstupu a všem tyká. Sociální zralost a porozumění ještě úplně neodpovídají věku. Spolupracuje, v posledním roce zřetelně pokročil v akceptování řízené činnosti a celkové intelektuální motivovanosti, jeho soustředění zůstává stále nerovnoměrné.

Výkony ve standardních intelektových zkouškách zůstávají nerovnoměrné, struktura silnějších a slabších stránek není školsky příliš příznivá, z porovnání výsledků tří šetření je patrný mírný pozitivní vývojový trend. Názorová složka inteligence se rozvíjí přiměřeně věku, verbální zůstává podprůměrná.

Vyjadřování a slovní myšlení chlapce neodpovídá věku, ale v rámci individuálního vývoje jsou v oblasti porozumění řeči a její produkce výrazné pokroky. Slovní zásoba je chudší, vázne výbavnost slov. Stále přetrvává chybný slovosled a dysgramatismy. Výslovnost ještě není upravena. Vývoj slovně-pojmového myšlení zaostává.

Vývoj zrakového vnímání již umožňuje dobrou diferenciaci tvarů, má postřeh pro vizuální detail. Chápe logický sled dějových obrázků. Slabší zůstává prostorová orientace při konstrukci abstraktnějších obrazců podle modelu. Chlapec byl vyšetřován opakovaně, tentokrát ve věku 6 let a 9 měsíců. V roce odkladu pokročil vývoj pracovně-volních předpokladů pro zvládnutí školních nároků. Psycholožka doporučila do září 2012 přijetí do speciální třídy běžné základní školy, kde by byl veden podle individuálního plánu se zaměřením na podporu řečového vývoje a akceptaci sluchové vady.

Na klinice **ORL** a chirurgie hlavy a krku, FN u sv. Anny v Brně, byla chlapci **v roce 2012** provedena videonasopharyngoskopie. Po lokální anestezii byla provedena pravou stranou endoskopie, což je vyšetřovací metoda tělních dutin pomocí ohebného vlákna vedoucí světlo a videotechniky. Průduchy jsou silně zúžené, levá strana užší. Nosní sliznice byla při vyšetření klidná, zahleněná, průnik do nosohltanu. Chlapec byl

neklidný, proto bylo nutno vyšetření zkrátit. Měkké patro krátké, při fonaci nehybné, v omezeném čase bylo možno prověřit při samohláskách a souhláskách. Patro bylo prakticky nehybné, stále se vyskytuje výrazná mezera mezi patrem a zadní stěnou. Polykání vedlo pouze k částečné kontrakci patra, kdy i během polykání přetrvává 75% mezery vůči zadní stěně v klidovém stavu. Při podráždění patra přes mezopharynx byla vyvolána shodná částečná kontrakce patra při dávivém reflexu, který měl velmi vysoký práh.

V období, kdy bylo vyšetření prováděno, nebylo patro při fonaci schopno aktivní hybnosti, proto by prodloužení patra nepřineslo efekt. Lékař doporučil se konzervativními cviky hybnost zlepšit, pokud se to povede, pak může následovat reoperace patra.

V letošním **roce 2013** se plánovala operace na zacelení píštěle v patře, dnes je perforace asi 2 mm. Na logopedii v současné době nechodí a zatím si cvičí řeč sám doma s pomocí pěstounky. Snaží si najít klinického logopeda v místě bydliště. Při kontrole na oddělení plastické a estetické chirurgie lékař zjistil, že chlapci při pití čaje neunikají tekutiny nosem, proto není uzávěr perforace nutný. Z plánované operace tedy sešlo.

Již rok dochází k chlapci paní, která provádí orofaciální masáže, ty probíhají každý týden a hybnost mluvidel se výrazně zlepšila. V současné době dochází ke stomatologovi kvůli problémům se zuby číslo šest. Jsou celé zbroušené kvůli špatnému postavení čelistí. Bývají problémy se sluchadlem, často se musí posílat na opravu do Prahy a rychle se vybíjí baterie.

Nyní navštěvuje R první třídu běžné základní školy. Jedná se o třídu speciální se sníženým počtem dětí, jedenáct dětí. Třídu navštěvuje například dívka s autismem nebo chlapec s poruchou chování. V únoru proběhl u nich ve škole karneval a R šel v přestrojení za jednoho ze svým oblíbených hrdinů, za Batmana. Základní školu rodina vybrala na základě doporučení jiných pěstounů. Chválili si nejen přístup školy, ale i ochotu a profesionalitu třídní paní učitelky.

Chlapec je těžký alergik, má alergii zejména na potraviny. Dosud zjištěné potraviny vyvolávající alergii jsou mléko, potraviny obsahující lepek, datle, vejce, ořechy, jablka, ryby sladkovodní i mořské (žralok je v pořádku), včelí med (rodina používá med bezový, doma vařený), sója a výrobky z ní, ovoce (kromě melounu a

třešní), celer, E621, citrusy, sezam, hroznové víno. Rodina musí být při zkoušení každé potraviny velmi opatrná. Všechno jídlo připravuje chlapci náhradní matka doma, R jej potom do školy donáší v krabičkách, které mu v době oběda paní učitelka nebo vychovatelka ohřívá v mikrovlnce. Domácí jídlo pak konzumuje s ostatními dětmi v jídelně, aby s nimi trávil veškerý čas a nebyl vyčleněný ze skupiny.

Z **pozorování** je zřejmé, že R je od malička velmi šikovný, rád a moc pěkně kreslí, u tvořivých úkolů, které se odvíjí od jeho vlastní fantazie, vydrží dlouho. Se všemi dětmi v jeho okolí vycházel vždy dobře, pokud ho nikdo vyloženě nevyprovokoval. Pokud na něj některé s dětí zaútočilo nebo mu nějak škodilo, nikdy si nic nenechá líbit. Další oblíbenou činnosti v mateřské škole byl zpěv. Ve třídě měli malý mikrofon a on byl první, kdo do něj chtěl jít zpívat.

Jeho záliba v kreslení byla velmi zřejmá. Po třídním výletě na koňský ranč. měly děti za úkol nakreslit, jak jezdí na koni. R odmítl kreslit koně a nakreslil autobus. Zdůvodnil to tím, že koně neumí a obrázek chce mít krásný. Již od malička při kresbě vlastní postavy, zdůrazňuje na obrázku svá viditelná sluchadla (viz příloha č. 3). Tím se identifikuje se svým postižením.

Rád a hodně komunikuje, dobře snáší i komunikaci s cizími lidmi. Doma přehrává rodině různé scénky. Buď vymyšlené, nebo z oblíbených filmů. Ve škole má zatím samé jedničky. R je úplně obyčejný kluk, se stejnými zájmy a sny jako jeho vrstevníci, a i přes svůj handicap je stále dobře naladěný.

Žena Z

Kazuistika je vytvořena pouze na základě vyprávění a vzpomínek samotné Z, získané pomocí rozhovorů. Zahrnuje především její osobní zkušenosti, názory a vize do budoucnosti.

Rok narození: 1986

Diagnóza: Treacher collins syndrom

Symptomatologie:

- atrézie zvukovodu a mikrocie,
- hypoplazie lícních kostí,
- gotické patro,

- narušené mezičelistní vztahy,
- symptomatické poruchy řeči při sluchovém postižení, laterální sigmatismus.

Rodinná anamnéza:

Matka se narodila roku 1953, její zdravotní stav je dobrý. U otce, narozeného v roce 1948, se částečně projevil Treacher collins syndrom, který je patrný především v tvaru očí. Z má staršího bratra, který se narodil roku 1975 a také trpí Treacher collins syndromem, opět je viditelný pouze ve tvaru očí. Otec, ani bratr nemají problémy se sluchem. Kromě Z a jejího bratra, měli rodiče ještě jednu dceru, která se narodila v roce 1977 a zemřela na zápal plic v roce 1978. Syndrom se u ní neprojevil.

Matka je nejmladší z pěti dětí, je vyučena v oboru Spojový manipulant. Část svého života pracovala na poště a poté v textilní továrně. Je sečtělá, šikovná, zajímá se o spoustu věcí a i přes její vyšší věk se naučila pracovat s počítačem. Nyní je již v důchodu. Otec je nejstarší ze tří dětí, vystudoval střední školu v oboru Zubní laborant. Této profesi se věnoval pouze krátce, poté pracoval jako řidič sanitky. Nyní je také v důchodu. Má rád stereotyp a nesnáší technické vymoženosti.

Bratr vystudoval střední průmyslovou školu a pracoval v několika oblastech. Například jako skladník, dispečer, podnikatel nebo jako řidič MKD. Je rozvedený a má jednoho syna, který je z hlediska genetiky zdravý. Sourozenci mají spolu velmi dobrý vztah.

V rodině se po několik generací vyskytují migrénové stavy. Z na migrény netrpí. Její babička měla bratra se sluchovým postižením. U nikoho v rodině se nevyskytují žádné vady řeči.

Osobní anamnéza:

Z lékařské dokumentace žena zjistila, že se narodila z devátého těhotenství. Šest těhotenství bylo ukončeno, ale nikdy se neptala rodičů jak, ani se to nikde nedočetla. Těhotenství bylo již od počátku rizikové a několik posledních měsíců strávila její matka v porodnici. Z se narodila týden po plánovaném termínu, porod byl záměrně vyvolaný. Přesnou váhu a míry nezná, ale ví, že byla v normě. O Treacher collins syndromu byla rodina předem informována, takže byli připraveni na to, že se jim může narodit dítě s postižením (vzhledem v k dědičnosti se vyskytuje v 50%). Rodiče měli dostatek informací, takže věděli, jak nastalou situaci řešit.

V prvním roce věku dostala své *první kapesní sluchadlo* a poctivě trénovala řeč a výslovnost doma s matkou. Navštěvovala také logopedické poradny, ale byla velmi vnímavé dítě a ve 2 letech a 6 měsících uměla mluvit bez problémů, takže nikam nemusela pravidelně docházet. Dojížděla již jen na kontroly, které ustaly před zahájením povinné školní docházky. Do současnosti má *problémy s výslovností* sykavek, zejména kvůli špatnému postavení čelistí a mírnému předkusu, laterální sigmatismus. Zuby na sebe správně nedoléhají. Vyslovuje sykavky přes stoličky, jsou občas hůře slyšet. Zvlášť, když se v ústech nahromadí více slin, tak nejsou výrazné.

V dětském věku trpěla Z na opakované angíny, měla je většinou dvakrát za rok a provázely je vysoké horečky. Ve třech letech utrpěla otřes mozku při pádu na schody, tento pád neměl žádné následky.

Žena prodělala několik **plastických operací**, ale všechny pouze v oblasti uší. V obličeji nemá ani jednu. Na první operaci byla ve svých čtyřech letech, jednalo se o poposazení jednoho ucha výše, aby byly obě uši ve stejné rovině. Tato operace proběhla na Klinice plastické chirurgie Fakultní nemocnice Královské Vinohrady v Praze.

V období puberty potom proběhly *dvě operace*, které se týkaly plastické úpravy levého ucha. První fáze spočívala ve vyjmutí části chrupavky ze žebra a následném implantování pod kůži, na místo budoucího ušního boltce. Tuto operaci podstoupila v roce 2003. V další fázi následovala úprava a vytvarování chrupavky, aby měl ušní boltec ten správný tvar. Tato úprava proběhla v listopadu 2004. V té době měla Z před maturitou a již třetí den po operaci se začala v nemocnici učit. Nyní má levé ucho vytvarované, ale sama s ním není úplně spokojená.

Na podzim roku 2010 se Z dočkala operace pro implantování *sluchadla BAHA*. Při této operaci ji lékaři navrtali do kosti za ucho titanový šroub. Následně se čekalo několik měsíců, až šroub sroste s kostí a rána se zcela zhojí. Bohužel nastaly komplikace. Šroub se začal hýbat a po několika měsících bolestivého nasazování sluchadla se šroub úplně uvolnil. Následovala tedy reoperace, ale po uvolnění šroubu se muselo opět čekat několik měsíců, až jizva po šroubu opět zhojí. Poté se přibližně do stejného místa navrtal šroub nový. Tato reoperace proběhla v období před vánočními svátky roku 2011. Tentokrát byla operace úspěšná a tělo nový šroub přijalo. Od té doby nosí žena praktické malé naslouchadlo BAHA. Do té doby nosila kapesní sluchadlo WIDEX (viz příloha č. 4).

Se *sluchadlem WIDEX* nebyla spokojená, bylo velmi nepraktické. Skládalo se z pružiny na hlavu, kde byl umístěný kostní vibrátor, k vibrátoru byla připojena šňůrka, který vedla k mikrofonu. Mikrofon nosila umístěný na hrudi a připevněný k podprsence. V dětství ji matka ušila podprsenku, na způsob dnešních sportovních podprsenek. Na tu jí našila kapsičku, kam si mikrofon ukládala. Sluchadlo bylo velké, dávala se do něj tužková baterie, takže při sportu velmi nepohodlné. Na druhou stranu mělo velkou odolnost, prý do něj několikrát uhodila, spadla do vody a sluchadlo bylo v pořádku.

Po první implantaci BAHA sluchadla navštívila Kliniku ORL FN Motol, kde proběhla kontrola. Nastavení sluchadla jí vyhovovalo, ale stěžovala si na bolest při připojování sluchadla. Dle slovního audiogramu byla sluchová ztráta 70dB, což odpovídá středně těžké oboustranné sluchové vadě.

Žena má naplánovanou plastiku pravého ucha, ale podle jejích slov se jí na operaci nechce, vzhledem ke špatnému snášení narkózy. Prý si raději nechá narůst dlouhé vlasy, aby uši nebyly vidět.

Už v dětství byla Z velmi chytrá a vnímavá. Ve čtyřech letech se prý naučila číst a v pěti psát. Velkou zásluhu na jejích úspěších měla matka, která se jí věnovala od rána do večera. Navštěvovala **běžné mateřské školy**, celkem dvě, kvůli stěhování celé rodiny do jiného města. Poté nastoupila na běžnou základní školu, kde patřila k premiantům třídy, všech devět tříd ukončila s vyznamenáním.

Po ukončení povinné školní docházky navštěvovala Manažerskou akademii, obor Veřejnosprávní činnost. Tam měla opět výborné výsledky a střední školu ukončila maturitní zkouškou, opět s vyznamenáním.

Z si vybrala tři vysoké školy, které by ráda studovala. Byla to Právnická fakulta v Praze, obor Žurnalistika na univerzitě v Plzni a stejný obor na univerzitě v Olomouci. Bohužel se nedostala ani na jednu vysokou školu, takže se rozhodla studovat jeden rok na Jazykové škole, konkrétně německý jazyk. Po roce studia na jazykové škole si opět podala přihlášky na vysoké školy, ale tentokrát na jiné obory. Přijímací zkoušky dělala na obor Učitelství německého a českého jazyka v Českých Budějovicích, obor Učitelství německého a českého jazyka na Pedagogické fakultě Masarykovy univerzity v Brně a obor Německý jazyk na Filozofické fakultě MU. Tentokrát se dostala na všechny školy, ale vybrala si studium na Filozofické fakultě. Tuto školu absolvovala v roce 2010 s titulem bakalář, a v roce 2012 jí byl udělen titul magistr.

Pár dní před nástupem na vysokou školu Z **onemocněla**, měla těžký zánět žaludku. Nemohla jíst a jen ležela. Tehdy začala mít první deprese, které se neustále prohlubovaly. Byly spojené hlavně s tím, že nemůže jíst, i když je už teď příliš hubená. Podle jejích slov si říkala, že je moc hubená, ošklivá a že tento život nestojí za nic. Na vysokou školu nastoupila, ale první měsíce prý byly strašné. Neustále měla návaly pláče a úzkosti. Rozhodla se, že se musí začít léčit. Navštívila odbornou pomoc, kde jí nasadili antidepresiva, a docházela na terapie. Z nejhorších stavů se dostala asi až po roce a první rok na vysoké škole pro ni byl strašný. Její zdravotní stav se postupně zlepšoval, ale úplná úleva nastala asi až po třech letech.

Dnes bere Z ještě nějaké léky, ale jen minimální dávky. Na terapie nechodí již delší dobu. Nejvíce jí v tomto období pomohli přátelé a rodina, drželi jí nad vodou. Nyní už se se všemi nepříjemnostmi dokáže vyrovnávat snáze.

Co se týče **vztahů**, tak zde byly vždy určitě bariéry. Ne všichni v jejím okolí věděli, jaký má problém. Na základní škole věděli všichni spolužáci, že nosí sluchadlo. Na střední škole se o svém problému zmínila jen před svými nejbližšími kamarády a na vysoké škole už se stýkala jen s pár vybranými. Moc kamarádů prý nikdy neměla. Na základní škole měla nejlepší kamarádku a přátelství jim vydrželo dodnes, i když to není tak pevné přátelství jako dříve. Každá vyznává trochu jiný styl života a má jiné zájmy. Když byla Z ještě malé děvče, tak se kamarádila s pár děvčaty, která jezdila k nim na vesnici z Prahy. Po čase zjistila, že jsou falešné a baví se s ní například jen kvůli tomu, že měla spoustu pěkných hraček. Dokonce jí rozbíjela věci a dělala jí různé naschvály. Jednou tato děvčata vzala mobilní telefon jejímu bratrovi, a svedla to na Z. Jedné z dívek Z nechtěně šlápla na ruku, kde měla prsten, který se jí ohnul, a ona po ní chtěla náhradu pět set korun. Jejich psychický teror zašel tak daleko, že Z měla peníze už připravené. V té době naštěstí zakročili rodiče, její otec prsten narovnal a dívce vrátil. Když se po této události s dívkami nechtěla stýkat, tak jí začaly pronásledovat a šikanovat. Nejspíše nakonec opět zakročili její rodiče, ale přesný průběh si Z nepamatuje.

Další **šikanu** zažila na základní škole. Šlo o šikanu ze strany jednoho staršího spolužáka, nejen slovní, ale i fyzickou. Přivíral ji do dveří, srážel k zemi a podobně. Byl to problémový žák, který je dnes drogově závislý. Tenkrát dostal za šikanu podmínečné

vyloučení ze školy. Druhý spolužák Z napadal slovními urážkami, se kterými se ještě nějak vyrovnala. Tento chlapec nedodělal ani základní školu.

Na střední škole bydlela na internátě společně se studenty učebních oborů. Tam se setkala s posměšky, ale naštěstí bez fyzického napadání.

Posměšky a slovní útoky ženu provází celý život, snaží se s tím vyrovnat, ale vždy to bude nepříjemné. Myslí si, že určitě měly vliv na její povahu a sebevědomí, které není příliš velké.

Vztah s mužem žádný neměla, ani s žádným nikdy nechodila. Nyní má dobrého kamaráda, se kterým mají hodně společného. Bohužel si ona sama myslí, že pro něj není dostatečně fyzicky přitažlivá, aby ho zaujala jako žena. Podle Z zůstane jejich vztah pouze přátelský.

Plastickou operaci do **budoucna** neplánuje, žádnou nepotřebuje ze zdravotních důvodů a nepřemýšlí ani o žádném estetickém zákroku. Z jejího okolí jí nikdy do žádné plastické operace nikdy nenutil, ani jí nenavrhoval změnu vizáže. Lidi, kteří mají nevhodné poznámky k jejímu vzhledu, neposlouchá, protože by se měli zamyslet především sami nad sebou, než začnou hodnotit ostatní kolem sebe.

Z je rozhodnutá, že na svět nepřivede dítě, které by trpělo Treacher collinsovým syndromem, takže by se přikláněla spíše k umělému oplodnění nebo k adopci. Dodává, že tuto otázku bude řešit, až bude mít životního partnera, se kterým by rodinu chtěla mít. Zatím je jejím prvotním cílem najít si dobrou práci, která by ji a pořídit si alespoň dvě kočky.

Z vždy bavily brigády v domovech seniorů a v poslední době zjišťuje, že to bude asi cesta, kterou by se měla vydat ve své **profesní kariéře**. U pohovorů na jiné pozice zatím neměla moc štěstí. Neví, jestli to má přisuzovat svému vzhledu nebo schopnostem, ale nejspíše to jde ruku v ruce.

V současné době si Z dodělává kurz pracovníka v sociálních službách a ráda by se věnovala práci s lidmi, kteří ocení její povahu, vstřícnost a ochotu, než její vzhled. Ze zkušenosti ví, že lidé v domovech seniorů neřeší to, jak vypadá, ale je pro ně důležité, že je někdo, kdo si s nimi popovídá a kdo jim pomůže. V březnu byla na pohovoru v Praze. Pohovor byl do centra sociálních služeb pro osoby s postižením. Na pohovoru se cítila příjemně a myslí si, že ho zvládla dobře. Bohužel asi nebude mít velké šance vzhledem k tomu, že jde o práci v hlavním městě a na poloviční úvazek. Také ji

upozornili, že vzhledem k její hubené postavě bude mít zřejmě problém s invalidními vozíky nebo přenášením nepohyblivých klientů.

Co se týče práce v sociální oblasti, tak by určitě nechtěla pracovat s lidmi bez domova, problémovou mládeží nebo v azylovém domě pro matky s dětmi.

Nyní dochází do Brněnského centra českého znakového jazyka Trojrozměr na kurzy českého znakového jazyka. V minulosti se totiž chtěla věnovat tlumočení. Je v šestém modulu a zrovna trénují tlumočení, ale jen okrajově. Ze snu stát se tlumočníkem českého znakového jazyka již sešlo. Zjistila, že je to velmi náročné, hlavně na dobu učení. Pořád ji to láká, ale bohužel nemá prostředky na to, aby se tomu mohla věnovat více. Kurzy pro tlumočníky jsou finančně náročné a jsou pouze v Praze.

Žena E

Kazuistika je vytvořena na základě vyprávění a vzpomínek samotné E, získané pomocí rozhovorů, doplněné z lékařských zpráv Soukromé kliniky Logo. Zahrnuje především její osobní zkušenosti, názory a vize do budoucnosti.

Rok narození: 1987

Diagnóza: Treacher collins syndrom

Symptomatologie:

- antimongoloidní postavení očí,
- mikrocie, neúplná atrézie zvukovodu,
- hypoplazie lícních kostí,
- narušené mezičelistní vztahy,
- rozštěp patra,
- symptomatické poruchy řeči při sluchovém postižení, hypernazalita.

Rodinná anamnéza:

Otec se narodil roku 1959 v Rumunsku, poté se odstěhoval s rodinou do České republiky, kde prožil své dětství až do dospělosti. Je vyučeným zedníkem a zednickou práci vykonává dodnes. V jeho rodině se nevyskytuje žádné geneticky podmíněné postižení. Jeho matka a bratr zemřeli na rakovinu tlustého střeva.

Matka se narodila roku 1961, pochází taktéž z rodiny s dobrým zdravotním stavem. Léčí se s onemocněním štítné žlázy a trpí migrénami, zřejmě po svém otci.

E má dvě sestry. Starší sestra narozena roku 1983 vystudovala OA ve Znojmě a nyní je samoživitelka na mateřské dovolené. Léčí se s onemocněním štítné žlázy. Její dcera je zdravé, živé a chytré dítě. Mladší sestra (1988) vystudovala také OA, poté získala titul DiS. Nyní pracuje pro e-shopy a studuje dálkově na Pedagogické fakultě UP v Olomouci. Sestra trpí různými alergiemi na potraviny, prach, pyl a roztoče.

Osobní anamnéza:

Žena se narodila v termínu a bez komplikací, porodní váha byla kolem 3000 g. Do porodu nebylo jasné, že by bylo něco v nepořádku. Po porodu sami lékaři neuměli přesně stanovit diagnózu. Nakonec jí byl diagnostikován Treacher collins syndrom. Dodnes nemá tuto diagnózu geneticky potvrzenou a nechá se prý vyšetřit, až bude řešit plánované těhotenství. Její vyhlídky dle tehdejších lékařů nebyly dobré, byli si jisti, že se nedožije více než 2 let, proto byla neformálně pokřtěna pár měsíců po narození. Oficiálně byla pak pokřtěna spolu se sestrou ve 2 letech.

Od narození do 4 let věku vyrůstala v kojeneckém ústavu ve Znojmě (dnes Dětské centrum Znojmo). Na víkendy pravidelně jezdila k rodičům za sestrami, ale častěji k prarodičům z matčiny strany. Během těchto let podstoupila několik operací rozštěpu patra v Brně a několik operací v Praze ve FN Motol. Od 3 let měla E jít do dětského domova nebo k adopci. V Dětském centru prý skončila kvůli rozporuplným názorům rodičů ohledně péče o ní. Pár dní, než měla jít žena k adopci, si ji osvojili prarodiče, se kterými žije dodnes a je jim za tento krok velmi vděčná.

Díky rozštěpu měkkého patra měla problém s přijímáním potravy i přes více operačních zákroků. Mluvit se postupně naučila díky trpělivosti prarodičů a paní logopedky. Byla prý velmi aktivní dítě, ráda se předváděla, recitovala básničky a zpívala.

Po narození podstoupila jako první **operaci** rozštěpu patra. Tenkrát se operovalo asi ve 2. - 3. měsíci. Operaci rozštěpu patra podstoupila v raném dětství ještě asi 2krát. Přetrvávaly problémy s přijímáním potravy, jídlo jí vytékalo z pusy a nosu. Po celkovém zacelení patra prý byla velmi nenasytná.

Logopedickou péči zahájila v předškolním věku a pokračovala i ve školním věku u klinické logopedky. Díky ní překonala všechny bariéry a mohla chodit do mateřské školy a následně do základní školy. Menší problémy s výslovností stále přetrvávají,

protože její měkké patro je kratší a téměř nepohyblivé. Na střední škole podstoupila sice ještě dvě další operace patra pod vedením MUDr. Vokurkové a logopedickou péči pod vedením PaedDr. Baslíka, ale výsledek nebyl příliš závratný. Dnes procvičuje sama mimiku a jazyková cvičení. V roce 2006 jí byl doporučen reedukační pobyt na Soukromé klinice Logo s pravidelnou terapií a sledováním logopedickým, foniatrickým a psychologickým.

V předškolním věku podstoupila operaci v oblasti očí ve FN Motol v Praze, u Doc. Kozáka, který ji odebral z lebky kostní štěpy a vpasoval je v oblasti pod očima. Tato operace se opakovala ještě dvakrát, ale kost se vstřebala. V té době nebyly jiné možnosti v oblasti obličejových implantátů. Naposledy tuto operaci podstoupila asi v 7 letech a do FN Motol se vrátila až ve svých devatenácti letech.

Od svých deseti let byla nejčastěji v nemocnici u sv. Anny v Brně na dětském oddělení KRPECH v Králově poli. Zde podstoupila čtyřikrát plastiku uší a plastiku nosu u MUDr. Herzána. Bylo to zhruba jedna až dvě operace za rok. Naposledy toto oddělení navštívila v roce 1999.

Žena ve svých třinácti letech docházela na ortodoncii v paní Doc. Jedličkové. Řešil se otevřený skus, ale nejdřív se musel odstranit problém s křivým chrupem, až poté se mohla naplánovat náročná rekonstrukce obou čelistí. Do sedmnácti let nosila fixní rovnátka. Poté mohla podstoupit náročnou operaci obou čelistí. V té době si myslela, že jde na další běžnou operaci, ale opak byl pravdou. Byla to nejnáročnější a nejbolestivější operace. Také ji čekal dlouhý pobyt v nemocnici a následná rekonvalescence. Operace se ujal MUDr. Bulík ve FN Brno. Po operaci měla pár týdnů zadrátovanou pusu, dva dny byla v umělém spánku a další dny na dýchacím přístroji. Dodává, že to byl ten nejdelší týden v jejím životě. První skutečné jídlo po týdnu byla dětská výživa, kterou musela sníst i přes bolest v krku, ve kterém měla zavedenou sondu na umělou výživu. S tekutou a kašovitou stravou se živila další tři měsíce. Díky operaci měla krásný skus, ale i nový vzhled.

Necelý rok po operaci čelistí podstoupila operaci brady, kterou jí podložili plíškem, aby ji neměla tak zapadlou. Za další rok šla na vyndávání drátů z čelistí, opět pod narkózou. Po vyřešení otázky otevřeného skusu a čelisti se vrátila do péče Doc. Kozáka do FN Motol.

E podstoupila mezi 19. a 21. rokem dvě plastické operace v obličeji. Nejdřív jí byla provedena implantace umělého porézního materiálu Medpor do oblasti pod očima,

kde měla kdysi kostní štěpy, které se vstřebaly. Tato operace byla úspěšná a dodnes implantáty drží. Větší problémy nastaly s Medporem ve spánkové oblasti, protože se asi po čtyřech letech objevila na pravé straně píštěl, ze které vytékal hnis. Necelý půl rok čekala, jestli obtíže samy zmizí. Později raději napsala informativní email MUDr. Vokurkové s dotazem, jestli má problém řešit. Ta si pozvala E na konzultaci. Po návštěvě v ambulanci musela jít na operaci, aby se lékařka mohla podívat zblízka. Lékaři se snažili Medpor zredukovat, aby v něm neměla žena díru. Jedna redukce nestačila, takže podstoupila dalších pár operací v celkové anestezii nebo ambulantně. Po půl roční léčbě se shodli na vyjmutí celého implantátu. E se hodně bála, jak velká díra jí po něm zůstane, ale naštěstí po rekonvalescenci zbyla jen lehká prohloubenina, která se zakryje vlasy. Toto se událo v roce 2012.

V budoucnosti již se prý nebude pouštět do operací spojených s implantáty, ale budoucnost tkví v tukových buňkách obohacených o kmenové buňky. Paní doktorka má prý slíbený grant a E se těší, že tento zázrak jí pomůže k její dokonalosti.

Poté co se E narodila, a lékaři zjistili atrézii zvukovodů, bylo jim jasné, že bude neslyšící nebo nedoslýchavá. V co nejnižším věku dostala kapesní **sluchadlo.** Jednalo se o krabičku, kterou nosila na krku zavěšenou v pytlíčku a čelenku, kterou měla na hlavě. Díky sluchadlu mohla slyšet a vnímat vše okolo a učit se mluvit jako intaktní dítě. Krabičku s čelenkou nosila až do konce roku 2009, tedy do 22 let. Den před Novým rokem 2010 se konečně dočkala implantování sluchadla BAHA. Na sluchadlo bez čelenky a krabičky čekala od svých dvanácti let. Od dvanácti let jezdila pravidelně do Prahy, aby zjistila, jaké jsou se sluchadlem BAHA pokroky, ale pokaždé zjistila, že pojišťovna nic neproplácí. To trvalo celkem deset let. Mezi tím byla střídavě v Brně v nemocnici u sv. Anny na ORL a foniatrii.

Kolem desátého roku věku jí v nemocnici u sv. Anny nabídli, že zprůchodní její zvukovody a mohla by slyšet. Byla na CT a zdálo se, že operace proběhne. Byla tehdy hospitalizována s velkým nadšením, že by po operaci mohla slyšet a zbavila se kapesního sluchadla. Lékaři se bohužel nakonec shodli, že nebudou riskovat a pro E to bylo velké zklamání. Znovu šla na vyšetření kvůli zprůchodnění na střední škole, ale opět se operace nekonala. V té době se smířila se sluchadlem na celý život.

Po implantaci titanového šroubu a následnému nasazení vlastního sluchadla BAHA se E změnil život. Výrazně posílilo její psychiku. Ulevilo se jí, že už nebude mít žádnou krabičku, šňůrku, ani otlak hlavy od čelenky.

Do běžné mateřské **školy** E nastoupila v 5 letech jako předškolák. Navštěvovala ji s mladší sestrou. Sestra si s ní nechtěla moc hrát, takže prý nejspíše zůstala na starosti některé z oblíbených paní učitelek. Z mateřské školy si vybavuje společné procházky, maškarní bál apod.

Základní škola byla horší, co se týče posměšků a šikany. Spolužáci ze třídy si na ni zvykli a myslí si, že jí měli rádi takovou, jaká byla. Jinak to bylo s dětmi z jiných tříd a zejména se staršími spolužáky. Dnes na tyto události nechce vzpomínat, protože jsou za ní. Naštěstí byla živé a zvídavé dítě. V otázce prospěchu byla lehce nadprůměrné dítě. Až do deváté třídy měla vysvědčení s vyznamenáním. V deváté třídě se rozhodovala, na jakou střední školu půjde. Neustále ji to táhlo k nemocničnímu prostředí a chtěla jít na obor zdravotní sestra. Bohužel se ho musela vzdát kvůli sluchové vadě, proto si vybrala obor zdravotní laborant na SZŠ a VOZŠ v Brně.

Na střední škole prý konečně zapadla do společnosti. Přes týden bydlela se spolužačkami na internátě. Učení nezanedbávala a úspěšně složila maturitní zkoušku s vyznamenáním.

Po maturitě vykonala úspěšně přijímací řízení na Mendelovu univerzitu v Brně, obor Technologie potravin, spolu s některými spolužačkami. První rok studia ji příliš neoslovil, proto si podala přihlášku na VOŠ, obor Diplomovaný zubní technik. Přijímací zkoušku úspěšně složila, ale nevěděla co dál. Zkusila tedy studovat oba obory zároveň. V roce 2009 obhájila bakalářský titul, o rok později zakončila VOŠ absolutoriem a v roce 2012 získala v navazujícím magisterském studiu titul Ing. Studium vysoké a vyšší odborné školy jí prý dalo obrovskou zkušenost a nadhled na život, co se týče vzdělání, priorit, myšlení.

Studentská léta pro E skončila v červnu 2012 a začala hledat **práci**. V červenci a srpnu si užívala poslední prázdniny s tím, že kdyby se naskytla vhodná pracovní příležitost, tak by neváhala. Žádná pracovní příležitost se neobjevila, ale dostala se alespoň do hrušovanského cukrovaru do laboratoře na kampaň (září-prosinec). Byla ráda za zkušenost práce v oboru, i když na krátkou dobu. Tři měsíce pracovala s dobrým

kolektivem a nikdo se nechtěl rozejít. Děvčata, se kterými pracovala, se této kampaně účastní každý rok a ráda by ji viděla. E se prý určitě bránit nebude, pokud nesežene stálé zaměstnání.

V současné době pracuje jako dělnice mimo svůj studijní obor. Má vyhlídky na lepší zaměstnání, ale vše je zatím jen v jednání, takže trpělivě vyčkává.

Při hledání práce se nikdy nesetkala s žádným odmítáním ze strany zaměstnavatelů, kvůli jejímu vzhledu. Vždy k ní byli na pohovoru vlídní, ochotní, milí a přátelští. Na druhou stranu je pravda, že moc pohovorů nebylo, možná z toho důvodu, že se spolu se životopisem zasílá i fotografie. Ona sama se za sebe nestydí a necítí se nijak omezována.

V dětství byla E průbojná, ráda se předváděla. Takto se chovala asi do nástupu povinné školní docházky. Postupně se začleňovala mezi nové děti, do větší společnosti. Uklidnila se a začaly ji trápit posměšky druhých a to, že si s ní děti nechtěly hrát.

Nejtěžší pro ni byl zřejmě přechod na druhý stupeň základní školy, kde byli už jen starší a starší děti. Kromě svých spolužáků nikoho neznala a bála se nových učitelů. Naštěstí přijetí do kolektivu proběhlo bez problémů E je přizpůsobivá, tolerantní a přátelská. Hodně lidí se jí chodilo svěřovat, protože věděli, že je spolehlivá a upřímná.

V pubertě ji mrzelo, že někteří přátelé ji nechtěli brát mezi své vrstevníky, protože se za ní styděli. Například jednou potkala spolužáka s jeho kamarády, kteří se jí posmívali. On raději dělal, že ji nevidí.

Pár velice dobrých **přátel** má E dodnes. Ze střední a vysoké školy ještě mnohem více. Takže se dá říct, že má tolik přátel, že s nimi nestíhá být v každodenním osobním kontaktu. Naštěstí s nimi může komunikovat pomocí sociálních sítí.

Co se týče **vztahů** s muži, tak na velkou lásku se šťastným koncem to prý zatím nevypadá. Se spolužáky mužského pohlaví má prý dobrý vztah, ale je pro ně spíš dobrá kamarádka, která je ráda vyslechne a poradí. Vždy se spíš jedná o platonickou lásku, naštěstí je E velmi vyrovnaný člověk, takže jedna platonická láska střídá druhou. Od šestnácti hledala partnera na internetových seznamkách. V té době byl takový druh seznamování novinkou. Vždy si vyměnili pár zpráv a sešli se spolu. Ve většině případů samozřejmě schůzka nevyšla. Dodává, že byly schůzky, kdy dotyčný utekl, aniž by se představil. I přes to, že psala o svém postižení v inzerátu na seznámení.

Skutečné seznamování pro ni začalo asi ve dvaceti letech. Podle jejích slov, by mohla o seznamování napsat knihu. Dávala šanci všem mužům, i když věděla, že to nemá smysl. Většina z ní dělala chudáka a přitom byli mentálním věkem někde jinde. Taky si mysleli, že bude ráda za každého. To prý radši zůstane sama.

E hledá od budoucího partnera hlavně porozumění. Je důležité, aby si měli co říct a měli společný nějaký zájem. S tím podle ní souvisí inteligence a vzdělání, stačil by všeobecný přehled.

Žádný trvalý vztah ještě neměla. Většinou se jednalo spíše o přátelské vztahy. Vše bere s nadhledem a nadsázkou. Někdy je prý ona sama příliš kritická a nechce si takové vztahy pouštět k tělu. Zatím nechává otázku vztahů otevřenou.

E je majitelkou **internetových stránek**, které se zabývají problematikou Treacher collins syndromu. Nápad na vytvoření stránek vznikl v době, kdy hledala informace o TCS a sluchadlu BAHA. Zjistila, že v ČR není nic takového popsáno, tak se vrhla do vytváření internetové stránky s elánem. Jako první se jí ozvala Z, která našla její stránky a shodou okolností studovala také v Brně. Postupně se začaly vídat častěji a nakonec se z nich staly nejlepší přítelkyně. Pravidelně se navštěvují i v rodných místech a podnikají výlety.

V **budoucnosti** by se E ráda vrátila do Brna, protože má ráda toto město a vše, co je s ním spojené. Také je jejím přáním najít si zde práci ve zdravotnictví nebo potravinářství, která by ji bavila a naplňovala. Během toho si najít toho pravého muže, mít s ním děti a vést normální rodinný život se všemi radostmi a strastmi, které každodenní život přináší.

Žena P

Kazuistika je vytvořena na základě vyprávění a vzpomínek samotné P, získané pomocí rozhovoru. Zahrnuje především její osobní zkušenosti, názory a vize do budoucnosti.

Rok narození: 1979

Diagnóza: Treacher collins syndrom

Symptomatologie:

- koloboma očních víček,
- atrézie levého zvukovodu, nevyvinutý bubínek,
- hypoplazie lícních kostí,
- mikrogenie,
- nevyvinutý nosní průduch.

Rodinná anamnéza:

Matka se narodila roku 1956, vystudovala střední odborné učiliště a poté pracovala jako prodavačka. Otec se narodil roku 1954, má vysokoškolské vzdělání. Starší sestra se narodila roku 1976, sestra má dobrý zdravotní stav. V rodině se nikdy předtím nevyskytla žádná genetická vada, ani žádná jiná vážná onemocnění.

Osobní anamnéza:

P se narodila roku 1979. Porod proběhl ve 39. týdnu těhotenství, byl zcela přirozený a bez komplikací. Vážila 3650 gramů a měřila 55 centimetrů. Lékaři zpočátku nevěděli, jak ji mají diagnostikovat, jen rodičům řekli, že trpí nějakým postižením. Nejprve si mysleli, že se jde o Piere Robin syndrom, což je postižení prakticky neslučitelné se životem, poté spekulovali o dalších podobných syndromech. Po pár dnech oznámili lékaři diagnózu Treacher collins syndrom, o kterém toho příliš nevěděli. Bylo známo pouze to, že syndrom není spojen s mentálním postižením, ale jedná se pouze o deformace kostí obličejové části lebky a těžkou ztrátou sluchu. Lékaři rodičům nabízeli ústavní péči, kterou rezolutně odmítli. Po propuštění z porodnice kontaktovali genetické pracoviště v Ostravě, kam jezdili na konzultace.

V roce 1980 se P s celou rodinou přestěhovala a bylo jejím rodičům genetické pracoviště v Praze ve FN Motol, kde pravidelně docházeli za prof. MUDr. Evou Seemanovou DrCs., která spolupracovala s genetiky v Anglii, kde byl tento syndrom již léta zkoumán. Její rodiče plně spolupracovali při výzkumu a bylo jim sděleno, že syndrom vznikl na základě dominantní mutace, ale nikdo neví proč a z jaké příčiny. Vada se dědí z 50% na potomstvo, jestliže se u jednoho z partnerů syndrom nevyskytuje a u druhého ano.

Od roku 1983 začala P navštěvovat běžnou mateřskou školu, kde se jí velmi líbilo. V této době podstoupila náročnou **operaci** ve Střešovické nemocnici v Praze, na

obličejové a čelistní chirurgii pod vedením prof. MUDr. Nemétha a docenta MUDr. Kozáka. Šlo o implantaci kůže do dolních víček, která byla prakticky nevyvinuta, a mohlo docházet k vysychání rohovek, protože P nedovírala oči. Z této operace si pamatuje, že byla v nemocnici s matkou, protože zákrok trval několik hodin. Vše proběhlo bez komplikací a po pár dnech byla propuštěna.

Na prvním stupni základní školy podstoupila P další operace, které si již moc dobře nepamatuje. Vzpomíná na operaci levého ucha, které přestalo růst s jejím obličejem. Operace proběhla ve všeobecné nemocnici v Praze Karlově náměstí na ORL oddělení pod vedením prof. MUDr. Tichého. Byla velmi náročná, protože při ní zjistili, že má slepě uzavřený zvukovod a nevyvinutý bubínek v levém uchu. Ucho bylo operací zdeformováno, kvůli nově vytvořenému zvukovodu a tím mělo dojít ke zlepšení převodu zvuku. Dnes P používá sluchadla pro vzdušné vedení.

Na vyšším stupni základní školy podstupovala další, již méně složité operace. Šlo o implantaci kůže v místech, kde hrozilo poškození očí. Další operace prováděné ve Vinohradské nemocnici, kde se snažili o přirozený tvar očnic pomocí speciálních špendlíků, bylo to velmi nepříjemné. Další operaci podstoupila opět na ORL oddělení v Praze Karlově náměstí. Lékaři zjistili, že nemá průchodnou levou nosní dírku a dýchala jen pravou, takže dýchala především pusou. Při tomto zákroku narazili lékaři na problém, se kterým nepočítali. Nosní průduch nebyl vůbec fyziologicky vyvinut a objevili řadu komůrek vyplněných hlenem, což způsobovalo chronickou rhinitidu. Nosní dírku se podařilo zprůchodnit, ale po měsíci musela P na reoperaci, protože došlo k opětovnému ucpání. Dodnes pociťuje problémy, především při nachlazení.

Další náročné operace se týkaly především vylepšení vzhledu a profilu obličeje. Vzhledem k úplnému chybění lícních kostí, se doc. MUDr. Kozák rozhodl k operaci, při které použili kost z její lebky. Po opracování ji vložili do míst, kde kosti chyběly. P je velice štíhlá, téměř ji chybí podkoží v obličeji a hrozilo opětovné odchlipování implantované kůže pod očima. Nakonec sedmihodinová operace proběhla dobře.

Při zdokonalování vzhledu byla naplánovaná další operace. Jednalo se o korekci brady, která byla velmi malá. Efekt byl vynikající a rekonvalescence nebyla dlouhá, ani náročná.

V roce 2001 musela P podstoupit další náročnou operaci. Zjistilo se, že implantované kostní štěpy z lebky do oblasti lícních kostí se vstřebaly a efekt nakonec nebyl žádný. Proto byl použit speciální materiál, biokeramika, která byla velmi pevná a

měla nulovou absorpci. Tento výkon se prováděl poprvé, takže nesl určitá rizika, ale P se rozhodla jej zkusit. Problém byl v tom, že materiál byl velmi drahý a zdravotní pojišťovna odmítla jeho úhradu. Uhradila by ho pouze tehdy, kdyby měla doporučení od psychiatra, že operace je nutná z důvodu špatného psychického stavu. Toto P odmítla a materiál si zaplatila. Výkon byl velmi dlouhý, protože před operací podstupovala otisky kvůli tvaru, jenže při operaci lékaři zjistili, že vytvarovaný materiál je příliš velký a museli ho během operace opracovávat. Operace nakonec trvala 4 hodiny, efekt byl ale znát a materiál drží.

V roce 2004 absolvovala ještě dvě operace, které byly poslední. Jednalo se o korekci nosu, kdy jí byl nos zkrácen a zúžen. Protože lékařům zůstala část nosní chrupavky, rozhodli se implantovat pod levé oko, které špatně dovírala. Levé oko dovírá dobře, ale pravé ne. Další operace by nic nevyřešila, tak je odkázána na oční kapky, aby jí nevysychala rohovka.

P se zlepšil celkový vzhled. Při nachlazení se jí ale špatně smrká a nemůže spát na zádech. V zimním období ji bolí oblast implantované biokeramiky. Vzhledem k tomu, že řada zákroků byla prováděna přes dutinu ústní, má hodně zjizvenou oblast kolem dásní na horním i dolním patře. Jakákoli extrakce zubů musí být prováděna na klinice v Praze. Vzhledem ke špatnému skusu a velmi malé dutině ústní, dochází k výrazné kazivosti zubů. Dalším problémem díky malé ústní dutině je intubace při operativních zákrocích. Složité intubace byly prováděny pomocí fibroskopu (endoskop používaný k optickému vyšetření jícnu a žaludku). Díky velké ráně na hlavě kvůli odebírání kostního štěpu z lebky, nerostou P v těchto místech vlasy. Přes tato negativa nelituje žádného výkonu, který podstoupila.

Při nástupu do běžné mateřské školy, začala hrát na zobcovou flétnu a rodičům byla doporučena lidová škola umění. P má zhruba 80% ztrátu sluchu, ale hudební sluch má výborný. V této době byl její sluch korigován ještě sluchadlem, které bylo velké jako dnešní mobil telefon. Nosila jej zavěšené za páskem u kalhot a čelenka jí způsobovala bolestivé otlaky za ušima.

V roce 1986 začala navštěvovat běžnou základní **školu**. Vše probíhalo normálně, zapadla mezi spolužáky a měla i dobré kamarády. Velké sluchadlo vyměnila za závěsné sluchadlo, které bylo daleko praktičtější a pohodlnější. Začala také navštěvovat lidovou

školu umění, obor hra na klavír a ve škole chodila do pěveckého sboru, kde zpívala druhý hlas. I přes problémy s řečí účinkovala ve sboru 4 roky.

Rodiče ji vychovávali jako intaktní dítě, nikdy jí neupozorňovali na to, že je jiná, než ostatní. Měla stejné podmínky, jako její starší sestra. I přes dlouhodobé hospitalizace nikdy neměla problémy s učením a pravidelné kontroly v nemocnicích brala jako pěkný výlet do Prahy. Svůj handicap si začala uvědomovat až na druhém stupni základní školy, díky spolužákům z celé školy. Byla srovnávána s různými postavami z filmů (E. T., Fredie Cruger z hororu Noční můra v Elm street). Svěřovala se rodičům a ti ji učili si toho nevšímat. Každý sen od jednoho ze spolužáků poslouchala, že je ošklivá a nemá se k němu přibližovat, nebo jí fyzicky ublíží. Vyhrožoval jí dokonce i při opouštění základní školy.

Dlouhodobé a časté hospitalizace P ovlivnily při výběru střední školy. Jako dítě ráda pozorovala práci zdravotních sester, takže jí bylo jasné, že jednou se také stane zdravotní sestrou. Po složení přijímacích zkoušek začala úspěšně studovat na střední a vyšší zdravotnické škole, obor všeobecná sestra. Ve třídě byly samé holky a nesetkala se s negativním přístupem od spolužaček. Problém nastal ze strany kantorů, někteří nevěřili, že školu vystuduje a dávali jí to najevo. V této době začaly výrazné problémy se sluchem, kdy byla nucena nosit sluchadlo pořád, dnes se bez něj neobejde.

V tomto období onemocněla chronickou juvenilní polyartritidou, kdy došlo k otoku kloubů dolních končetin, což vyžadovalo dlouhodobou hospitalizaci. Jednalo se o autoimunitní onemocnění, kdy kromě zánětu kloubů došlo i k postižení ledvin chronickým zánětem. Ve škole hodně zameškala a musela dělat srovnávací zkoušky, které úspěšně zvládla. Po půl roce došlo u P k recidivě artritidy a dalšímu dlouhodobému léčení, po kterém následovala lázeňská léčba. Zde potkala spoustu lidí, se kterými se dodnes schází.

P maturovala v roce 1998 a téhož roku nastoupila jako zdravotní sestra na chirurgické oddělení v nemocnici, kde zůstala až dosud. Práce na tomto oddělení je prý velmi náročná, ale zajímavá. Staniční sestra jí zpočátku příliš nevěřila, kvůli jejímu postižení. Dnes je její zástupkyní a mají v práci dobrý kolektiv. U pacientů se P nikdy s negativním přístupem nesetkala.

V roce 2001 se P rozhodla, po několika neúspěšných přijímacích řízení na vysokou školu, studovat vyšší zdravotnickou školu. Jednalo se o tříleté dálkové studium zakončené absolutoriem. Roku 2004 úspěšně absolvovala a získala titul Dis.

Období puberty pro P bylo náročné v tom, že se všechny spolužačky bavily o svých **vztazích**. Párkrát šla s nimi na diskotéku, ale odradily ji narážky a posměšky kluků. Mrzelo jí to, protože nikdy neměla ani jednoho kamaráda, nikdy se s ní žádný kluk nebavil. V tomto jí výrazně pomáhala starší sestra, která touto dobou studovala vysokou školu a měla přítele. Občas ji s sebou brali na zábavu a byli jí oporou.

V roce 2005 se seznámila se svým současným manželem. Před tím žádný vztah neměla a ve svých 26 letech prý už ani nedoufala, že by mohla nějakého partnera najít. Syndrom ji limitoval v seznamování a navíc má introvertní povahu. A manželem ji seznámila její kolegyně z práce, zjistila, že je to sympatický muž, a pozvala ho na grilování, které se konalo u jejích rodičů. Poté se začali scházet častěji a rozhodla se, že mu řekne více o Treacher collins syndromu. On jí na to odpověděl, že si všiml, že nosí sluchadla a co na tom má být, že on nosí brýle. Po dvouměsíčním vztahu cítila, že by s ním chtěla žít a možná založit rodinu. Proto se rozhodla vysvětlit mu problém s dědičností a 50 % pravděpodobnost, že dítě bude mít také TCS. P chce určitě zdravé dítě, aby nemuselo prožívat to, co ona. Manžel ji vyslechl a odpověděl, že mu adopce nevadí.

Po půl roce vztahu si koupili byt a začali spolu žít, v roce 2007 si naplánovali svatbu a dohodli se, že se pokusí o **dítě**. P kontaktovala prof. MUDr. Seemanovou s prosbou, že se chtějí pokusit o vlastní dítě, která začala jednat s Anglií a Německem. Bohužel ani jedno pracoviště neprojevilo zájem, tak se profesorka rozhodla, zajistit prenatální diagnostiku ve FN Motol na genetickém pracovišti. Dva měsíce po svatbě P otěhotněla. Oba souhlasili s tím, že pokud bude u dítěte zjištěn TCS, tak dítě nedonosí. Ve 12. týdnu těhotenství absolvovala odběr choriových klků, což je na stejném principu jako při odběru plodové vody, jen s vyšším rizikem následného samovolného potratu. Čtyři týdny čekali na výsledky, ale nakonec měl plod TCS. Následovalo umělé přerušení těhotenství a vzhledem k pokročilému stádiu, P musela plod odrodit.

Po půl roce se pokusili znovu o přirozené početí, které se povedlo. Opět absolvovala choriovou biopsii a výsledky věděli už po třech dnech, byly opět špatné. Následovalo opět přerušení těhotenství.

Manželé se rozhodli pro IVF s využitím preimplantační genetické diagnostiky (PGD). Tato metoda se provádí na jedné z pražských klinik. Jedná se o metody, při které se zjišťuje daná mutace u embryí ještě v době, před transferováním do dělohy, takže transferují pouze zdravá embrya. Bohužel je tato metoda finančně náročná. P si

začala injekčně aplikovat hormony a odběr vajíček byl naplánován na 14. den stimulace. Odběr nakonec proběhl podle plánu a bylo jí odebráno 15 zralých vajíček. Po několika dnech jim bylo oznámeno, že všechna embrya, která byla vyšetřena, nesou mutaci TCS. Lékaři P doporučili IVF s darovanými vajíčky, ale ona další pokus se svými.

Druhý cyklus následoval na jiné klinice, ale mezitím otěhotněla přirozenou cestou. Bohužel po pár dnech spontánně potratila. Za půl roku nastoupili na další cyklus IVF s vlastními embryi. Odebrali jí 30 vajíček. Druhý den po odběru u P došlo k rozvoji ovariálního hyperstimulačního syndromu. Začala mít velké bolesti, v břiše měla přes 4 litry vody a hrozila ruptura vaječníků. Byla hospitalizována, ale po třech dnech se její stav zhoršil a byla nutná punkce. V té době dostali výsledky, ze všech vajíček bylo jedno jediné zdravé. I přes její zdravotní stav se rozhodli pro transfer. Bohužel k uchycení embrya nedošlo.

Po těchto zkušenostech se rozhodli podstoupit IVF s darovanými vajíčky. P byla připravena na transfer dvou embryí. Bohužel ani tento pokus se nevydařil a rozhodli se s manželem pro adopci.

Manželé absolvovali nezbytné testy a po půl roce dostali soudní rozhodnutí o zařazení mezi čekatele o adopci. Po roce jim volali z krajského úřadu, že pro ně mají tři a půl měsíční holčičku. Během týdne měli vše připravené a jeli si pro ni. Dnes je jejich dceři jedenáct měsíců a letos budou žádat o druhé dítě.

P na závěr dodává, že život s TCS není lehký. Někdy si s manželem dělají legraci z toho, že se na ni lidé dívají. Prý by mohla být dobrá atrakce a brát nějaké peníze. Nejvíce jí vadí, že někteří lidé s ní jednají jako s člověkem s mentálním postižením. Dokonce jí tykají. Jediné, z čeho má obavu je to, jak se s jejím postižením vyrovná jejich dcera.

4.4 Závěry výzkumného šetření

Výsledky výzkumného šetření prokázaly, že přestože byly ve zkoumaném vzorku jedinci se stejnou diagnózou – Treacher collins syndromem, životy každého z nich se liší. Nejedná se pouze o oblast tělesného vzhledu, ale také o oblast řečových dovedností, vzdělání a vztahů s okolím.

Hlavním cílem výzkumného šetření bylo zpracování komplexních informací týkajících se Treacher collins syndromu a zjistit dopad tohoto syndromu na kvalitu života jedinců, kteří jím trpí. Toto šetření probíhalo od prosince roku 2012 do února roku 2013. Bylo provedeno za spolupráce čtyř jedinců s Treacher collins syndromem ve věku od 7 do 34 let, především formou volného rozhovoru a pozorování.

Z výzkumného šetření vyplývá, že symptomy u jednotlivých jedinců s TCS se částečně liší. Vyskytují se u nich symptomy, které jsou popsány v literatuře jako charakteristické. Všichni dotazovaní vykazují společné znaky, kterými jsou hypoplazie lícních kostí nebo mikrogenie, přítomnost sluchového postižení a symptomatické poruchy řeči při sluchovém postižení. Rozštěpové vady, deformované vnější ucho nebo například koloboma očních víček se nemusí objevovat u všech jedinců s Treacher collins syndromem.

Klasickou kompenzační pomůckou pro jedince s TCS jsou sluchadla kapesní na kostní vedení, pokud u nichž nelze použít ke kompenzaci sluchových ztrát běžná sluchadla pro vzdušné vedení, například po chirurgickém zprůchodnění zvukovodu. Od desátého roku věku je zde možnost využít implantovatelný systém pro kostní vedení zvuku BAHA, které řeší problém převodní nedoslýchavosti prostřednictvím titanového implantátu přímo do kosti mastoideu. Pro děti, které se narodí s vrozenou atrézií zvukovodu je řešením sluchadlo BAHA Softband, které může dítě využívat již od kojeneckého věku.

Dále bylo zjištěno, že někteří lékaři poskytly rodině o narození postiženého dítěte nesrozumitelné a mylné informace, které nebyly dostatečné pro vyhodnocení dané situace. Narození postiženého dítěte je pro rodinu šok a jeho přijetí do rodiny neproběhlo vždy úspěšně. Chlapec byl ihned po narození umístěn do Dětského centra a od dvou let věku je v pěstounské péči. Žena E byla také umístěna do Dětského centra (dříve kojenecký ústav), od narození do 4 let věku. Podle informací kvůli rozporuplným názorům rodičů ohledně péče o postižené dítě. Nakonec byla osvojena svými prarodiči

z matčiny strany. V případě ženy Z byli rodiče na narození dítěte s TCS připravená z důvodu výskytu tohoto syndromu v rodině. P vyrůstala v rodině, která ji přijala bez problémů. Rodiče odmítli ústavní péči, snažili se získávat všechny dostupné informace a spolupracovat na genetických výzkumech.

Dle sdělených informací bylo pro jedince nejtěžší období, co se týče problémů ze stran okolí, období dospívání. V mateřské škole jsou děti většinou přizpůsobivé a příliš nehledají mezi sebou odlišnosti. Největší zlom nastává při příchodu na druhý stupeň základní školy. Děti byly podle informantů zlomyslné, nejspíše si na nich vylívaly vlastní zlobu. Jednalo se většinou o slovní formu šikany, ale v některých případech už hraničila i s šikanou fyzickou (postrkování, podrážení nohou). Postupem času se všichni jedinci, kteří se účastnili výzkumného šetření, s posměšky okolí naučili vyrovnat. Dokonce i dnes, v dospělosti se objeví lidé, kteří nevhodně zírají nebo mají nejapné poznámky na jejich vzhled, ale důležité je si z toho nic nedělat. Co se týče sféry profesní, tak podle sdělených informací dále vyplývá, že kvůli svému vzhledu je velmi těžké najít dobré pracovní uplatnění, které by odpovídalo jejich kvalifikaci.

Doporučení pro speciálně pedagogickou praxi

Osoby s Treacher collins syndromem mají jednoznačně ve svém životě mnohá omezení oproti intaktní populaci. Tato omezení jsou velmi specifická, u každého jedince se liší a existují i přes individuální schopnosti jedince. Základem pro větší pochopení těchto jedinců ze stran okolí je větší informovanost odborníků i široké veřejnosti o existenci jedinců Treacher collins syndromem. Vyhneme se tak nepříjemným situacím a nevhodnému chování, například se k takovým jedincům nebudeme chovat stejně, jako k osobám s mentálním postižením.

Ve vzdělávání je důležité ze strany pedagogů věnovat pozornost výskytu sluchové vady u dítěte s TCS. Pedagog by měl být dostatečně informován o problematice TCS a sluchovém postižení. Měl by posadit dítě dopředu ve třídě, zvýšit snahu o snížení hluku ve třídě, využít akustickou úpravu tříd, jako je zabránit odrazům zvuků (zajistit členitost povrchu – záclony, závěsy), těsnění do oken, nástěnky s hrubým povrchem, velkou pozornost věnovat také výběru pomůcek vydávajících rušivé zvuky (projektor s hlučným ventilátorem). Po provedení předběžných opatření musí přistupovat k dítěti s TCS jako k intaktnímu.

Při uplatnění v pracovním procesu je důležité, aby zaměstnavatelé nehodnotili pouze vzhled žadatelů o zaměstnání, ale více je zajímaly jejich profesní kvality, vzdělání a praktické dovednosti.

Závěr

Hlavním cílem práce diplomové práce na téma *„Treacher collins syndrom“* bylo zpracování komplexních informací týkajících se Treacher collins syndromu a zjistit dopad tohoto syndromu na kvalitu života jedinců, kteří jím trpí.

Práce se skládá ze čtyř kapitol, přičemž první tři kapitoly tvoří část teoretickou a čtvrtá kapitola se týká výzkumného šetření. Teoretická část se věnuje problematice syndromových postižení, jejich etiologií, klasifikací a možnosti výchovy a vzdělávání. Dále vymezení Treacher collins syndromu, jeho symptomatologií, operačními zákroky, narušenou komunikační schopností a komplexní péči u jedinců s tímto syndromem. Třetí kapitola je věnována kompenzačním pomůckám, jejich klasifikaci, sluchadlům a implantovatelnému systému pro přímé kostní vedení zvuku BAHA. Pro vytvoření diplomové práce bylo nutné použít více internetových odkazů, z důvodu nedostatku odborné literatury v této oblasti.

Výzkumná část, stejně jako teoretická byla zpracována monografickou procedurou. Výzkumné šetření má charakter kvalitativního výzkumu a z metodologického hlediska byly použity techniky aktivní pozorování, volný rozhovor, analýza dokumentů a analýza výsledků činnosti. Obsahuje cíl práce, charakteristiku výzkumného vzorku, ale především jsou zde komplexní informace ze života lidí s Treacher collins syndromem. Výzkumný vzorek tvořil chlapec (7 let) a tři ženy (26-34 let). Na základě výpovědí informantů nebo jejich zákonných zástupců byly zpracovány anamnestické údaje, které zahrnují také osobní zkušenosti, názory a vize do budoucnosti.

Na konci diplomové práce jsou uvedeny přílohy, kde jsou prezentovány fotografie jedinců s Treacher collins syndromem, kteří se výzkumného šetření zúčastnili.

Cíl diplomové práce byl splněn a na základě zpracovaných výsledků výzkumného šetření byly předloženy doporučení pro praxi. Tato práce mi dala možnost podrobněji nahlédnout do problematiky Treacher collins syndromu, jako poměrně vzácného postižení. Měla jsem možnost seznámit se jednotlivými jedinci, seznámit se s průběhem jejich operačních zákroků, vzděláváním a problémy každodenního života, což hodnotím jako velmi hodnotné a obohacující pro moji budoucí profesi.

Shrnutí

Diplomová práce je soustředěna na problematiku Treacher collins syndromu, konkrétně na popis symptomatologie u konkrétních osob s TCS, analýza názorů jedinců s TCS na jejich situaci a analýza možností vzdělávání, komunikaci, kompenzačních pomůcek, profesní uplatnění apod.

Práce se skládá ze dvou částí. Teoretickou část tvoří tři kapitoly a byla zde popsána syndromová postižení, problematika Treacher collins syndromu a přehled kompenzačních pomůcek. Cílem výzkumného šetření bylo zpracování komplexních informací týkajících se Treacher collins syndromu a zjistit dopad tohoto syndromu na kvalitu života vybraného vzorku jedinců, u kterých byl Treacher collins syndrom diagnostikován.

Summary

The thesis is concerned on question od Treacher collins syndrome, specially the description of specific symptomatology in person with TCS, analyse opinions of individuals with TCS on their situation and analyse learning opportunities, communication, compensatory aids, career opportunities, etc.

The study consist of two parts. The theoretical part is divided into three chapters focused on syndromic disability, Treacher collins syndrome and overview of compensatory aids. The aim of the research was to proces complex informations about Treacher collins syndrome and determine the impact of this syndrome on quality of life of people who were diagnosed with Treacher collins syndrome.

Seznam použité literatury

BAREŠOVÁ, J., HRUBÝ, J. *Didaktické a technické pomůcky pro sluchově postižené v MŠ a ZŠ*. 1. vyd. Praha: Septima, 1999. 8072161059.

BARTOŇOVÁ, M. *Některá specifika v přístupech k edukaci žáků s lehkým mentálním postižením*. In VÍTKOVÁ, M. *Vzdělávání žáků se speciálními vzdělávacími potřebami*. Brno : Paido, 2007. 354 s. 978-80-7315-163-8.

BARTOŇOVÁ, M., BAZALOVÁ, B., PIPEKOVÁ, J. *Psychopedie: texty k distančnímu vzdělávání.* Brno: Paido, 2007. 150 s. 9788073151447.

BEDNÁŘ, J., KUCIEL, J., VYHNÁLEK, T. *Genetika*. Brno: Mendelova univerzita, 2010. 978-80-7375-448-8.

ČERNÁ, M. *Česká psychopedie: speciální pedagogika osob s mentálním postižením*. Praha: Karolinum, 2008. 978-80-246-1565-3.

DVOŘÁK, Z. *Funkční vývoj střední obličejové etáže u pacientů s rozštěpem patra: disertační práce*. Brno: Masarykova univerzita, Fakulta lékařská, 2009. Vedoucí disertační práce prof. Jiří Veselý.

EIHOLZER, U. *Prader-Willi Syndrome – Coping with the Disease – Living with Those Involved.* Karger Basel, 2005. 3-8055-7846-6.

HÁJKOVÁ, V., STRNADOVÁ, I. *Inkluzivní vzdělávání*. 1. Vyd. Praha: Grada, 2010. 978-80-247-3070-7.

HOLMANOVÁ, J. *Vady a poruchy sluchu z hlediska klinické logopedie*. In ŠKODOVÁ, E., JEDLIČKA, I. *Klinická logopedie.* Praha: Portál, 2007. 9788073673406.

HORÁKOVÁ, R. *Sluchové postižení: úvod do surdopedie*. Praha: Portál, 2012. 9788026200840.

HRUBÝ, J. *Velký ilustrovaný průvodce neslyšících po jejich vlastním osudu*. 2. přeprac. a rozš. vyd. Praha: Federace rodičů a přátel sluchově postižených, 1998. 8072160753.

HUNTER, K. *Rettův syndtom a jak dál*. Praha: Rett-Community, 2008. 978-80-254-1849-9.

JEDLIČKA, I. *Vady a poruchy sluchu z hlediska otorinolaryngologie a foniatrie*. In ŠKODOVÁ, E., JEDLIČKA, I. a kol.: *Klinická logopedie*. Praha: Portál, s. r. o., 2007. 9788073673406.

KALHOUS, Z., OBST, O. *Školní didaktika*. Praha: Portál, 2002. 807178253x.

KAŠPAR, Z. *Technické kompenzační pomůcky pro osoby se sluchovým postižením*. Vyd. 1. Praha: Česká komora tlumočníků znakového jazyka, 2008. 9788087153628.

KEREKRÉTIOVÁ, A. *Palatolália*. Bratislava: Univerzita Komenského, 1997. 80-223-1140-5.

KEREKRÉTIOVÁ, A. *Velofaryngální dysfunkce a palatolalie: klinicko-logopedický aspekt*. Vyd. 1. Praha: Grada, 2008. 9788024722641.

KEREKRÉTIOVÁ, A. *Základy logopédie*. Bratislava : Univerzita Komenského, 2009. 978-80-223-2574-5.

KLENKOVÁ, J. *Kapitoly z logopedie II a III*. Brno: Paido, 1998. 80-85931-62-1.

KLENKOVÁ, J. *Logopedie*. Praha : Grada Publishing, 2006. 80-247-1110-9.

KRAHULCOVÁ, B. *Komunikace sluchově postižených*. Vyd. 2. Praha: Karolinum, 2002. 8024603292.

KUBOVÁ, L. *Speciálně pedagogická centra*. 1. vyd. Praha : Septima, 1995. 80-85801-42-6.

LAZOVSKIS, I. *Přehled klinických symptomů a syndromů*. Praha: Avicenum, 1990. 80-201-0043-1.

LECHTA, V. *Symptomatické poruchy řeči u dětí*. Vyd. 1. Praha: Portál, 2002. 8071785725.

LECHTA, V. *Symptomatické poruchy řeči u dětí*. Vyd. 2. Praha: Portál, 2008. 9788073674335.

LEJSKA, M. *Poruchy verbální komunikace a foniatrie*. Brno: Paido, 2003. 8073150387.

MACHOVÁ, J. *Biologie člověka pro speciální pedagogy*. Praha: Karolinum, 1994. 80-7066-980-2.

MAZÁNEK, J. *Chirurgie hlavy a krku*. In ZEMAN, M. *Speciální chirurgie*. 2. vyd. Praha: Galén, 2004. 8072622609.

OPATŘILOVÁ, D., ZÁMEČNÍKOVÁ, D. *Somatopedie: texty k distančnímu vzdělávání.* Brno: Paido, 2007. 123 s. 9788073151379.

PIPEKOVÁ, J. *Kapitoly ze speciální pedagogiky.* 2. rozš. a přeprac. vyd. Brno: Paido, 2006. 404 s. 8073151200.

SELIKOWITZ, M. *Downův syndrom: definice a příčiny, vývoj dítěte, výchova a vzdělání, dospělost*. Praha: Portál, 2005. 80-7178-973-9.

SHPRINTZEN, R. J., GOLDBERG, R.: The Genetics of Clefting and Associated Syndromes. In SHPRINTZEN, R. J., BARDACH, J.: *Cleft Palate Speech Management*. St. Louis: Mosby, 1995. 0-8016-6447-0.

SOBOTKOVÁ, A. *Edukace dětí / žáků se sluchovým postižením.* In VÍTKOVÁ, M. *Integrativní školní (speciální) pedagogika: základy, teorie, praxe*. Vyd. 2. Brno: MSD, 2004. 8086633225.

SOURALOVÁ, E., LANGER, J. *Surdopedie: Studijní opora pro kombinované studium*. Olomouc: 2005. Vydavatelství UP v Olomouci. 80-244-1084-2.

ŠKODOVÁ, E., JEDLIČKA, I.*: Poruchy hlasu a řeči při vrozených anomáliích orofaciálního systému*. In ŠKODOVÁ, E., JEDLIČKA, I. a kol.: *Klinická logopedie.* Praha: Portál, s. r. o., 2007. 9788073673406.

ŠVARCOVÁ, I. *Mentální retardace.* Praha: Portál, 2006. 80-7367-060-7.

ŠVARCOVÁ, I. *Mentální retardace: vzdělávání, výchova, sociální péče.* 1. vyd. Praha: Portál, 2000. 178 s. 8071785067.

ŠVARCOVÁ, I. *Vzdělávací program pomocné školy a přípravného stupně pomocné školy.* 2. přeprac. vyd. Praha: Septima, 1997. s. 8072160303.

VALENTA, M., MÜLLER, O. *Psychopedie.* Praha: Parta, 2003. 80-7320-039-2.

VESELÝ, J., VOKURKOVÁ, J., MRÁZEK, T. *Plastická chirurgie*. In PAFKO, P. *Základy speciální chirurgie*. Praha: Galén, 2008. 9788072624027.

VITÁSKOVÁ, K., PEUTELSCHMIEDOVÁ, A. *Logopedie.* Olomouc : Univerzita Palackého, 2005. 80-244-1088-5

VÍTEK, J., VÍTKOVÁ, M. *Teorie a praxe v edukaci, intervenci, terapii a psychosociální podpoře jedinců se zdravotním postižením se zaměřením na neurologická onemocnění.* Brno : Paido, 2010. 978-80-7315-210-9.

VÍTKOVÁ, M. *Somatopedické aspekty.* 2., rozš. a přeprac. vyd. Brno: Paido, 2006. 302 s. 8073151340.

VOHRADNÍK, M. *Sluch u dětí s rozštěpovými vadami obličeje*. Speciální pedagogika, 1998, 8, č.2, s.21-22.

VOKURKA, M., HUGO, J. *Velký lékařský slovník*. Praha: Maxdorf, 2002. 80-85912-43-0.

VOKURKA, M., HUGO, J. *Velký lékařský slovník*. 7. aktualiz. vyd. Praha: Maxdorf, 2007. 9788073451301.

ZELINKOVÁ, O. *Pedagogická diagnostika a individuální vzdělávací program: nástroje pro prevenci, nápravu a integraci.* 1. vyd. Praha: Portál, 2001. 207 s. 807178544X.

ŽIŽKA, J. *Diagnostika syndromů a malformací*. Praha: Galén, 1994. 80-85824-04-3.

Internetové zdroje

DOJČAROVÁ, E. *Co je GS?* [online] [cit. 29. 10. 2012]. Dostupné z WWW: <http://www.treachercollinssyndrom.estranky.cz/clanky/goldenhar-sy.html>.

HERTLE, R. W., ZIYLAN, S., KATOWITZ, J. A.: Ophthalmic features and visual prognosis in the Treacher-Collins syndrome. *British Journal of Ophthalmology* [online]. 1993, vol. 77, no. 10 [cit. 21. 1. 2013], pp. 642 – 645. Dostupné na WWW: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC504607/?page=1>.

KABELKA, Z. *Kostní sluchadla BAHA – zakotvená do kosti* [online]. 2012 [cit. 6. 2. 2013]. Dostupné na WWW: <http://www.google.cz/url?sa=t&rct=j&q=&esrc=s&source=web&cd=1&ved=0CDcQFjAA&url=http%3A%2F%2Fmefanet-motol.cuni.cz%2Fdownload.php%3Ffid%3D49&ei=az_4UP2cGLCA0AXX64HAAQ&usg=AFQjCNHGmm-J9stiovx44_2OJDojQyFFDw&bvm=bv.41018144,d.d2k>.

KESSER, W. B. *Aural Atresia.* [online]. 2012 [cit. 28. 1. 2013] Dostupné z WWW: <http://emedicine.medscape.com/article/878218-overview>.

MŠMT. *Školský zákon č. 561/ 2004 Sb., o předškolním, základní, středním, vyšším odborném a jiném vzdělávání (školský zákon).* [online]. 2004 [cit. 1. 11. 2012]. Dostupné z WWW: <http://aplikace.msmt.cz/DOC/Skolsky_zakon_a_zakon_o_ped__prac_190-04.pdf>.

MŠMT. *Vyhláška č. 73/2005 Sb., o vzdělávání dětí, žáků a studentů se speciálními vzdělávacími potřebami a dětí, žáků a studentů mimořádně nadaných,* v pozdějším znění [online]. 2011 [cit. 3. 12. 2012]. Dostupné na WWW: <http://www.uplnezneni.cz/vyhlaska/73-2005-sb-o-vzdelavani-deti-zaku-a-studentu-se-specialnimi-vzdelavacimi-potrebami-a-deti-zaku-a-studentu-mimoradne-nadanych/>.

PRICE, M. *Baha: implantovatelný systém pro přímé kostní vedení zvuku* [online]. 2008 [cit. 6. 2. 2013]. Dostupné na WWW: <http://oldwebsite.cochlearacademy.com/files/BahaCzech/index.htm >.

ŠÍPEK, A. a kol.: *Příčiny vrozených vad a teratogeny* [online]. 2012 [cit. 7. 10. 2012]. Dostupné na WWW: <http://www.vrozene-vady.cz/vrozene-vady/index.php?co=priciny_vad_teratogeny>.

ŠÍPEK, A. a kol.: *Seznam genetických poruch* [online]. 2008 [cit. 7. 10. 2012]. Dostupné na WWW: <http://www.vrozene-vady.cz/prezentace/pdf/seznam_genetickych_poruch.pdf>.

ŠUPINA, A.: *Termín první operace* [online]. 2007 [cit. 28. 1. 2013]. Dostupné na WWW: <http://rozstepy.ic.cz/clanek.php?id=14>.

TOLAROVA, M. M., WONG, G. B., VARMA, S.: Mandibulofacial Dysostosis (Treacher Collins syndrome): Multimedia. *eMedicine Specialties* [online]. 2009 [cit. 21. 1. 2013]. Dostupné na WWW: <http://emedicine.medscape.com/article/946143-overview>.

Treacher Collins syndrome. 2012. In *Treacher Collins Family support group* [online] [cit. 21.1.2012]. Dostupné z WWW: <http://www.treachercollins.net/syndrome.html>.

Treacher Collins syndrom a Goldenhar syndrom [online]. 2009 [cit. 21. 1. 2013]. Dostupné na WWW: <http://www.treachercollinssyndrom.estranky.cz>.

Vrozené vývojové vady [online]. 2012 [cit. 15. 10. 2012]. Dostupné na WWW: <http://www.upmd.cz/?lang=cz&category=1-4-11-63-78>.

Seznam příloh

Příloha č. 1: Chlapec R po příchodu do pěstounské rodiny (2 roky)

Příloha č. 2: Chlapec R (7 let)

Příloha č. 3: Kresba vlastní postavy chlapce R

Příloha č. 4: Kapesní sluchadlo WIDEX

Příloha č. 5: Žena Z (3 roky)

Příloha č. 6: Žena Z v roce 2012

Příloha č. 7: Žena E (první školní den)

Příloha č. 8: Žena E v roce 2011

Přílohy

Příloha č. 1 – Chlapec R po příchodu do pěstounské rodiny (2 roky)

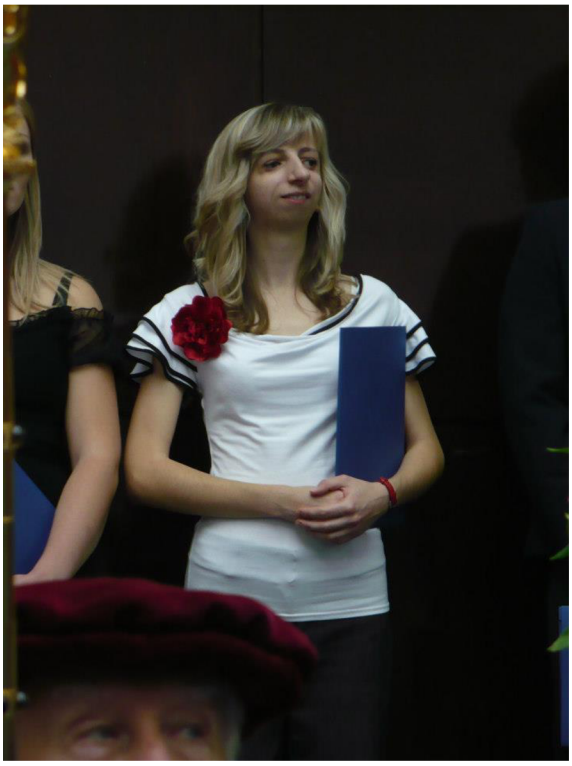
Příloha č. 2 – Chlapec R (7 let)

Příloha č. 3 – Kresba vlastní postavy chlapce R

Příloha č. 4 – Kapesní sluchadlo WIDEX

Příloha č. 5 – Žena Z (3 roky)

Příloha č. 6 – Žena Z v roce 2012



Příloha č. 7 – Žena E (první školní den)

Příloha č. 8 – Žena E v roce 2011