

Univerzita Karlova
Pedagogická fakulta
Katedra speciální pedagogiky

DIPLOMOVÁ PRÁCE

Životní realita rodiny dívky s Rettovým syndromem
The family reality of a girl diagnosed with Rett Syndrome

Bc. Valentýna Lisičanová

Vedoucí práce: PaedDr. Jaroslava Zemková, Ph.D.

Studijní program: Speciální pedagogika (N0111A190014)

Odevzdáním této diplomové práce na téma Životní realita rodiny dívky s Rettoovým syndromem potvrzují, že jsem ji vypracovala pod vedením vedoucího práce samostatně za použití v práci uvedených pramenů a literatury. Prohlašuji, že jsem při její tvorbě nepoužila nástrojů umělé inteligence jiným způsobem, než je uvedeno ve vyjádření, které je součástí textu práce. Dále potvrzují, že tato práce nebyla využita k získání jiného nebo stejného titulu.

Praha, 10. 4. 2025

Ráda bych poděkovala PaedDr. Jaroslavě Zemkové, Ph.D. za cenné rady a vstřícnost při konzultacích. Mé poděkování patří také respondentům práce, protože bez jejich otevřenosti by tato práce nikdy nevznikla.

ABSTRAKT

Tato diplomová práce se věnuje problematice rodiny dívky s Rettovým syndromem. Cílem je popsat zkušenosti, formy podpory a potřeby rodiny dívky s Rettovým syndromem. Teoretická část práce zahrnuje popis Rettova syndromu včetně diagnostiky, terapie a přidružených obtíží. Druhá část teoretické části práce se zaměřuje na rodinu dítěte s postižením. Výzkumné šetření popisuje interpretativní fenomenologickou analýzu rodiny dívky s Rettovým syndromem. Sběr dat byl realizován pomocí epizodického vyprávění a skupinového rozhovoru s matkou, otcem a sestrou dívky s Rettovým syndromem. Výpovědi respondentů se zaměřovali na proces diagnostiky Rettova syndromu, péči o dívku s Rettovým syndromem a zkušenosti se sociálními službami. Výsledky výzkumu zachycují pohled na zkušenosti s péčí a podporou o dívku s Rettovým syndromem v domácím prostředí z pohledu jedné rodiny. Výsledky výzkumu jsou diskutovány v diskuzi.

KLÍČOVÁ SLOVA

Rettův syndrom, rodina dítěte s postižením, péče o dítě s postižením, interpretativní fenomenologická analýza

ABSTRACT

This master thesis deals with the family of a girl with Rett syndrome. The aim is to describe the experiences, forms of support and needs of the family of a girl with Rett syndrome. The theoretical part of the thesis includes a description of Rett syndrome including diagnosis, treatment and associated difficulties. The second part of the theoretical part of the thesis focuses on the family of a child with a disability. The research investigation describes an interpretive phenomenological analysis of the family of a girl with Rett syndrome. Data collection was conducted using episodic narrative, group interview and narrative interview with the mother, father and sister of the girl with Rett syndrome. Respondents' accounts focused on the process of diagnosis of Rett syndrome, care for a girl with Rett syndrome, and experiences with social services. The results of the research capture the perspective of one family's experience of caring for and supporting a girl with Rett syndrome in a home setting. The research findings are discussed.

KEYWORDS

Rett syndrome, family of a child with disabilities, care of a child with disabilities, interpretive phenomenological analysis

Obsah

| | |
|---|----|
| Úvod | 7 |
| 1 Rettův syndrom..... | 8 |
| 1.1 Genetika Rettova syndromu | 9 |
| 1.2 Diagnostika Rettova syndromu..... | 10 |
| 1.2.1 Typický/ klasický Rettův syndrom | 11 |
| 1.2.2 Atypický/ variantní Rettův syndrom | 12 |
| 1.3 Průběh Rettova syndromu..... | 13 |
| 1.4 Dívka s Rettovým syndromem | 15 |
| 1.4.1 Stereotypní pohyby a motorika..... | 17 |
| 1.4.2 Přidružené obtíže u Rettova syndromu..... | 18 |
| 1.5 Terapie a léčba Rettova syndromu | 20 |
| 1.5.1 Terapie Rettova syndromu..... | 20 |
| 1.5.2 Léčba Rettova syndromu | 23 |
| 1.6 Organizace podporující Rettův syndrom | 23 |
| 1.7 Historické milníky Rettova syndromu..... | 24 |
| 2 Rodina dětí s postižením..... | 26 |
| 2.1 Rodiče dětí s postižením..... | 27 |
| 2.1.1 Stres rodičů dětí s postižením | 29 |
| 2.1.2 Přijetí dětí s postižením | 32 |
| 2.1.3 Přístupy rodičů k dětem..... | 36 |
| 2.2 Sourozenci dětí s postižením | 36 |
| 2.3 Prarodiče dětí s postižením..... | 38 |
| 2.4 Specifika péče | 39 |
| 2.5 Podpora rodin dětí s postižením | 40 |

| | | |
|-------|--|----|
| 2.5.1 | Sociální služby | 40 |
| 2.5.2 | Speciálně pedagogické poradenství | 41 |
| 2.5.3 | Zdravotní péče | 42 |
| 2.5.4 | Finanční podpora | 43 |
| 3 | Přehled výzkumů zabývajících se tématem rodina dívky s Rettovým syndromem | 45 |
| 4 | Výzkumné šetření | 47 |
| 4.1 | Výzkumná metoda | 47 |
| 4.1.1 | Kvalitativní výzkum | 47 |
| 4.1.2 | Interpretativní fenomenologická analýza | 48 |
| 4.1.3 | Postup při analýze dat | 49 |
| 4.2 | Etika výzkumu | 50 |
| 4.3 | Charakteristika výzkumného vzorku | 51 |
| 4.4 | Sběr dat | 52 |
| 4.5 | Triangulace dat | 54 |
| 4.6 | Analýza dat | 55 |
| 4.7 | Interpretace dat | 57 |
| 4.7.1 | Období před stanovením diagnózy | 57 |
| 4.7.2 | Život s Rettovým syndromem | 59 |
| 4.8 | Výzkumná zjištění | 72 |
| | Diskuze | 75 |
| | Závěr | 78 |
| | Seznam použitých informačních zdrojů | 79 |
| | Vyjádření k využití nástrojů umělé inteligence | 86 |
| | Seznam příloh | 87 |

Úvod

Výběr tématu práce *Životní realita rodiny dívky s Rettovým syndromem* vychází z přesvědčení, že příběhy těchto rodin zasluhují větší pozornost. Rettův syndrom představuje neurovývojovou poruchu, která významně ovlivňuje život nejen samotné dívky, ale celé její rodiny. Rettův syndrom není v českém prostředí příliš publikovaným tématem, avšak v cizojazyčné odborné literatuře postupně získává větší pozornost. Dosavadní studie se často zaměřují na medicínské aspekty či pohled na rodičovství dětí s postižením, méně již na komplexní prožitek rodiny v jejím každodenním životě. Tato práce se proto snaží přispět k hlubšímu porozumění této problematice prostřednictvím výpovědí konkrétní rodiny, která pečuje o dívku s Rettovým syndromem.

Cílem této diplomové práce je popsat zkušenosti, formy podpory a potřeby rodiny dívky s Rettovým syndromem. Práce vychází z kvalitativního výzkumu, konkrétně z interpretativní fenomenologické analýzy.

Věříme, že poznatky získané v této práci mohou být inspirací nejen pro odborníky v oblasti speciální pedagogiky, sociální práce či zdravotnictví, ale i pro další rodiny, které se ocitají v podobné životní situaci. Zároveň mohou sloužit jako podklad pro další výzkum v oblasti rozvoje podpory pro pečující rodiny.

1 Rettův syndrom

„Rettův syndrom je neurovývojová porucha způsobená mutací v genu vázaném na chromozom X, který kóduje methyl-CpG-vázající protein 2 (MECP2)“ (Fabia et al., 2019, str. 21).

Rettův syndrom (RTT) je vývojová porucha mozku s negativním dopadem na somatické, motorické a psychické funkce. Jedná se o komplexní neurovývojovou poruchu s širokým spektrem přidružených poruch (Thorová, 2016; Kaufmann, 2017).

Fabia et al. nahlíží na RTT jako na vzácnou patologii, která je typická pro ženské pohlaví. Mezi její charakteristické příznaky řadí specifické stereotypní chování, jako je mávání rukama, tření dlaní o sebe, bití se do hrudníku, kousání prstů, náhlé výkřiky a nezáměr o okolí, těžkou poruchu vývoje intelektu, hypotonii, epilepsii, opožděný růst, špatný stav kostí, skoliózu a poruchy spánku (Fabia et al., 2019).

Retzlaff (2007) označuje RTT jako těžké postižení. Vítková (2006) popisuje těžké postižení jako *komplex omezení člověka, jako celku ve všech prožitkových sférách a výrazových možnostech*. Důraz je kladen na komplexnost postižení a celistvost člověka. Těžké postižení omezuje schopnosti tělesné, kognitivní, emoční, sociální a komunikační (Vítková, 2006 cit. podle Bartoňová, Vítková, 2022, str. 8).

Cronk (2015) nahlíží na RTT je multisystémové onemocnění, které může postihovat také srdce, plíce, trávicí soustavu a imunitní systém (Cronk, 2015 cit. podle De Felice et al., 2016).

Mezinárodní klasifikace nemocí 10. revize řadí RTT do kapitoly pervazivních vývojových poruch. RTT s označením diagnózy F84.2 je popisován jako patologický stav vyskytující se u ženského pohlaví ve věku 7-24 měsíců, ve kterém dochází k postupné ztrátě řeči a motoriky. Typickým projevem jsou krouživé pohyby rukou, spontánní hyperventilace a mentální postižení (Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR, 2023).

V 11. revizi Mezinárodní klasifikace nemocí je diagnóza označena LD90.4 a bude spadat do kapitoly stavů s poruchami intelektuálního vývoje jako relevantního klinického rysu. RTT je definován jako stav, při které po zdánlivě normálním raném vývoji dojde k částečné nebo úplné ztrátě řeči, motorických dovedností a schopnosti používat ruce, spolu

se zpomalením růstu hlavy a poruchou vývoje intelektu, přičemž nástup těchto příznaků se obvykle objevuje mezi 7. a 24. měsícem věku (International Classification of Diseases 11th Revision, 2024).

RTT postihuje především ženské pohlaví, s výskytem přibližně 1 z 10 000–15 000 živě narozených žen. U mužů je RTT velmi vzácný, což dokazuje i fakt, že od roku 1999 bylo na celém světě diagnostikováno pouze přes 60 případů. Tento rozdíl je dán genetickou podstatou onemocnění, neboť gen MECP2, jehož mutace RTT způsobuje, se nachází na chromozomu X. Ženy mají dva chromozomy X, což jim umožňuje částečně kompenzovat mutaci, zatímco muži mají pouze jeden chromozom X zděděný od matky a chromozom Y od otce. Většina mužů s RTT umírá již v kojeneckém věku, především kvůli závažnosti mutace a absenci druhého chromozomu X, který by mohl částečně vyrovnat její dopad. Přesto pokroky v genetickém testování odhalily vzácné případy mužů s RTT, kteří dosáhli dospívání nebo dospělosti. Byly zaznamenány případy mužů vykazujících stejné symptomy jako ženy s RTT, což potvrzuje, že se u nich může onemocnění také vyskytovat. Proto by lékaři neměli diagnózu RTT u mužů automaticky vylučovat (Bricker, Vaughn, 2024; Chahil et al., 2018; Wexler, 2025).

1.1 Genetika Rettova syndromu

Přibližně 90 % žen s RTT má mutaci genu MECP2, který je lokalizován na dlouhém raménku chromozomu X (Xq28). Tato mutace způsobuje klasickou formu RTT, při níž gen MECP2 kóduje protein nezbytný pro funkci neuronů a regulaci dalších genů. Mutace genu MECP2 může být jak dědičná, tak nově vzniklá, přičemž různé formy mutací mají přímý vliv na klinické projevy RTT a jejich závažnost. Vzhledem k tomu, že mnoho mutací již bylo identifikováno a další mohou být teprve objeveny, existuje široká variabilita fenotypových projevů syndromu (Thorová, 2016; Bricker, Vaughn, 2024; Kaufmann, 2017).

U menší části pacientů mohou být projevy RTT způsobeny mutacemi v jiných genech, jako jsou CDKL5 nebo FOXP1, což vede k fenotypům připomínajícím RTT. Nicméně podle Hagermana et al. (2010) většina jedinců s mutacemi těchto genů nevykazuje všechny charakteristické rysy RTT. S ohledem na pokračující pokrok v oblasti genetického výzkumu

lze očekávat, že v budoucnu dojde k úpravám diagnostických kritérií a testovacích postupů pro RTT (Hagerman et al., 2010 cit. podle Bricker, Vaughn, 2024; Bricker, Vaughn, 2024; Kaufmann, 2017).

1.2 Diagnostika Rettova syndromu

Diagnóza je stanovena na základě genetického vyšetření a zhodnocení klinických příznaků. Podle diagnostických kritérií bývá diagnóza obvykle potvrzena ve věku 2–3 let. Současná kritéria považují za klíčový znak vývojový regres. Příznaky RTT se vyskytují v různé míře, a ne všichni jedinci vykazují všechny charakteristické rysy syndromu (Cosentino et al., 2019; Kaufmann, 2017).

RTT lze rozdělit na typický (klasický) RTT, který zahrnuje všechny příznaky syndromu, a atypický (variabilní) RTT, u něhož nejsou přítomny všechny klíčové znaky. Neul et al. (2010) vycházejí z diagnostických kritérií Dr. Hagberga a zachovávají koncept kritérií, které umožňují rozlišit formy RTT od jiných neurovývojových poruch (Neul et al., 2010 cit. podle Kaufmann, 2017).

Současná diagnostická kritéria typického a atypického Rettova syndromu

| Revidovaná diagnostická kritéria pro Rettův syndrom (Neul et al. 2010) | |
|---|--|
| Diagnózu zvažte, pokud pozorujete postnatální zpomalení růstu hlavy. | |
| Požadováno pro typický nebo klasický Rettův syndrom | |
| 1. | Období regrese, po němž následuje zotavení nebo stabilizace. |
| 2. | Všechna hlavní kritéria a všechna vylučovací kritéria. |
| 3. | Podpůrná kritéria nejsou vyžadována, i když jsou často přítomna u typických RTT. |
| Vyžaduje se u atypického nebo variantního Rettova syndromu | |
| 1. | Období regrese, po němž následuje zotavení nebo stabilizace. |
| 2. | Alespoň dvě ze čtyř hlavních kritérií. |
| 3. | Pět z jedenácti podpůrných kritérií. |

| Hlavní kritéria | |
|--|--|
| | 1. Částečná nebo úplná ztráta získaných účelných dovedností rukou. |
| | 2. Částečná nebo úplná ztráta osvojené mluvené řeči (nejlépe osvojená mluvená řeč, nikoli výhradně osvojení samostatných slov nebo vyšších jazykových dovedností). |
| | 3. Poruchy chůze: šouravá nebo chybějící schopnost. |
| | 4. Stereotypní pohyby rukou, jako je kroucení/mačkání rukou, tleskání/poklepávání a automatismy mytí/otírání. |
| Kritéria vyloučení pro typický Rettův syndrom | |
| | 1. Poškození mozku sekundárně v důsledku traumatu (peri nebo postnatálně), neurometabolického onemocnění nebo závažné infekce, které způsobuje neurologické problémy s jasným důkazem (neurologické nebo oftalmologické vyšetření a MRI/CT). |
| | 2. Abnormální psychomotorický vývoj v prvních 6 měsících života, kdy nejsou splněny běžné milníky (otáčení hlavy, polykání, rozvoj sociálního úsměvu). |
| Podpurná kritéria pro atypický Rettův syndrom (započítává se, pokud jedinec má nebo někdy měl některý z uvedených klinických znaků) | |
| | 1. Poruchy dýchání při bdění. |
| | 2. Skřípání zubů v bdělém stavu. |
| | 3. Zhoršený spánkový režim. |
| | 4. Abnormální svalové napětí. |
| | 5. Periferní vazomotorické poruchy. |
| | 6. Skolióza/kyfóza. |
| | 7. Zpomalení růstu. |
| | 8. Studené ruce a nohy malého vzrůstu. |
| | 9. Nekontrolovaný smích/ křik. |
| | 10. Snížená reakce na bolest. |
| | 11. Intenzivní oční komunikace |

Tabulka 1 - Současná diagnostická kritéria (Kaufmann, 2017, str. 5)

1.2.1 Typický/ klasický Rettův syndrom

Typický RTT je nejčastěji způsoben mutací genu MECP2 a svými klinickými projevy přesně odpovídá diagnostickým kritériím. Vyskytuje se u přibližně dvou třetin žen, zatímco

ve zbylých případech se jedná o atypický RTT. Jedním z charakteristických znaků klasického RTT je období regrese, během kterého dochází ke ztrátě již nabytých schopností a dovedností, včetně sociálního kontaktu, verbální komunikace, manuální zručnosti a pohybových schopností. Objevují se také stereotypní projevy, jako je mnutí rukou, hyperventilace a zadržování dechu (Kaufmann, 2017; Thorová, 2016).

„Diagnóza typický RTT vyžaduje přítomnost vývojového regresu a 4 hlavní kritéria.

(1) regrese účelného používání rukou,

(2) regrese mluvené řeči,

(3) regrese chůze, abnormality chůze

(4) stereotypie rukou“ (Neul et al., 2010 cit. podle Kaufmann, 2017, str. 4).

Dle Tarquinio et al. (2012) se s přibývajícím poznatky o RTT ukázalo, že zpomalení růstu hlavy se nevyskytuje u všech jedinců s RTT, ale jedná se o klinický rys, který může na diagnózu upozornit (Tarquinio et al., 2012 cit. podle Kaufmann, 2017).

1.2.2 Atypický/ variantní Rettův syndrom

Diagnostika atypického RTT je velmi složitá. Neul et al. (2010) upřesnili a zjednodušili diagnostická kritéria vycházející z kritérií pro typický RTT. Pro stanovení diagnózy atypického RTT je zásadní přítomnost vývojového regresu, dále splnění dvou nebo tří ze čtyř hlavních kritérií a alespoň pěti z jedenácti podpůrných kritérií. Atypický RTT představuje sice mírnější formu poruchy, kdy dívky obvykle chodí, mluví, nemají menší obvod hlavy, ale neprošly obdobím fyziologického psychomotorického vývoje (Thorová, 2016; Kaufmann, 2017; Neul et al., 2010 cit. podle Kaufmann, 2017).

Atypický RTT lze rozdělit na 3 formy, a to na Zapellovu, Hanefeldovu a Rolandovu variantu.

Zapellova varianta

Zapellova varianta, také nazývaná jako varianta se zachovanou řečí, je ve většině případů spojena s mutací genu MECP2. Mezi 1. a 3. rokem života dochází k období vývojového regresu, po němž následuje obnovení řečových schopností. Zhoršení

manuálních dovedností je mírné, s lepším zachováním funkcí horních končetin. Mentální postižení je lehké až středně těžké a může být doprovázeno autistickými rysy. Epileptické záchvaty se v této variantě vyskytují jen vzácně. Skolióza bývá méně výrazná než u jiných forem RTT. Většina žen s touto variantou má normální obvod hlavy, výšku i hmotnost (Kaufmann, 2017).

Hanefeldova varianta

Hanefeldova varianta, také známá jako varianta časného záchvatu, je charakterizována nástupem epileptických záchvatů a křečí před 5. měsícem života. Typické symptomy RTT jsou zde méně výrazné. Mutace genu MECP2 se v této variantě vyskytuje pouze zřídka, a proto je obvykle doporučeno genetické testování zaměřené na mutaci genu CDKL5 (Kaufmann, 2017).

Rolandova varianta

Rolandova varianta, známá také jako vrozená varianta, se vyznačuje vzácným výskytem mutace genu MECP2, přičemž je doporučeno genetické vyšetření zaměřené na mutaci genu FOXP1. Psychomotorický vývoj je opožděný a kolem 5. měsíce věku dochází k vývojovému regresu. Mikrocefalie se objevuje již před 4. měsícem života. Končetiny bývají menšího vzrůstu a často chladné. Dále se mohou vyskytnout poruchy dýchání a trhavé pohyby končetin (Kaufmann, 2017).

1.3 Průběh Rettova syndromu

Pro hlubší pochopení průběhu RTT je důležité zaměřit se na jednotlivé fáze vývoje tohoto onemocnění. V této kapitole je představeno rozdělení průběhu RTT podle různých autorů. Thorová (2016) popisuje šest období vývoje syndromu, zatímco Hagberg (2002) a Ricceri et al. (2008) identifikují čtyři fáze.

Thorová (2016) popisuje průběh RTT rozdělením do šesti specifických období, která odrážejí různé vývojové fáze syndromu a jejich dopad na chování, motorické schopnosti a další aspekty života.

1. Období normálního vývoje: 0–12měsíců

V tomto období vývoj dítěte probíhá v souladu s běžnými vývojovými milníky. Dítě reaguje na podněty, uchopuje předměty, spontánně se usmívá a žvatlá. Mezi 3. a 5. měsícem života dochází ke zpomalení růstu hlavy, a může se objevit svalová hypotonie. Dítě bývá velmi klidné a může být zvýšeně lekávé. Okolo 1. roku života se obvykle učí chodit (Thorová, 2016).

2. Období objevení prvních symptomů: 6-18 měsíců

Rodiče si obvykle mezi 6. a 18. měsícem začínají všimnout prvních symptomů, jako je zpomalení motorického vývoje, zhoršený oční kontakt a snížená schopnost soustředění. Objevují se také první stereotypní pohyby rukou, přetrvávající zájem o určité hračky a třes (Thorová, 2016).

3. Období vývojového regresu: 1-4 roky

V tomto období dochází ke zhoršení neverbální komunikace, vymizení dříve naučených zvuků, slov a slabik. Dítě postupně ztrácí získané dovednosti a účelné pohyby rukou jsou nahrazeny stereotypními pohyby, jako je mačkání, mnutí, svírání, mycí pohyby rukou nebo jejich dávání do úst. Schopnost úchopu se obvykle vytrácí kolem 3. roku věku. Chování dítěte se může vyznačovat náhlými záchvaty pláče, smíchu a křiku bez zjevné příčiny. Zájem o sociální interakci a hračky výrazně klesá a pohybové schopnosti se zhoršují, včetně ztráty schopnosti chodit. Objevují se také poruchy dýchání a hyperventilace. Celkově je psychomotorický vývoj výrazně opožděný. V tomto období se mohou vyskytovat určité podobnosti v projevech dítěte, které připomínají poruchu autistického spektra (Thorová, 2016).

4. Období relativní stabilizace: 3-4 roky a školní věk

Dochází ke stabilizaci symptomů RTT, kdy se zlepšuje soustředění a schopnost úchopu. Zvyšuje se zájem o sociální interakce, dítě se stává klidnějším a vyrovnanějším v oblasti emocí. Vnímání okolí se zlepšuje. V tomto období se však může objevit skolióza a zhoršení chůze, stejně jako možné epileptické záchvaty (Thorová, 2016).

5. Období pozdějšího zhoršení motorických funkcí: mezi 5. a 25. rokem

V tomto období dochází k většímu ochabování svalstva, zhoršení skoliózy a kvality chůze (Thorová, 2016).

6. Období: dospívání a dospělost

Dochází ke zlepšení očního kontaktu a sociální interakci. Chybí výkyvy nálad a stereotypní pohyby rukou jsou méně výrazné. Menstruace se objevuje v běžném věku (Thorová, 2016).

Hagberg (2002) a Ricceri et al. (2008) nahlíží na klinický průběh RTT ve 4 fázích. První fáze zahrnuje fyziologický vývoj v období prenatalním, perinatálním a v období do 6-18 měsíců věku dítěte, následuje regres. Ve druhé fázi dochází k zastavení psychomotorického vývoje, ztrátě získaných dovedností v oblasti motoriky rukou a komunikace. Může se objevit také mikrocefalie. Třetí fáze je pseudostacionární fáze, která probíhá v předškolním a školním věku. V této fázi se u osob s RTT projevuje široká škála příznaků typických pro RTT. Čtvrtá fáze probíhá v období dospělosti. V tomto období dochází ke zhoršení motorických funkcí. (Hagberg, 2002, Ricceri et al., 2008 cit. podle Cosentino et al., 2019).

1.4 Dívka s Rettovým syndromem

Přestože jsou popisovány příklady mužů s RTT (kapitola 1 Rettův syndrom), postihuje RTT především ženské pohlaví. Fabia et al. (2019) a Kaufmann (2017) ve svých publikacích používají termín *girl with RTT*, z toho důvodu je v následujících kapitolách zvoleno slovní spojení dívka s RTT.

Tato kapitola se zaměřuje na popis dívek s RTT, zahrnující charakteristiku jejich osobnosti, chování a projevů. RTT ovlivňuje řadu aspektů života, včetně pozornosti, komunikace, motorických schopností, intelektuálního vývoje a sociální interakce. Kapitola také popisuje projevy spojené s vnějšími podněty, náladovost a přidružené obtíže, jako jsou poruchy spánku, problémy s příjmem potravy či epileptické záchvaty.

U jednotlivých dívek s RTT se závažnost příznaků a průběh onemocnění liší. Vzniká tak skupina dívek s různou úrovní motorických a kognitivních funkcí (Fonzo et al., 2020).

Nervový systém dívek s RTT vykazuje zvýšenou citlivost, což má za následek nestabilní úroveň pozornosti. Schopnost soustředění je u těchto dívek ovlivněna mírou únavy, intenzitou podnětů z okolí a jejich aktuálním zdravotním stavem. Reakce na podněty nastává se zpožděním, které může trvat několik minut, během nichž je pozornost snadno narušena jinými podněty. Udržení pozornosti je pro dívky s RTT náročné, a pokusy o koncentraci mohou vyvolávat nežádoucí projevy, jako je třes, psychomotorický neklid, hyperventilace a zvýšená četnost stereotypních pohybů, což může být kontraproduktivní. Dívky s RTT se také snadno unaví. Nejlepší schopnost soustředit se projevují po odpočinku nebo při uvolněném stavu, například během relaxačních aktivit, jako jsou masáže či koupel (Thorová, 2016).

U některých dívek s RTT se vyskytuje zvýšená citlivost na sluneční záření, hluk, bolest, teplotní výkyvy a další vnější podněty, zatímco jiné mohou mít snížené vnímání bolesti (Thorová, 2016).

Z hlediska intelektuálního vývoje jsou dívky s RTT řazeny podle Thorové (2016) do pásma středně těžkého až hlubokého mentálního postižení, přičemž hodnocení jejich intelektových schopností je velmi obtížné vzhledem ke komunikačním a motorickým omezením spojeným se syndromem.

Dívky s RTT mají rády společnost a bývají spokojeny v přítomnosti dospělých i dětí. Navazují oční kontakt a na sociální interakce reagují úsměvem. Jsou schopné rozlišovat osoby ve svém okolí, rozpoznají blízké i cizí lidi a projevují sympatie či antipatie. V situacích samoty či nudy mohou protestovat, vyžadují pozornost a preferují společné aktivity se svým okolím (Thorová, 2016).

U dívek s RTT se vyskytují období emoční lability, které se projevují plačtivostí, křikem, špatnou náladou, strachem až panikou nebo vztekem, někdy i s agresivními projevy. Emoční labilita je výrazným rysem, kdy dochází k rychlým a častým změnám nálad v krátkých časových intervalech. S věkem však dívky obvykle vykazují větší emoční stabilitu, což se projevuje adekvátnějšími reakcemi na různé podněty, jako jsou nelibost, radost, lítost, smutek či hněv (Thorová, 2016).

U dívek s RTT lze pozorovat projevy připomínající projevy poruchy autistického spektra, které mohou přetrvávat po celý život nebo se po fázi vývojového regresu zmírnit. (Kaufmann, 2017).

Většina dívek s RTT komunikuje na před jazykové úrovni, přičemž využívají mimiku, pohyby rukou a těla, nediferencovanou vokalizaci a v některých případech i hyperventilaci. Dívky nejsou schopny používat znaky, ukazovat ani plynule mluvit, což ještě více limituje jejich komunikační možnosti. Navzdory těmto omezením chápou obvykle více, než jsou schopné verbálně sdělit. Určení rozsahu jejich porozumění je však obtížné, protože mají sníženou schopnost poskytnout zpětnou vazbu komunikačnímu partnerovi (Kaufmann, 2017; Thorová, 2016).

Podle výzkumů Lee a Urbanowicze si většina dívek s RTT osvojí pouze jednotlivá slova, zatímco přibližně každá pátá dívka si osvojí fráze, které však používá jen sporadicky. Tyto jazykové dovednosti jsou tedy omezené a nepřispívají k efektivní komunikaci, což vyžaduje přizpůsobené přístupy v komunikaci a intervenci u dívek s RTT (Lee et al. 2013 a Urbanowicz et al. 2015 cit. podle Kaufmann, 2017; Thorová, 2016).

1.4.1 Stereotypní pohyby a motorika

Stereotypní pohyby rukou jsou u RTT charakteristickým projevem, přičemž se typicky vyskytují ve střední linii těla, před obličejem nebo před tělem. Tyto pohyby mohou mít různé formy, například spojování a mnutí rukou, tleskání, svírání, mávání či držení rukou za krkem. U některých dívek se objevuje také kousání do prstů nebo rukou, které může vést až k sebepoškozování. Tyto pohyby jsou pro dívky fyzicky náročné a vyčerpávající. Proto je vhodné jejich redukci podpořit například polohováním rukou, což napomáhá ke zlepšení soustředění na úkoly a efektivnějšímu vnímání okolí (Kaufmann, 2017; Thorová, 2016).

Většina dívek s RTT se v dětství naučí chodit. Pokud schopnost chůze přetrvává i po období vývojového regresu, bývá obvykle nejistá, po špičkách, s široce rozkročenými nohama a bez koordinace pohybů horních končetin. S věkem dochází ke zvýšení svalového napětí, což zhoršuje schopnost udržet vzpřímený postoj a vede k rozvoji skoliózy a dalších

deformit. Zvýšení svalového napětí končetin může rovněž způsobit deformity kloubů a zvýšit riziko vzniku degenerativní artritidy (Kaufmann, 2017).

Thorová (2016) rozděluje motoriku dívek s RTT, a to na dívky s více a mírněji postiženou motorikou. Vývojově lze přejít z jedné kategorie do druhé. Chůze dívek s více postiženou motorikou je vratká s širokou bází, přičemž ujdou jen několik kroků. Při chůzi potřebují oporu, a často se u nich objevuje imobilita, která vyžaduje použití polohovacích sedaček či vozíků. Chůze dívek s mírněji postiženou motorikou je samostatná s častějšími pády. Některé dívky zvládají chůzi do schodů s přidržováním a v omezené míře jsou schopny i krátkého běhu (Thorová, 2016).

Jemná motorika dívek s více postiženou motorikou je bez cílených pohybů. Jejich motorické projevy jsou omezeny na stereotypní pohyby, které mohou vést až k sebepoškozování. Manipulace s předměty odpovídá úrovni dvouměsíčního dítěte, kdy sevrou předmět, ale nejsou schopny ho aktivně pustit. Dívky s mírněji postiženou motorikou využívají pinzetový úchop, který však mnohdy používají jen při potřebě vzít jídlo. Jemná motorika zahrnuje jednoduché úkony, jako je manipulace s kostkami, navlékání velkých korálků či samostatné jedení s použitím lžice (Thorová, 2016).

Grafomotorika dívek s více postiženou motorikou je zcela závislá na vedení ruky jinou osobou. Naproti tomu dívky s mírněji postiženou motorikou dokážou spontánně čmárat a jejich grafické projevy zahrnují jednoduché prvky, jako jsou kruhy, tečky či vodorovné a svislé tahy (Thorová, 2016).

1.4.2 Přidružené obtíže u Rettova syndromu

V této podkapitole jsou popsány vybrané přidružené obtíže u RTT, mezi které patří poruchy spánku, potíže s příjmem potravy, epileptické záchvaty a skolióza.

Spánkové poruchy jsou u osob s poruchou vývoje intelektu časté, představují zátěž nejen pro samotné osoby, ale i pro jejich pečující. U dívek s RTT se často vyskytují obtíže s usínáním, problémy s udržením spánku, noční smích nebo křik, časté probouzení, neutěšitelný pláč, spánkové děsy a mluvení během spánku. Poruchy spánku mají negativní

dopad na kognitivní funkce, chování a kvalitu života dívek s RTT (Tascini et al., 2022; Kaufmann, 2017).

Dívky s RTT často čelí značným obtížím při příjmu potravy, což je spojeno s motorickými poruchami v oblasti ústní dutiny a hltanu. Ačkoli mají často výbornou chuť k jídlu, samotný proces stravování pro ně bývá stresující a nepříjemný. Mezi běžné problémy spojené s krmením patří dušení, potíže s polykáním, zadržování dechu či tendence jídlo vyplivávat nebo shazovat na zem. Proces příjmu potravy je obvykle závislý pomoci pečujících osob a může trvat až hodinu. Některé dívky s RTT mají nepřiměřený dáivový reflex, který je vyvoláván snadněji, a to tlakem a hmotností potravy v ústech, nebo přiborem (Kaufmann, 2017; Lotan, Zysman 2006).

Zácpa se vyskytne alespoň jednou za život až u 85 % dívek s RTT. Hlavními faktory přispívajícími k tomuto problému jsou sedavý způsob života, podávání medikace, nedostatečný příjem tekutin, nízká fyzická aktivita a svalová slabost. Zácpa se často projevuje již v dětství (Saavedra, 1997 cit. podle Lotan, Zysman, 2006).

Dle Nissenkorn et al., (2010) má přibližně 80 % dívek s RTT epileptické záchvaty, které zažívají po celý život. Obvykle se projevují kolem třetího až čtvrtého roku života. Léčba obvykle zahrnuje antiepileptika přizpůsobená konkrétním typům záchvatů, může být ovšem náročná, z důvodu lékové rezistentnosti. Dívky s časnějším nástupem epilepsie mají obvykle těžší průběh záchvatů (Nissenkorn et al., 2010 cit. podle Bricker, Vaughn, 2024; Bricker, Vaughn, 2024).

Skoliózu u RTT lze označit za neuromuskulární, jelikož její vznik souvisí s neurovývojevou poruchou. Neuromuskulární skolióza se typicky objevuje již v raném věku, přičemž u některých dívek s RTT může být zaznamenána již ve 4 letech. Prognóza je horší, pokud skolióza vznikne před pátým rokem života nebo pokud dívka není schopna samostatně chodit. Dosavadní přístupy k léčbě skoliózy u RTT zahrnují fyzioterapii, hydroterapii, nošení korzetu a v některých případech také chirurgický zákrok, který může efektivně zastavit další progresi zakřivení páteře. Výsledky studie Natural History Study z roku 2010 ukázaly, že skolióza postihovala více než 85 % dívek s RTT ve věku 16 let (Lotan et al., 2005; Killian et al., 2017).

1.5 Terapie a léčba Rettova syndromu

Péče o dívku s RTT je obvykle multidisciplinární. Multidisciplinární tým zahrnuje odborníky z oblasti medicíny, mezi které řadíme pediatry, neurology, psychiatry, ortopedy a další profese jako mezi které řadíme logopedy, fyzioterapeuty, ergoterapeuty a speciální pedagogy. Rodiče a pečující hledají terapie a metody, které by napomohly zlepšit stav a kvalitu života dívky s RTT (Fonzo et al., 2020; Lotan, 2007).

1.5.1 Terapie Rettova syndromu

V této kapitole jsou popsány vybrané terapie, které napomáhají dívkám s RTT. Jednou z terapií je fyzioterapie. Fyzioterapie představuje disciplínu rehabilitace zaměřenou na udržení, zlepšení či obnovu pohybových a tělesných funkcí, které byly narušeny či ohroženy nemocí, úrazem nebo postižením, a to prostřednictvím terapeutického cvičení. Jde o klíčovou metodu při léčbě nervosvalových onemocnění a genetických poruch, která je považována za vysoce účinnou terapeutickou formu. Larson et al. (2001) zdůrazňuje rozvoj dolních končetin, který může napomoci chůzi a stání dívek s RTT. Lotan et al. (2012) ve své kazuistice popisují dívku s RTT, která díky tříleté intenzivní fyzioterapii opět získala schopnost chodit, a to po pěti letech používání invalidního vozíku. Program zahrnoval denní aktivity s pečovateli, jako polohování a trénink chůze, a dvakrát týdně fyzioterapii zaměřenou na mobilitu kloubů, rovnováhu a nácvik chůze. Lotan et al. (2005) se zabýval také popisem léčby skoliózy u dívek s RTT, kdy fyzioterapie zahrnovala používání pomůcek jako například polohovací sedák, polštáře pro polohování a stojící rám v kombinaci s vodoléčbou (Fonzo et al., 2020; Larson et al., 2001 cit. podle Fonzo et al., 2020; Lotan et al., 2012 cit. podle Fonzo et al., 2020; Lotan et al., 2005 cit. podle Fonzo et al., 2020).

Dalším druhem terapie je hydroterapie neboli vodoléčba, která má za cíl podporu relaxace, stimulaci krevního oběhu, zlepšení pohybových schopností, posílení svalstva a zkvalitnění koordinačních dovedností. Tato terapie pro dívky s RTT má nejen terapeutický účinek, ale také přináší pozitivní zážitky při absolvování terapie. Gonca et al. (2003) popsal účinky vodoléčby na dívku s RTT, která po dobu 2 měsíců navštěvovala tuto terapii. Bezprostředně po hydroterapii došlo u dívky s RTT ke snížení stereotypních pohybů, ustoupily úzkosti a zlepšila se rovnováha a interakce s okolím (Gonca et al., 2003).

Akupunktura a akupresura vychází z čínské medicíny. Jedná se o jednu z možností terapie dívek s RTT. Akupunktura a akupresura využívají stejné body na těle. Akupunktura používá jehly, které se zavádí do bodů na těle, zatímco akupresura používá jemný, ale pevný tlak. Mezi přínosy akupunktury a akupresury patří úleva od bolesti, udržení dobrého zdraví, snížení napětí, zvýšení prokrvení a relaxace (Lotan, 2007).

Synergická reflexní terapie u dívek s RTT představuje podpůrný přístup, při kterém je dívka pasivní a terapeut mobilizuje různé části těla. Synergická reflexní terapie zahrnuje prvky z akupresury, masáže a korekce držení těla a končetin. Tato metoda pomáhá zmírňovat a předcházet kontrakturám a přináší řadu pozitivních efektů, jako je lepší stabilita páteře, zlepšení hrubé a jemné motoriky i spánku. Zlepšuje motoriku úst, což má vliv na kousání, polykání a mluvení. Terapie rovněž podporuje rovnováhu, a přináší pozitivní změny v oblasti dýchacího systému a trávení (Kolektiv autorů, 2005; Adamus et al., 2015; Opatřilová, 2016).

Jednou z možných forem podpory pro dívky s RTT je logopedie. U dívek s RTT se logopedie se zaměřuje na poskytnutí podpory v oblasti komunikace, příjmu potravy a polykání. Logoped pracuje na zlepšení a rozvoji komunikace, v případě RTT obvykle na jiném komunikačním systému, než je mluvená řeč (Fabia et al., 2019).

Mezi další vhodnou terapii lze zařadit ergoterapii, která se zaměřuje na udržení, rozvoj nebo obnovení schopností osob se zdravotním postižením, přičemž klade důraz na podporu soběstačnosti, rozvoj postižených oblastí a na posílení duševní pohody. Terapie je koncipována individuálně a přizpůsobuje se potřebám konkrétní dívky s RTT, přičemž se často využívá hry jako prostředku k učení. U dívek s RTT se ergoterapie zaměřuje na používání rukou a omezení stereotypních pohybů rukou. Součástí terapie je i úzká spolupráce s fyzioterapeutem, což je důležité především při výběru pracovních poloh vzhledem k možnému riziku skoliózy (Kolektiv autorů, 2005; Fabia et al., 2019).

Jednou z vhodných zooterapií vhodných pro dívky s RTT je canisterapie neboli terapie za pomoci psa, při které byly prokázány pozitivní účinky na dívky s RTT. Psi představují výrazný motivační prvek. Při fyzioterapeutických sezeních, kde dívku s RTT doprovázel pes, dívka začala projevovat ochotu spolupracovat a podstupovat náročnější aktivity

než obvykle. Psi jsou rovněž využíváni ke snižování stereotypních pohybů rukou, neboť přítomnost psa motivovala dívky s RTT k interakci formou hlazení (Lotan, 2007).

Dalším vhodným druhem zooterapie je hipoterapie. Hipoterapie je komplexní terapeutická metoda, která propojuje fyzioterapii a prvky psychoterapie. Dívka s RTT je na hřbetu koně, ať už v sedu či v lehu. Kůň funguje jako „*pohyblivá rehabilitační plocha*“, na níž dívka reaguje na rytmické pohyby, které aktivují svaly na těle, což vede k úpravě svalového napětí, zlepšení motoriky a svalové koordinaci. Důležitá je rovněž psychosociální složka terapie, kde kůň pozitivně ovlivňuje emoční stav dívky, usnadňuje komunikaci a motivuje k aktivitě. Dívka s RTT se tak může přirozeně zapojit do interakce s koněm, skrze dotyky, hlazení nebo podávání pamlsků (Kolektiv autorů, 2005).

Z oblasti zooterapie je pro dívky s RTT vhodná také delfinoterapie neboli terapie s delfiny. Delfini stimulují pozornost, a navíc kombinace prostředí, pohybu vody, struktury delfíní kůže a celkového zážitku je natolik poutavá, že se zvyšuje schopnost dítěte komunikovat a učit se. Rodiny dívek s RTT sdělují, že se jedná o jedinečný a mimořádně pozitivní zážitek. Jednou z nevýhod je skutečnost, že se jedná o velmi nákladnou terapii s nutností absolvování cesty za touto terapií (Lotan, 2007).

Hudba tvoří nedílnou součást života mnoha dívek s RTT, přičemž působí nejen jako zdroj radosti, ale také jako prostředek pro rozvoj učení. V rámci muzikoterapie má hudba pozitivní vliv na emocionální prožívání, podporuje koncentraci a schopnost produkce zvuků. Hlavním cílem muzikoterapie je rozvíjet a zdokonalovat dovednosti u dívek s RTT. Při využití různých hudebních nástrojů může muzikoterapie přispět k dočasnému omezení stereotypních pohybů. Yasuharaa, a Sugiyamab (2001) ve svém výzkumu prokázali zlepšení intelektuálních i fyzických schopností dívek s RTT. Sledovali účinek muzikoterapie po dobu 40 týdnů. Muzikoterapie probíhala jedenkrát za týden. Aktivita, která dívky nejvíce zaujala, byla možnost samostatně hrát na hudební nástroje. Tato činnost vedla ke zlepšení funkčního využití rukou (Yasuharaa, Sugiyamab, 2001; Kolektiv autorů, 2005).

Další z možností podpory pro dívky s RTT je multismyslová relaxační místnost Snoezelen, která poskytuje jedinečný zážitek okamžitého prožitku "*tadya ted*" v upraveném a bezpečném prostředí. Cílem stimulace je nalezení rovnováhy mezi relaxací a aktivitou, přičemž Snoezelen klade důraz na mezilidský kontakt, volbu individuálních podnětů,

relaxaci a smyslové prožitky. Místnost obvykle zahrnuje vybavení, jako jsou lehátka, relaxační vaky, deky, polštáře, masážní koberečky, hmatové desky, vůně, reproduktory pro přehrávání hudby, světelné efekty, světelná vlákna a lampy. Tento přístup má pozitivní vliv na relaxaci u dívek s RTT, přičemž stimulace hmatu podporuje rozvoj jemné motoriky ruky a během období vývojového regrese udržuje zájem o aktivitu. Vzhledem k riziku epileptických záchvatů je však důležité se vyvarovat blikajícím světelným podnětům (Opatřilová, 2016; Lotan, 2006).

1.5.2 Léčba Rettova syndromu

Na RTT zatím neexistuje žádný běžně dostupný lék a léčba je zaměřena na konkrétní symptomy u dané dívky, ovšem péče a podpora jsou nutné po celý život (Fabia et al., 2019).

Ve Spojených státech amerických schválil dne 10. března 2023 FDA, Americký úřad pro kontrolu potravin a léčiv, lék Trofinetid. Tento lék byl vyvinut s cílem zmírnit některé neurologické a kognitivní obtíže spojené s RTT. Aplikace léku probíhá perorálně a jeho účinnost i bezpečnost budou nadále sledovány v dlouhodobých studiích. Klinické studie ukázaly, že Trofinetid může zlepšit kvalitu života pacientek, i když neodstraňuje genetickou mutaci v genu MECP2. Schválení Americkým úřadem pro kontrolu potravin a léčiv představuje významný milník ve vývoji léčby RTT (Mughal et al., 2024).

Aktuálně však probíhají výzkumy genové terapie, které se snaží zastavit postup onemocnění, odstranit genetickou mutaci a zlepšit stav pacientů (Fabia et al., 2019).

Vzhledem k multidisciplinární a komplexní podpoře se většina dívek s RTT dožije dospělosti. Smrt dívek s RTT nastává v rozdílném věku. Přibližně u jedné čtvrtiny dívek s RTT dochází k náhlé smrti způsobené nekontrolovanými záchvaty, srdečním selháním a potížemi s dýcháním (Cosentino et al., 2019; Negi, 2023).

1.6 Organizace podporující Rettův syndrom

Rett Community, z. s. je český spolek rodičů a přátel dívek s RTT založený roku 2004. Cílem Rett Community je vzájemná podpora, sdílení zkušeností a osvěta. Spolek

pravidelně pořádá odlehčovací pobyty pro rodiny dívek s RTT, kde mají rodiče prostor sdílet své zkušenosti. Dále spolek pořádá semináře, poskytuje poradenství rodičům dívek s RTT a spolupracuje s odborníky i dalšími organizacemi, jako například s Rett Syndrome Europe, jehož je členem (RETT COMMUNITY, 2025).

Organizace Rett Syndrome Europe byla založena roku 1994 s cílem sdílet informace o péči, terapii a zlepšit komunikaci mezi rodinami pečujícími o dívky s RTT v Evropě. Aktuálně Rett Syndrome Europe podporuje výzkum léčby RTT (Rett Syndrome Europe, 2021).

The International Rett Syndrome Foundation je mezinárodní nadace pro RTT. Jedná se o neziskovou organizaci zaměřující se na výzkum léčby RTT a propojování rodin s RTT. Tato nadace je tvořena vědci, lékaři a rodiči (International Rett Syndrome Foundation, 2024).

1.7 Historické milníky Rettova syndromu

Prvním, kdo se začal zabývat RTT byl vídeňský pediatr a dětský psychiatr Dr. Andreas Rett, který roku 1954 pozoroval dvě dívky se stejnými pohyby rukou. Po nastudování jejich anamnézy mezi nimi zjistil podobnosti a našel dalších šest dívek s podobnými příznaky. Následně se vydal na cestu po Evropě, aby vyhledal další dívky s podobnými příznaky. Dr. Rett se zaměřoval i na rodinou anamnézu, kdy si všiml, že matky dívek s RTT měly vyšší počet potratů a narozených mrtvých dětí před a po narození dívky s RTT. Roku 1966 publikoval Dr. Andreas Rett svá zjištění o 21 dívkách s identickými symptomy v lékařských časopisech. (International Rett Syndrome Foundation, 2004; Kolektiv autorů, 2005; Lopes et al., 2024; Thorová, 2016)

Dalším, kdo se zabýval příznaky RTT byl Dr. Bengt Hagberg, který publikoval a ve spolupráci odborníků z Francie, Portugalska a Švédska představil popis 35 dívek s RTT. Syndrom se tak dostal roku 1983 do podvědomí odborné společnosti. Za klíčové symptomy byly označeny ztráta kognitivních schopností, porucha koordinace a ztráta schopnosti pohybovat cíleně rukama. Hagberg sestavil roku 1985 diagnostická kritéria a roku 1992 byl syndrom zařazen do Mezinárodní klasifikace nemocí. Syndrom zůstal pojmenován na počest

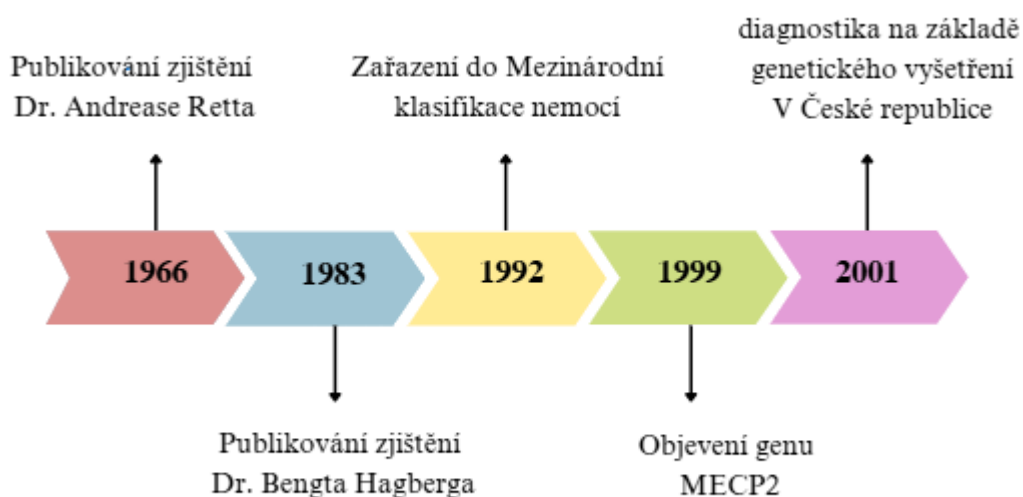
Dr. Andriase Retta jako Rettův (International Rett Syndrome Foundation, 2004; Thorová, 2016).

Roku 1999 tým Hudy Zoghbiové objevil gen MECP2, jehož mutace způsobuje RTT. Objev tohoto genu nacházejícího se na chromozomu X prokázal, že RTT je dominantní porucha vázaná na chromozom X, což vysvětluje jeho výskyt převážně u dívek (International Rett Syndrome Foundation, 2004; Thorová, 2016).

Na Rettovo zjištění ohledně výskytu potratů a narození mrtvých dětí v rodinách s dívkou s RTT navázal Fyfe et al. (1999), který zaznamenal dvojnásobek narozených mrtvých dětí a potratů v rodinách, kde se narodily dívky s RTT (Fyfe et al., 1999 cit. podle Lopes et al., 2024).

Od roku 2001 se RTT v České republice diagnostikuje na základě genetického vyšetření. Gen MECP2 má mnoho mutací, jejichž různorodost se podílí na různorodosti projevů RTT (Thorová, 2016).

Obrázek 1 - Historické milníky Rettova syndromu, vlastní zpracování



2 Rodina dětí s postižením

V této kapitole se zaměřujeme na rodiny, které vychovávají dítě s postižením, a na změny, které tato situace přináší do jejich života.

„Rodina je společenská skupina spojená manželstvím nebo pokrevními vztahy, odpovědností a vzájemnou pomocí“ (Hartl, 2004, str. 230).

„Rodina dítěte s postižením je stále považována za jeden z nejdůležitějších segmentů ovlivňujících vývoj dítěte v kontextu rozvoje potřebných kompetencí směrem k integraci do společnosti v dospělosti“ (Dokoupilová et al., 2017, str. 30).

Rodina, jenž vychovává dítě s postižením, získává specifickou sociální identitu, která ji odlišuje od ostatních rodin. Dítě s postižením nebo závažným onemocněním výrazně ovlivňuje celou rodinu. Odlišnost je často vnímána všemi členy rodiny včetně rodičů i sourozenců negativně (Dokoupilová et al., 2017; Zacharová, Římovská, 2014; Hallberg, Klingberg, 2023).

Přítomnost dítěte s postižením zásadně ovlivňuje životní styl rodiny, která se musí adaptovat na jeho schopnosti a potřeby. Mění se životní styl rodiny, pozice členů a způsob komunikace s okolím. Tento proces vede ke změně chování členů rodiny, rodinná situace může rodinu stmelit, ale může také způsobit její rozpad. Situace je pro rodinu velmi náročná jak v době zjištění diagnózy, v čase, kdy dítě vyrůstá, tak i v jeho dospělosti (Dokoupilová et al., 2017; Zacharová, Římovská, 2014; Hallberg, Klingberg, 2023).

Nemoc nebo postižení dítěte přináší nejen neobvyklé zkušenosti spojené s nepříjemnými prožitky a omezením běžných životních zkušeností, ale také zásadně ovlivňuje vztahy v rodině i její sociální okolí. Zátěž a vyčerpání organismu, které tato situace vyvolává, se mohou projevit zvýšenou podrážděností a emoční nestabilitou nejen u dítěte, ale i u jeho nejbližších (Zacharová, Římovská, 2014; Kunhartová et al., 2017).

Členové rodiny mohou v důsledku obranných reakcí jednat a reagovat jinak než dříve, což ovlivňuje jejich vzájemnou komunikaci i kontakt s okolím. Rodiče a příbuzní dítěte s postižením často čelí nevhodným poznámkám, vtravému zájmu a předsudkům ohledně postižení, což jejich situaci ještě více komplikuje. Čím více nemoc či postižení naruší život dítěte a rodiny, tím intenzivnější bývá jejich reakce na tuto zátěž (Zacharová, Římovská,

2014; Kunhartová et al., 2017; Hallberg, Klingberg, 2023; Vágnerová et al., 2009; Vágnerová, 2004; Vitoň, 2015).

V některých případech se může stát, že rodina a přátelé nejsou schopni, nebo nejsou dostatečně vybaveni k tomu, aby potřebnou podporu svým blízkým poskytli. Širší rodina nemusí přijmout diagnózu. Také může nastat situace, kdy dochází k připisování viny jednomu z rodičů. Nejčastěji tomu, který s nimi není v příbuzenském vztahu. Přátelé se mohou v přítomnosti dítěte s postižením cítit nepříjemně, a v důsledku toho se mohou interakcím s rodinou vyhýbat. Pro rodiče dítěte s postižením může být emočně obtížné vidět zdravé děti svých přátel. Členové rodiny mohou vykazovat odlišné chování nejen v rodině, ale i ve vztahu k přátelům, mohou se uchýlovat k sociální izolaci (Tint, Weiss, 2016 cit. podle Zajicek-Farber, 2019).

Dle Tinta a Weisse (2016) je pro rodinnou pohodu zásadní podpora jak rodinná, tak přátel. Rodiny, které mají silné mezilidské vztahy, jsou schopny lépe čelit výzvám se kterými se setkávají. Matějček (1992) popisuje důležitost klidu a vyrovnání u rodičů a pečujících o dítě s postižením. Za důležité rovněž považuje běžný způsob života a radost ze života (Tint, Weiss, 2016 cit. podle Zajicek-Farber, 2019; Matějček 1992).

Prožívání, podmínky, péče a dopady na rodinu jsou obvykle odlišné v každé rodině, protože každý člen může na situaci reagovat podle svého individuálního pohledu, zkušenosti a schopnosti vyrovnat se s novými výzvami. Prožívání členů rodiny závisí na jejich předchozích životních zkušenostech, náboženství, kultuře a věku dítěte. Mezi další faktory, které mohou ovlivnit reakce členů rodiny, patří mínění rodinných příslušníků o osobách s postižením, vnímavost k přijímání pomoci od odborníků, přátel a dalších členů rodiny (Vágnerová, 2012; Zajicek-Farber, 2019; Michalík, 2011).

2.1 Rodiče dětí s postižením

Rodičovství přináší nové role. Roli partnerskou a roli rodičovskou. V případě narození dítěte s postižením ustupuje role partnerská do pozadí ve větší míře než při narození zdravého dítěte. Vzhledem k velké psychické zátěži může být partnerský vztah negativně ovlivňován a může v některých případech vést i k jeho rozpadu. Pro zachování partnerského

vztahu je důležité trávit čas jako partneři. Pokud to situace dovolí bez dítěte s postižením. Také je důležité sdílet pozitivní i negativní prožitky, vzájemně se podporovat v rámci partnerského vztahu, nezanedbávat své zájmy a mít čas k relaxaci (Dokoupilová et al., 2017).

Pokud partneři, kteří jsou zároveň i rodiči dokáží přes veškeré stresující situace kvalitu vztahu zachovat, může být dítě s postižením impulzem, který pozitivně ovlivní rodiče v rámci přehodnocení hodnotového žebříčku a postojů, posílení vztahů a v hledání způsobů řešení problémů. Dle Vágnerové a kol. (2009) se rodiče dětí s postižením navzdory svým zkušenostem změnili k lepšímu. Cítí se empatictější, trpělivější a silnější (Dokoupilová et al., 2017; Vágnerová et al., 2009 cit. podle Dokoupilová et al., 2017).

Narození dítěte s postižením nebo pozdější potvrzení diagnózy přináší do rodiny značnou psychickou zátěž a mnohé změny, na které se rodiče nemohou dopředu plně připravit. Zatímco některá postižení jsou rozpoznatelná ihned po narození, jiná lze diagnostikovat až v pozdějším věku dítěte, což může vést k nečekanému zjištění, které je o to bolestnější v kontrastu s předchozí radostí z narození dítěte považovaného za zdravé. Rodiče dítěte s postižením se následně musí vyrovnávat s řadou specifických situací odlišných od zkušeností rodičů zdravých dětí. Často čelí šoku z diagnózy, traumatickým zážitkům spojeným s nejistotou ohledně budoucnosti dítěte a přehodnocením ideálů a očekávání. Tyto situace mohou zahrnovat změny v rodinném způsobu života, zvýšené nároky na péči a podporu dítěte, ale také potřebu přizpůsobit se nové realitě, která mnohdy znamená opuštění původních představ a plánů (Vitoň, 2015).

Rodiče mohou pociťovat úlevu, když „konečně“ obdrží odpovědi a potřebnou pomoc pro své dítě. Zároveň však mohou prožívat opožděný hněv vůči těm, kteří je dříve ujistovali, že jejich dítě z *"toho vyrostě"*. Reakce rodičů na skutečnost, že jejich dítě má postižení, závisí na několika faktorech, včetně závažnosti postižení, připouštění si možnosti mít dítě s postižením, znalostí o dané diagnóze, předchozích zkušenostech a také způsobu, jakým jim byla tato informace sdělena (Seligman, Darling, 2007 cit. podle Zajicek-Farber, 2019).

Veškerá energie a pozornost rodiče jako pečující osoby je obvykle vynaložena na péči a výchovu dítěte s postižením. Rodiče obvykle omezí vztahy s okolím a jsou ohroženi sociální izolací. K udržení funkce rodiny je důležité udržovat sociální vazby s okolím. Zde je důležitá role otce, který může napomoci překonání strachu ze sociálního kontaktu

s okolím, a to díky svým kolegům v zaměstnání. Otec je v kontaktu s členy jiných rodin, kteří mají zdravé potomky. Otec tak není v sociální izolaci a může napomoci celé rodině se do společnosti jiných rodin zapojit. Tím, kdo navazuje vztahy s dalšími rodinami s dítětem s postižením je obvykle matka, která se setkává s rodinami se stejným osudem například v nemocnicích, lázních a skupinách na internetu (Zacharová, Římovská, 2014; Kunhartová et al., 2017).

Rodina je zasažena obvykle také nárůstem výdajů na péči o dítě. U těchto rodin hrozí zvýšené riziko chudoby. U rodičů dochází ke změně či ztrátě zaměstnání. Otcové obvykle mění zaměstnání z důvodu potřeby vyššího finančního ohodnocení a potřeby tolerance jeho rodinné situace. Matky obvykle pečují o dítě s postižením a vzdají se svého zaměstnání, nebo pracují v menší míře (Kunhartová et al., 2017; Hallberg, Klingberg 2023).

2.1.1 Stres rodičů dětí s postižením

„Stres je nadměrná zátěž neúnikového druhu“ (Hartl 2004, s. 263).

Zátěž vzniká v důsledku náročné situace, která může být vnímána buď jako výzva, nebo jako hrozba spojená s pocitem ohrožení. Pokud tato zátěž přesahuje schopnosti jedince ji zvládnout, označuje se jako stres. Stres vyvolává psychické i fyziologické reakce, které mohou negativně ovlivnit zdraví. Jeho průběh lze rozdělit do tří fází. První fáze, nazývaná šok, se mnohdy projevuje zvýšenou produkcí adrenalinu, zrychlením srdeční činnosti, problémy se spánkem či oslabením imunitního systému. Organismus reaguje „poplachovou“ reakcí na stresor, kterým může být například sdělení vážné diagnózy. Druhá fáze, fáze rezistence, je charakterizována mobilizací sil k překonání zátěžové situace. Pokud však stres přetrvává dlouhodobě a jedinec vyčerpá své zdroje k jeho zvládnutí, dochází k třetí fázi, a to k vyčerpání (Helus, 2018).

Jednou z možných reakcí na stresovou situaci je úniková reakce, která umožňuje distancování se od náročné situace a zdroje stresu. Jedná se například o popírání, rozptýlení, únik k návykové látce nebo k zaměstnání (Kunhartová et al., 2017).

Stresové životní situace, jako je péče o dítě s postižením, mohou mít významný dopad na zdraví rodičů, včetně zvýšeného rizika zdravotních problémů, depresivních stavů a snížení celkového sebevědomí (Hallberg, Klingberg, 2023).

Pokud je diagnostika zdravotního stavu dítěte složitá nebo odborníci sdělují diagnózu nejasně či těžkopádně, tak se stres rodičů výrazně zvyšuje. Vzhledem ke složitosti zdravotního stavu dítěte se rodiče někdy setkávají s řadou chybných diagnóz, dokud nedojde ke stanovení správné diagnózy. Absence konkrétní či dobře srozumitelné diagnózy je považována za mimořádně stresující období rodičů. Někteří rodiče odmítají přijmout diagnózu svého dítěte a vyhledávají různé odborníky s nadějí, že alternativní názor přinese optimističtější diagnózu či prognózu (Zajicek-Farber, 2019).

Stres spojený s péčí o dítě s postižením může u rodičů eskalovat do závažnějších emočních obtíží, včetně depresivních stavů. Dlouhodobá zátěž je rovněž spojena s patologickou únavou, která vyplývá z chronického vyčerpání způsobeného neustálou fyzickou i psychickou námahou. Rodiče, zejména matky, jsou vystaveni zvýšenému riziku deprese, zvláště pokud se potýkají s dlouhodobým fyzickým a psychickým vyčerpáním způsobeným opakovanými návštěvami lékařů a náročnou péčí o dítě. Dle Stewart et al., (2017) mohou konflikty mezi partnery ohledně diagnózy, prognózy nebo způsobu péče přispět k rozvoji depresivních stavů (Stewart et al., 2017 cit. podle Zajicek-Farber, 2019; Zajicek-Farber, 2019).

Resilience, jako dynamický proces pozitivní adaptace na stres a náročné situace, hraje klíčovou roli ve zvládnání dlouhodobé psychické a fyzické zátěže, které rodiče dítěte s postižením čelí. Její míra je ovlivněna osobnostními charakteristikami jedince a může přispět k lepšímu vyrovnávání se s nepříznivými okolnostmi. Přestože stres často vede k negativním důsledkům, jako jsou deprese či chronická únava, může být zároveň podnětem k osobnostnímu růstu. Silná stresová zkušenost může u některých jedinců vést ke zvýšení sebevědomí, překonání vlastních limitů či změně postojů a hodnot. Tento proces, označovaný jako posttraumatický růst, představuje pozitivní proměnu osobnosti vyvolanou intenzivním stresem (Paulík, 2010; Kunhartová et al., 2017).

Vnímání stresu se u rodičů může lišit. U matek souvisí primárně s náročností péče o dítě, jeho chováním a s množstvím informací, které má rodina o postižení k dispozici. Čím

náročnější je péče o dítě, tím vyšší úroveň stresu matky pocítují, přičemž jedním z největších stresorů je pro ně nespavost a nechutenství dítěte. Otcové naopak vnímají stres především v souvislosti s tím, jak okolí reaguje na postižení jejich dítěte. Navíc za nejvíce stresující považují chování dítěte na veřejnosti. Zatímco podpora ze strany okolí může výrazně snížit stres matek, u otců je pro zmírnění stresu klíčové navázání blízkého vztahu s dítětem (Hallberg, Klingberg, 2023).

Výzkum provedený Yanem et al. (2022) se zaměřil na souvislost mezi vnímaným stresem rodičů a věkem dítěte s postižením. Bylo zjištěno, že rodiče malých dětí s postižením prožívají vyšší míru stresu, což je způsobeno nedostatkem zkušeností a nutností přizpůsobit se nové situaci. S přibývajícím věkem dítěte může potřeba intenzivní péče klesat, což často vede k úlevě a snížení stresu. Pokud však péče zůstává náročná i v pozdějším věku dítěte, úroveň stresu rodičů zůstává stejně vysoká jako na začátku. Vysoce stresující je pro rodiče také přemýšlení o budoucnosti jejich dítěte. Rodiče provází obavy, kdo se o dítě postará, až oni nebudou moci. Významnou roli v míře stresu rodičů hraje také podpora ze strany rodiny, okolí a odborníků (Yan et al., 2022 cit. podle Hallberg, Klingberg, 2023).

Efektivní zvládnání stresu závisí na správném využívání strategií, které pomáhají stres překonat. Pozitivní přístup k rodinné situaci, například aktivní řešení problémů a zapojení dalších členů rodiny či odborníků do péče o dítě, může významně přispět k udržení duševního i fyzického zdraví rodičů. Zvládnání zátěže je vždy individuální a závisí na osobnostních faktorech rodičů (Hallberg, Klingberg, 2023; Paulík, 2010).

Jednou z klíčových strategií zvládnání stresu je coping, který zahrnuje různé způsoby vyrovnávání se s náročnými nebo stresovými situacemi. V procesu adaptace na skutečnost, že rodiče mají dítě s postižením, lze rozlišit dvě základní copingové strategie. Coping zaměřený na problém je využíván v situacích, kdy rodič vnímá možnost aktivního řešení problému, například získáváním a využíváním informací či vyhledáním podpory u druhých. Naopak coping zaměřený na emoce se uplatňuje tehdy, pokud rodič usoudí, že situaci nelze změnit, a proto se soustředí na regulaci emocí, vyhýbání se negativním myšlenkám či změně postojů. Podle Hastingsa a Becka (2004) zahrnuje coping zaměřený na problém také plánování, pozitivní reinterpetaci situace a schopnost efektivně řešit problémy. Mezi strategie copingu zaměřeného na emoce pak autoři řadí relaxaci, využívání respitní

péče, expresivní terapie, duševní uvolnění a odměňování se za vynaložené úsilí či dosažený úspěch (Paulík, 2010; Kunhartová et al., 2017; Hastings, Beck, 2004 cit. podle Kunhartová et al., 2017).

Mezi další strategie zvládnání stresu patří podle Vodáčkové et al. (2002) například schopnost odreagování se, sdílení, sdělování, využívání dostupných informací, otevřenost k neobvyklým postupům, víra, hledání smyslu, orientace v situaci, vnímavost k tělesným a duševním potřebám a práce s nimi (Vodáčková et al., 2002, cit. podle Kunhartová et al., 2017).

2.1.2 Přijetí dětí s postižením

Proces přijetí dítěte s postižením je proces, který se v průběhu času mění. Prožívání a chování rodičů lze rozdělit dle Vágnerové (2012) do pěti typických fází vyrovnávání se s dítětem s postižením.

Fáze šoku a popření

„To není možné, to nemůže být pravda“ (Vágnerová, 2012, str. 165).

Tímto výrokem lze charakterizovat první fázi. Jedná se o reakci na nepřijatelnou skutečnost rodičů, že jejich dítě není zdravé. Rodiče zažívají stavy strnutí a nejsou schopni jakékoliv reakce. Psychika projevuje obranou reakci, ve formě popření informace (Vágnerová, 2012).

V okamžiku sdělení diagnózy mohou rodiče vnímat lékaře jako viníka, protože je to právě on, kdo jim přináší zprávu, se kterou se zatím nedokáží vyrovnat. Rodiče ještě nepřijali skutečnost, že jejich dítě má postižení, a v této fázi nejsou schopni se zaměřit na možnosti péče a výchovy svého dítěte (Vágnerová, 2012).

Fáze bezmocnosti

Rodiče si nejsou jistí, jak zvládnout situaci, ve které se ocitli. Cítí vinu a očekávají pomoc, ale nemají jasnou představu o tom, jaká forma pomoci by pro ně byla nejvhodnější (Vágnerová, 2012).

Fáze postupné adaptace a vyrovnávání se s problémem

V této fázi se rodiče začínají zajímat o další informace. Informují se o vzniku postižení, prognózách a péči o své dítě. Touto fází se mohou prolínat také prožitky smutku, úzkosti a strachu, ale i pocity hněvu. Emoce mohou bránit racionálnímu zpracování informací (Vágnerová, 2012).

Proces adaptace na postižení je ovlivněn dle Corbina Strausse (1988) zdravotními faktory, mezi které řadí závažnost stavu a prognózu postižení a faktory dalšími, jako je rodinná soudržnost, komunikace a zkušenosti s postižením a onemocněním (Corbin Strauss 1988 cit. podle Retzlaff, 2007).

Fáze smlouvání

V této fázi rodiče postupně přijímají realitu, jaká je, přesto si stále přejí zlepšení stavu svého dítěte, i když si uvědomují, že jeho úplné uzdravení není možné (Vágnerová, 2012).

Fáze realistického postoje

Rodiče postupně začínají své dítě přijímat takové, jaké je, a jejich plány se stávají realističtějšími a dosažitelnějšími. Většina rodičů se časem s postižením svého dítěte vyrovná. Znamky přijetí zahrnují uznání a prožití emocí spojených s diagnózou a stavem dítěte. Reflexi změn ve svých reakcích od chvíle, kdy se o diagnóze dozvěděli. Uvědomění si, že je třeba snažit se naplnit život co nejvíce. Schopnost přesně popsat dovednosti a schopnosti svého dítěte. Postoj rodičů však není vždy stálý a může se měnit. V některých případech ke smíření se s životní situací vůbec nedojde (Zajicek-Farber, 2019; Vágnerová, 2012).

Matějček (1992) se také věnoval procesu přijetí a popsal zákonitost vyrovnávání se s se s tíživými situacemi. Proces vyrovnávání doplnil o zásady, které mohou pomoci rodičům v tíživé životní situaci, jako je výchova dítěte s mentálním postižením.

První období je charakterizováno pocity úzkosti a beznaděje při zjištění, že dítě má postižení. Rodiče ztrácí životní jistotu. První období trvá hodiny až měsíce (Matějček, 1992).

Druhé období vzbuzuje obranné tendence a mechanismy. U každého z rodičů trvá různě dlouho a je různě intenzivní. Rodiče hledají vinu, postižení označují za omyl a snaží se, aby se jich situace netýkala, odmítají ji (Matějček, 1992).

Třetí období je charakteristické procesem vyrovnávání se s postižením dítěte a cílem přijetí dítěte takového, jaké je a také sebe rodiče jako rodiče dítěte s postižením (Matějček, 1992).

Matějček (1992) uvádí deset zásad, které mohou pečujícím usnadnit životní situaci.

1. Rodiče mají o svém dítěti co nejvíce vědět

Rodiče by měli mít dostatek informací o postižení jejich dítěte, jen tak mu mohou lépe porozumět a rozvíjet ho. Rodiče mají rovněž k dispozici poradenské služby a mohou využívat sociálních služeb a sdružení (Matějček, 1992).

2. Ne štěstí, ale úkol!

Prožívání neštěstí směřuje k uzavření se a pasivitě v péči o dítě. Přijetí situace směřuje k aktivitě. Za důležité je považováno mobilizování vlastních sil a spolupráce v okruhu nejbližších osob (Matějček, 1992).

3. Obětavost ano, ale ne obětování!

Dítě s postižením musí být výchovně vedeno, učeno a naplňováno pohodou a radostí. Potřebuje porozumění, pomoc a oporu ze strany pečujících. Péči o dítě s postižením je důležité rozdělit mezi všechny členy rodiny. Ostatní členové rodiny by měli umožnit tomu, na kterém leží hlavní péče prostor pro duševní hygienu (Matějček, 1992).

4. Přijmout pravdu – s výhledem do budoucna!

Důležitý je realistický postoj a přijetí vývoje dítěte s postižením dle jeho tempa. Důraz je také kladen na sdělení toho, co dítě umí a může dělat, čím dělá svému okolí radost a nikoli na sdělení toho, co dítě neumí a nemůže dělat (Matějček, 1992).

5. Dítě netrpí samo!

Dítě s postižením neprožívá strádání a opožděný vývoj, ale žije radostmi a starostmi, které odpovídají jeho duševnímu vývoji. Více trpí blízcí dítěte, kteří si jsou vědomi toho,

jak by se mělo dítě projevovat vzhledem k jeho věku. Sklouzávají k výrokům jako například: „*chudinka má trápení*“ a podobné výrazy, což vede k ochranné a rozmazlující výchově. Důležité je vést radostný život a nikoli dítě litovat (Matějček, 1992).

6. V pravý čas a v náležitě míře

Dle zákonitostí vývoje dítěte je důležitý vhodný čas a vhodná míra v jeho rozvoji. Každý krok ve výchově, cvičení a podněcování má přijít v pravý čas, ne dříve ani později. Rodiče mohou vynakládat nadměrné finanční prostředky a energii ve snaze „*aby už něco dítě dělalo*“, což může mít ve výsledku negativní efekt (Matějček, 1992).

7. Nejsme sami!

Rodiny nejsou na situaci sami, mohou sdílet s rodinami, které mají dítě s podobným postižením, nebo využít rad odborníků z řad lékařů, psychologů, speciálních pedagogů (Matějček, 1992).

8. Nejsme ohroženi!

Rodiče dětí s postižením bývají zvýšeně citliví na zvědavost druhých lidí a nevhodné poznámky z jejich okolí (Matějček, 1992).

9. Chraňme si manželství a rodinu!

Manželé si mají být vzájemnou oporou, jsou ohroženi zvýšeným napětím, což může negativně ovlivnit rodinné soužití. Rodiče dítěte s postižením by měli respektovat jeden druhého, protože vyrovnávání se s citovou zátěží může každý z nich prožívat rozdílně (Matějček, 1992).

10. Mysleme na budoucnost!

Na žádnou z otázek, které si rodiče kladou nelze stanovit obecnou odpověď. Důležité je předložení plánů a možností práce s jejich dítětem. Radou k zvážení je rovněž genetické testování pro případ dalšího těhotenství matky (Matějček, 1992).

2.1.3 Přístupy rodičů k dětem

Přítomnost dítěte s postižením v rodině může výrazně ovlivnit postoj rodičů k jejich zdravým dětem. Rodiče, kteří se intenzivně věnují péči o dítě s postižením, mohou mít na zdravé dítě příliš vysoké nároky, nebo mu nevěnují dostatek pozornosti. Tento přístup může negativně ovlivnit vztahy mezi sourozenci. Také může ovlivnit, jak zdravé dítě vnímá samo sebe a svou roli v rodině (Vágnerová, 2012).

Jedním z přístupů je koncentrace pozornosti a zájmu na dítě s postižením. Rodiče jsou zaneprázdněni péčí a potřebami o dítě s postižením a nemají dostatek času a energie, který by věnovali zdravému dítěti. Od zdravého dítěte je očekáváno chování, které neodpovídá jeho vývojové úrovni, je od něj očekávána podpora a pomoc sourozenci s postižením. V očích rodičů je jejich zdravé dítě nenáročné a ochotné omezit své potřeby ve prospěch dítěte s postižením. Rodiče mohou zdravé dítě stavět do role budoucího pečovatele (Vágnerová, 2012).

Zdravé dítě si všímá nedostatku pozornosti ze strany rodičů, o kterou začíná usilovat svým chováním, a to jak vhodným, tak i nevhodným. Zároveň některé děti přejímají rodiči předurčenou roli pečujícího, což jim dodává potřebu jistoty. V opačném případě může zdravý sourozenec pociťovat nejistotu z pocitu viny, že je zdravý a nemá takovou pozornost jako jeho sourozenec s postižením (Vágnerová, 2012).

Dalším přístupem je koncentrace pozornosti a zájmu na zdravé dítě. Zdravé dítě se stává tím, kdo by měl rodičům kompenzovat nespokojení jejich představ, které mají vzhledem k dítěti s postižením. Tento přístup lze považovat za obrannou reakci, kdy rodiče jsou uklidňováni úspěchy zdravého dítěte. Na zdravé dítě jsou ze strany rodičů kladeny požadavky, které nemusí být schopni zvládnout, což může vést k negativnímu vztahu k sourozenci s postižením (Vágnerová, 2012).

2.2 Sourozenci dětí s postižením

Sourozenci dítěte se zdravotním postižením byli popsáni jako „zapomenuté děti“ (Rainbow, Trust, 2018 cit. podle Hallberg, Klingberg 2023, str. 36).

Vztah mezi sourozenci, a to i v případě zdravotního postižení jednoho z nich, je považován za jedinečný. Je to vztah dlouhodobý, dlouho trvající a velice intenzivní, který jedinec v průběhu svého života zažívá (McHale et al., 2016 cit. podle Hallberg, Klingberg 2023).

Mít sestru nebo bratra s postižením představuje pro zdravého sourozence zátěž. Zdravý sourozenec si uvědomuje náročnost situace, mění se jeho postavení v rodině, mohou být ovlivněny jeho postoje a chování jak v negativním, tak i pozitivním směru. Vztah zdravých sourozenců s dětmi s postižením je komplexní a oboustranný. Přestože přináší značné výzvy a rizika, může také vést k pozitivnímu osobnostnímu rozvoji. Zdraví sourozenci se naučí empatii, toleranci a zodpovědnosti, avšak zároveň čelí rizikům spojeným s adaptací na specifické rodinné podmínky. Klíčovým faktorem je podpora rodičů. Přítomnost sourozence s postižením však může vést ke specifickým problémům ve vztazích. Zdravé dítě může vnímat zvýšenou pozornost věnovanou postiženému sourozenci jako nespravedlivou, což vede k pocitům žárlivosti či znevýhodnění (Vágnerová, 2012; Hallberg, Klingberg, 2023).

Sourozenci dětí s postižením jsou v psychické pohodě, když mají jejich rodiče stabilní a podporující vztah, o pocitech komunikují otevřeně, plně rozumí postižení svého sourozence a nejsou přetěžováni povinnostmi souvisejícími s péčí o něj. Dle Hodappa et al. (2017) sourozenci dětí s postižením jsou více vyspělé a zodpovědné. Jejich povoláním jsou obvykle pomáhající profese (Hodapp et al., 2017 cit. podle Zajicek-Farber, 2019; Zajicek-Farber, 2019).

O postižení svých sourozenců by měli rodiče se svými dětmi mluvit již od raného věku, aby jejich povědomí o sourozenci s postižením vycházelo z faktů a nikoli z mylných představ. Jakmile sourozenci dosáhnou dospívání, měli by být rodiče připraveni sdílet s nimi informace o genetickém poradenství a plánování péče o dítě s postižením, jakmile jejich rodiče nebudou schopni zajistit potřebnou péči (Zajicek-Farber, 2019).

2.3 Prarodiče dětí s postižením

Vztah dítěte a prarodiče je považován za velmi důležitý vztah, stojící hned na druhém místě, za vztahem dítěte a rodiče. Prarodiče obvykle poskytují dítěti jiný typ stimulace než rodiče. Hrají si s dítětem, plní roli rádce, utěšovatele, jsou obvykle méně kritičtí a děti od nich přebírají rodinné tradice. Ve vztahu k rodině mohou prarodiče zmírňovat konflikty, nebo je naopak i vyvolat a zhoršit (Kunhartová et al., 2017).

Prarodiče jsou do situace rodiny dítěte s postižením vtaženi stejně, jako sourozenci. Prarodiče mohou být v mnoha případech i ti, kteří upozorní na to, že se dítě vyvíjí jinak, než je obvyklé. Pomoc prarodiče lze označit za neformální podporu rodině. Taková pomoc snižuje stres rodičů, napomáhá spokojenému manželství, posiluje kompetence rodičů dítěte s postižením. Prarodiče mohou být vhodnou emocionální oporou jak pro své děti, tak i pro svá vnoučata. Rodiče dítěte s postižením považují za velmi cenné, pokud se prarodiče rozhodnou své vnouče hlídat (Kunhartová et al., 2017; Hallberg, Klingberg, 2023).

Dle Trute (2003) je podpora ze strany prarodičů častá, obzvláště pokud jsou v rodině silné vztahy, prarodiče žijí blízko rodiny a prarodiče mají vysokoškolské vzdělání. Green (2001) na podporu prarodičů nahlíží jako na pomoc rodině přijmout dítě s postižením. Podpora prarodičů může být znemožněna nevyřešenými konflikty v rodině, zdravotním stavem prarodičů a velkou vzdáleností mezi bydlišti (Trute, 2003, Green, 2001 cit. podle Hallberg, Klingberg, 2023).

Matky dětí s postižením si nejvíce cení podpory od svých vlastních rodičů, zejména od své matky, která přispívá k jejich lepší psychické pohodě. Podobně otcové dětí s postižením získávají psychickou podporu především od svých rodičů, což jim také pomáhá zvládat náročnou situaci (Hallberg, Klingberg, 2023).

Prarodiče procházejí stejnými fázemi vyrovnávání se s postižením jejich vnoučete, které byly již popsány v kapitole 2.1.2. Přijetí vnoučete s postižením je různě dlouhý proces, ve kterém prarodiče střídají různé role. Jedná se o role rodiče, pracovníka, partnera, kamaráda a podporující osoby. Prarodiče mohou být uzavření, odmítající setkávání se s dítětem a jeho hlídání. Přijetí vnoučete s postižením je pro prarodiče velmi stresující a závisí na různých faktorech, jako jsou vzhled a projevy dítěte, rodinné vztahy, hodnoty, osobnostní rysy prarodičů a jejich předchozí zkušenosti (Kunhartová et al., 2017).

2.4 Specifika péče

Pro rodiče a pečující je obvykle velmi časově náročné najít způsob, jak dítě efektivně rozvíjet po stránce fyzické, sociální i psychické. Rodiče a pečující potřebují pomoc a podporu odborníků, aby své děti rozvíjeli a porozuměli potřebám svých dětí. Rozvoj dítěte s postižením, navštěvování odborníků a terapeutů je nejen finančně, ale také časově velmi náročné (Hallberg, Klingberg, 2023).

Péče o dítě s postižením klade na rodiče a pečující vysoké nároky, proto je nutné, aby si osvojili nové dovednosti. Musí se přizpůsobit specifickým potřebám dítěte, což často znamená zvýšení počtu povinností. Mezi nové dovednosti, které si rodiče a pečující musí osvojit, patří například monitorování životních funkcí dítěte nebo poskytování ošetrovatelské péče a podávání léků (Zacharová, Římovská, 2014; Kunhartová et al., 2017; Hallberg, Klingberg 2023; Vágnerová et al., 2009).

Péče poskytovaná dítěti s postižením rodinou a blízkými spadá do kategorie neformální péče. Termín neformální pečovatel není legislativně v České republice ukotven. V návrhu novely Zákona o sociálních službách by se měl objevit neformální pečovatel jako oficiální cílová skupina, na kterou budou zaměřeny vybrané sociální služby (Horová et al., 2021).

Neformální péče, tedy péče poskytovaná dítěti s postižením rodinou a blízkými, zahrnuje péči osob bez specifického odborného vzdělání, bez finančního ohodnocení a mimo pracovní poměr. Neformální pečovatelství má výrazný genderový aspekt, jelikož péči nejčastěji poskytují ženy. Pečující osoby jsou vystaveny značné pečovatelské zátěži, která zahrnuje fyzické, psychické, emoční, sociální i finanční problémy spojené s péčí o závislého člena rodiny. Tato zátěž přispívá k nejisté sociálně-ekonomické situaci pečujících a může vést k fyzickému i psychickému vyčerpání (Horová et al., 2021).

Na základě přehledová studie Horové et al. (2021) byly identifikovány klíčové oblasti podpory neformálních pečujících. Jednou z nich je propojení formálních a neformálních poskytovatelů péče, což může zlepšit dostupnost a efektivitu služeb. Důležitá je také podpora psychické a emoční pohody pečujících, například prostřednictvím podpůrných skupin, které umožňují sdílení zkušeností a pocitů. Neméně významnou oblastí je fyzická stránka

pečujících, kde může pomoci využívání odlehčovacích služeb či osobní asistence (Horová et al., 2021).

2.5 Podpora rodin dětí s postižením

Rodiny dětí s postižením čelí nejen náročné péči, ale i procesu adaptace na novou životní situaci. Z tohoto důvodu je jim nabízena a často samy vyhledávají podporu odborníků z různých profesních oblastí. Pro rodinu dítěte s postižením hraje klíčovou roli vědomí, že se mohou obrátit na odborníky, instituce a organizace z oblasti sociálních věcí, školství a zdravotnictví. Obvykle se jedná o odborníky s dostatečnými odbornými znalostmi a komunikačními dovednostmi z řad pomáhajících profesí, pro které je typické zaměření se na potřeby člověka a rodiny. Práce odborníků je zaměřena na terapii a poradenství. Mezi pomáhající profese lze zařadit lékaře, sociální pracovníky, speciální pedagogy, psychology a terapeuty (Dokoupilová et al., 2017).

2.5.1 Sociální služby

V této kapitole je uveden výběr sociálních služeb, na které se rodiny dívek s RTT mohou obrátit. Jedná se o ranou péči, osobní asistenci, odlehčovací služby, denní a týdenní stacionáře.

V rámci sociálních služeb může rodina dítěte s postižením využít služeb terénních, ambulantních nebo pobytových. Každá ze služeb sociální péče i služeb sociální prevence zahrnuje sociální poradenství (Česko, 2006).

Jednou ze služeb je raná péče. Raná péče je služba sociální prevence poskytující podporu rodině a dítěti s postižením do 7 let věku. Tato služba je poskytována obvykle terénní formou, doplněnou o ambulantní služby. Další službou je osobní asistence. Osobní asistence je terénní sociální služba určená osobám se sníženou soběstačností v důsledku zdravotního postižení, chronického onemocnění nebo věku, které potřebují podporu jiné osoby při zvládnání každodenních činností. Tato služba je poskytována bez časového omezení a probíhá v přirozeném sociálním prostředí klienta. Další službou jsou odlehčovací služby, které jsou určeny osobám se sníženou soběstačností v důsledku zdravotního postižení

chronického onemocnění nebo věku, o které je běžně pečováno v jejich domácím prostředí. Hlavním cílem odlehčovací služby je poskytnout pečujícím osobám nezbytný odpočinek a dočasně převzít péči o klienta. Tyto služby mohou mít terénní, ambulantní nebo pobytovou formu. Mezi další služby patří denní a týdenní stacionáře, které nabízí sociální službu určenou osobám se sníženou soběstačností v důsledku zdravotního postižení, chronického duševního onemocnění nebo věku, které potřebují pravidelnou pomoc jiné osoby. Denní stacionáře poskytují ambulantní péči, kdy klienti tráví část dne v zařízení a následně se vrací do svého domova. Oproti tomu týdenní stacionáře nabízejí pobytové služby s možností návratu domů na víkendy. Mezi základní činnosti těchto služeb patří pomoc při péči o vlastní osobu, osobní hygieně, zajištění stravy, vzdělávací a aktivizační činnosti, podpora sociálních kontaktů a sociálně terapeutické činnosti (Česko, 2006).

2.5.2 Speciálně pedagogické poradenství

Jednou z oblastí komplexní péče o dítě s postižením v oblasti školství je speciálně pedagogické poradenství, které poskytují školská poradenská zařízení orientovaná na podporu výchovně vzdělávacího procesu dětí a žáků se speciálními vzdělávacími potřebami. Pojem speciální potřeby zahrnuje následky zdravotního postižení, zdravotního a sociálního znevýhodnění. Na vzdělávání dětí a žáků s autismem, kombinovaným postižením, mentálním postižením, sluchovým postižením, tělesným postižením, vadami řeči a zrakovým postižením se zaměřuje speciálně pedagogické centrum (Česko, 2005; Dokoupilová et al., 2017).

Speciálně pedagogické centrum tvoří tým z řad speciálních pedagogů, psychologů a sociálních pracovníků. Služby centra jsou obvykle ambulantní. Centrum zajišťuje diagnostiku, v rámci, které hodnotí školní připravenost a speciálně vzdělávací potřeby žáků. Vypracovává zprávy a doporučení ke vzdělávání, které obsahují podpůrná opatření (Dokoupilová et al., 2017).

„Podpůrnými opatřeními se rozumí nezbytné úpravy ve vzdělávání a školských službách odpovídající zdravotnímu stavu, kulturnímu prostředí nebo jiným životním podmínkám dítěte, žáka nebo studenta“ (Česko, 2004).

Dále speciálně pedagogické centrum poskytuje speciálně pedagogickou péči. Součástí činnosti centra jsou také poradenské služby, včetně kariérového poradenství a podpory při řešení vzdělávacích, psychických a sociálních problémů. Centrum rovněž poskytuje metodickou a konzultační podporu školám, pedagogům a zákonným zástupcům při vzdělávání žáků se speciálními potřebami (Česko, 2005; Dokoupilová et al., 2017).

2.5.3 Zdravotní péče

Poskytování zdravotních služeb je založeno na zdravotní péči, která směřuje ke zlepšení zdravotního stavu nebo ke zmírnění nežádoucích projevů onemocnění. (Dokoupilová et al., 2017).

Osoby se zdravotním postižením nebo závažným onemocněním mohou v rámci zdravotnických služeb využívat odborné poradenství zaměřené na prevenci, diagnostiku a léčbu. Tuto péči poskytují lékaři a zdravotnický personál v nemocnicích, ambulancích, rehabilitačních zařízeních a lázních. Péči o osobu se zdravotním postižením či onemocněním zajišťují odborníci z různých lékařských oborů, jako je neurologie, ortopedie, psychiatrie, fyzioterapie, klinická logopedie nebo klinická psychologie, přičemž konkrétní specializace se odvíjí od druhu postižení a individuálních potřeb pacienta (Dokoupilová et al., 2017).

Zdravotní péče vychází ze zákona č. 372/2011 Sb., který dělí zdravotní péči dle účelu poskytování na:

- diagnostikou s cílem zjištění diagnózy
- dispenzární, která sleduje pacienta s nemocí nebo ohroženého nemocí v dlouhodobém horizontu
- léčebnou s cílem vyléčení, nebo zmírnění důsledků nemoci a zabránění invalidity
- léčebně rehabilitační s cílem obnovení fyzických, psychických, smyslových, řečových, poznávacích funkcí pacienta, zpomalení či zastavení průběhu nemoci a stabilizace zdravotního stavu, pokud jsou při léčbě využívány přírodní léčivé zdroje nebo příznivé klimatické podmínky, jedná se o lázeňskou léčebně rehabilitační péči

- lékárenskou a klinickofarmaceutickou zabývající se zajišťováním léčiv a zdravotnických prostředků
- ošetrovatelkou s cílem zajištění, posílení a obnovení zdraví, naplnění biologických, psychických a sociálních potřeb nebo potřeb vyvolaných změnou zdravotního stavu
- paliativní, která je zaměřena na pacienty s nevléčitelným onemocněním, s cílem zachování kvality života a zmírnění utrpení
- posudková, která sleduje zdravotní stav pacienta v souvislosti s výkonem a výkonem práce
- preventivní s cílem vyhledávání symptomů souvisejících s nemocí nebo zhoršením zdravotního stavu (Dokoupilová et al., 2017; Česko, 2011b).

2.5.4 Finanční podpora

Finanční podpora rodin dětí s postižením představuje klíčový aspekt, jelikož ovlivňuje možnosti zajištění odpovídající péče a podpory dítěte s postižením.

Jednou z forem finanční podpory je příspěvek na péči. Příspěvek na péči je poskytován osobám od jednoho roku závislým na pomoci jiné fyzické osoby. Nárok na příspěvek mají osoby s dlouhodobě nepříznivým zdravotním stavem, kterým pomoc poskytuje blízká osoba, asistent sociální péče nebo registrovaný poskytovatel sociálních služeb. Při posuzování závislosti na péči se u dítěte do 18 let porovnává rozsah, intenzita a náročnost péče potřebné pro dítě se zdravotním postižením s péčí běžně poskytovanou zdravému dítěti stejného věku. Stupeň závislosti se neurčuje podle věku a přirozeného vývoje dítěte, ale podle skutečné potřeby pomoci, která výrazně přesahuje běžnou péči odpovídající věku dítěte. Měsíční výše příspěvku na péči je dle stupně závislosti od 3300 do 27000 korun českých (Česko, 2006).

Osoba starší jednoho roku s dlouhodobě nepříznivým zdravotním stavem, který výrazně omezuje její pohyblivost či orientaci, včetně osob s poruchou autistického spektra, má nárok na průkaz osoby se zdravotním postižením. Průkaz ZTP je určen pro osoby s těžkým funkčním postižením pohyblivosti či orientace, zatímco průkaz ZTP/P pro osoby se zvlášť těžkým postižením vyžadující průvodce. Držitelé těchto průkazů, kterým nejsou poskytovány pobytové sociální služby, mají nárok na příspěvek na mobilitu ve výši 900 korun českých měsíčně (Česko, 2011a).

Osoba s těžkou vadou pohybového ústrojí, těžkým funkčním postižením při autistické poruše nebo hlubokou mentální retardací může rovněž získat příspěvek na zvláštní pomůcku, pokud tato pomůcka umožní sebeobsluhu, pracovní uplatnění, vzdělávání či komunikaci s okolím. Výše příspěvku na zvláštní pomůcku závisí na ceně pomůcky a příjmu žadatele (Česko, 2011a).

Nedílnou součástí finanční podpory rodin dětí s postižením jsou nadační fondy a podpora neziskových organizací zaměřujících se na určitý typ specifických potřeb osob s postižením (Vyhnalová et al., 2022).

3 Přehled výzkumů zabývajících se tématem rodina dívky s Rettovým syndromem

Cílem kvalitativní studie z Německa z roku 2007 bylo prozkoumat zkušenosti rodičů s procesem adaptace na život s Rettovým syndromem na základně narativních rozhovorů v šesti rodinách. Rodiče dívek s RTT označovaly ve svém vyprávění za stresující emoční potíže, křik, péči o dítě, nejistotu ohledně nemoci, otevřené odmítání ze strany sociálního okolí, nedostupnost nebo nekompetentnost odborníků. Proces adaptace byl ovlivněn pevnými rodinnými vztahy, oporou v páru, nebo manželství, podporou přátel a dostupnými sociálními a materiálními zdroji. Všechny rodiny označily změny rodinných hodnot a sociální podporu a za klíčové prvky podporující adaptaci rodiny na novou životní situaci. Autor výzkumu rozdělil na základě výpovědí rodiny na dva typy. Příběhy rodin typu 1 vystihuje věta „*Náš život je v pořádku!*“. Rodiny popisují smíření se situací, aktivně čelí výzvám a jsou odevzdáni situaci ve které se nachází. Orientují se na potěšení z maličkostí v jejich životě. Zatímco rodiny typu 2 vystihuje věta „*Náš život s Rettovým syndromem není jednoduchý!*“. Rodiny typu 2 se se situací vyrovnávají obtížněji, rodinnou situaci označují za stresující a zatěžující z důvodu nedostatečné podpory v rodině a sociálním okolí (Retzlaff, 2007).

Výzkum provedený ve Spojených státech amerických z roku 2016 se zabýval fungováním rodiny a adaptací na péči o dívku s RTT. Kvantitativní studie zahrnovala 400 neformálních pečujících, převážně rodičů dívek s RTT. Výsledky šetření ukázaly, že rodiče dívek s RTT zažívají stres, zvýšené riziko depresí a menší spokojenost v partnerské roli. Fungování rodiny a pevnost vztahů pozitivně ovlivňuje emoční prožívání a adaptaci pečovatele na nově vzniklou životní situaci (E Lamb et al., 2016).

Výzkum z roku 2021 z Polska popisuje fungování rodin dívek s RTT. Výzkumného šetření se zúčastnilo celkem 23 rodičů dívek s RTT, jejichž průměrný věk byl 7,22 let. Průměrný věk stanovení diagnózy RTT byl 3,5 roku. Cílem studie bylo zjistit, jak RTT ovlivňuje kvalitu života rodiny. Kvalita života byla hodnocena pomocí standardizovaných dotazníků PedsQLTM 4.0, PedsQLTM Family Impact Module a dotazníků autorů studie. Bylo zjištěno, že RTT výrazně snižuje kvalitu života rodiny. Mezi významné faktory ovlivňující rodinné fungování v oblasti RTT patřila především malnutrice, zatímco epilepsie

či skolióza neměly výrazný dopad na kvalitu života. Důležitým zjištěním bylo, že rehabilitace měla pozitivní vliv na fyzické fungování dívek s RTT, přičemž delší rehabilitační programy trvající více než 10 hodin týdně vedly ke zlepšení pohybových schopností. Nicméně většina rodičů nebyla spokojena s výsledky rehabilitace. Studie rovněž zjistila, že přístup ke zdravotní péči je nerovnoměrný. Děti žijící ve městech měly lepší možnosti diagnostiky a podpory než děti z venkovských oblastí (Rozensztrauch et al., 2021).

Dánský výzkum z roku 2021 se zabývá každodenním životem a zapojením dívek s RTT do aktivit v rodině. Výzkumu se zúčastnilo celkem 23 rodin s dívkou s RTT do 21 let. Sběr dat proběhl pomocí dotazníku Child Participation in Family Activities. Respondenty byly rodiče pečující o dívky s RTT. Výsledky výzkumu ukázaly, že dívky s RTT se obvykle zapojují do rodinného života při nakupování, stolování a sledování televize. Vzhledem k povaze RTT se dívky vzácně účastnily venkovních aktivit (Kruse Gyldhof et al., 2022).

Dánský výzkum roku 2023 se zabývá psychologickými aspekty rodičovství dětí s RTT s cílem identifikovat a zmapovat existující literaturu o psychologických aspektech rodičovství dětí s RTT. Do přehledu zahrnuli autoři celkem 18 studií. Na základě analýzy studií bylo zjištěno, že pozitivní aspekty rodičovství dívek s RTT jako například posílení rodinných vztahů, osobnostní růst a změna hodnot jsou zmiňovány méně v porovnání s negativními aspekty jako stres, úzkost a depresivní stavy. Čím závažnější jsou projevy RTT, tím vyšší je psychická zátěž rodičů. Matky zapojené do pracovního procesu vykazují vyšší úroveň duševní pohody ve srovnání s těmi, které svou profesní dráhu přerušily a plně se věnují péči o dítě. Autoři studie zároveň popisují význam rodičovské role v kontextu dlouhodobé péče, která se v případě RTT často stává celoživotním závazkem s dopadem na psychické zdraví a celkovou kvalitu života rodičů (Lunding Larsen, et al., 2023).

4 Výzkumné šetření

„Vyprávění příběhů o obtížích a úspěších, o problémech a výzvách, které se podařilo zvládnout, pomáhá rodinám pochopit smysl života s postižením a konstruovat vlastní sociální realitu“ (Corbin, Strauss, 1988; Fiese, Wamboldt, 2003; Hildenbrand, 1990; Penn, Sheinberg, 1991 cit. podle Retzlaff 2007, s. 248).

Pro diplomovou práci byly zvoleny tři cíle výzkumného šetření:

Cíl 1: Popsat zkušenosti rodiny dívky s Rettovým syndromem.

Cíl 2: Popsat formy podpory rodiny dívky s Rettovým syndromem.

Cíl 3: Popsat potřeby rodiny dívky s Rettovým syndromem.

Na základě cílů výzkumu byly stanoveny dvě výzkumné otázky:

Výzkumná otázka 1: Jaké jsou zkušenosti rodičů při zajišťování péče a podpory dívky s Rettovým syndromem?

Výzkumné otázka 2: Jaký je každodenní život rodiny dívky s Rettovým syndromem?

4.1 Výzkumná metoda

Na základě tématu a cíle práce byl zvolen kvalitativní výzkum, po prostudování metod kvalitativního výzkumu (Hendl, 2005; Řiháček et al., 2013) byla zvolena jako výzkumná metoda interpretativní fenomenologická analýza.

4.1.1 Kvalitativní výzkum

Kvalitativní výzkum se orientuje na hlubší pochopení zkoumaného jevu. Cílem výzkumníka je vytvořit celistvý a podrobný obraz daného jevu na základě analýzy různorodých textových materiálů, zapojení názorů respondentů a zkoumání jevu v jeho přirozeném prostředí. Proces sběru a analýzy dat probíhá po delší časové období, aby bylo možné získat detailní popis a hlubší porozumění. Typickou metodou sběru dat je rozhovor (Hendl, 2023).

4.1.2 Interpretativní fenomenologická analýza

Interpretativní fenomenologická analýza (IPA) byla formulována ve Velké Británii v 90. letech 20. století, nejprve byl tento přístup používán v oblasti psychologie. Aktuálně se používá v oblasti nejen psychologie, ale i ve sportovní vědě, humanitních vědách, zdravotnictví a pedagogice. Popisována je analýza zkušenosti druhé osoby či druhých osob (Etaugh, Smith, 2017)

„Interpretativní fenomenologická analýza se zabývá podrobným zkoumáním osobní prožité zkušenosti“ (Etaugh, Smith, 2017 str. 1).

Teorie IPA vychází z teorií fenomenologie, hermeneutiky a idiografie. Fenomenologie je filosofický přístup, který popisuje konkrétní životní zkušenosti a prožívání. Odprošťuje předsudky. Přístup klade důraz na pochopení smyslu individuálních zkušeností. Poskytuje základ pro kvalitativní výzkum zaměřený na lidskou existenci. Hermeneutika je filosofická disciplína zaměřená na interpretaci a porozumění významu. Popisuje přístup k porozumění zkušenostem. V kontextu IPA hermeneutika propojuje fenomenologii s procesem interpretace. Idiografie popisuje hloubkové zkoumání životní zkušenosti (Smith, 2010; Etaugh, Smith, 2017).

Výzkumné otázky v IPA obvykle obsahují slovo zkušenost, ptají se, jak určitá skupina nebo jedinec vnímají a prožívají určitou situaci a její význam (Koutná Kostínková a Čermák, 2013).

Vzhledem k fenomenologii se IPA obvykle zaměřuje na menší počet respondentů, popřípadě i pouze na jednoho respondenta, který reprezentuje zkoumaný fenomén. Důležité je, aby výzkumník vybral vhodného nositele daného jevu. Pro IPA je typické, že výběr respondentů je záměrný (Koutná Kostínková a Čermák, 2013).

Nejběžnější metodou sběru dat je polostrukturovaný rozhovor, díky kterému respondent jakožto expert na svou zkušenost může o tématu mluvit volně, rozvíjet své myšlenky a reflektovat zkušenost. Obvykle jsou rozhovory zaměřené na témata, která výzkumník považuje za důležitá k tématům, která vzniknou na základě výpovědi respondenta. Sběr lze také provést pomocí fokusní skupiny. Rozhovory jsou před analýzou nahrávány a doslovně přepsány. Doporučuje se přepsat rozhovor s respondentem,

ještě před tím, než s ním bude realizovat rozhovor další (Smith, 2010; Koutná Kostínková a Čermák, 2013).

4.1.3 Postup při analýze dat

Analýzu dle IPA popsal Smith, Flowers a Larkin (2009) do sedmi fází.

0. Fáze – Reflexe výzkumníkovi zkušenosti s tématem výzkumu

Nultá fáze popisuje, jaký má výzkumník k tématu vztah. Reflexe, napomáhá výzkumníkovi uvědomit si interpretativní roli a zajistit validitu analýzy (Smith, Flowers, Larkin, 2009 cit. podle Koutná Kostínková a Čermák, 2013).

1. Fáze – Čtení a opakované čtení

Výzkumník přepisuje a opakovaně poslouchá nahrávku, což mu pomáhá lépe porozumět výpovědi respondenta a ponořit se do jeho příběhu. Současně se výzkumník snaží co nejlépe pochopit, jak respondent vnímá svět ze svého úhlu pohledu (Smith, Flowers, Larkin, 2009 cit. podle Koutná Kostínková a Čermák, 2013).

2. Fáze – Počáteční poznámky a komentáře

Cílem této fáze je vytvořit detailní komplexní poznámky k získaným datům. I přes popisné poznámky je výzkumník neustále blízko vidění světa očima respondenta. Výzkumník nezavrhuje žádné části přepsaného rozhovoru a zabývá se detaily zkoumaného fenoménu (Smith, Flowers, Larkin, 2009 cit. podle Koutná Kostínková a Čermák, 2013).

3. Fáze – Rozvíjení vznikajících témat

Ve třetí fázi dochází k redukci objemu získaných dat a rodících se témat. Výzkumník pracuje více s vlastními poznámkami než s přepisem výpovědi respondenta. Data jsou organizována a interpretována výzkumníkem. Cílem této fáze je vytvoření výstižných témat, které zachycují zkušenost respondenta (Smith, Flowers, Larkin, 2009 cit. podle Koutná Kostínková a Čermák, 2013).

4. Fáze – Hledání informací napříč tématy

V této fázi jsou témata vzájemně spojována na základě souvislosti. Některá témata se stanou tématy hlavními a některá se spojí v jedno téma. Cílem této fáze je vytvoření seznamu témat s podtématy, která se vztahují k danému tématu (Smith, Flowers, Larkin, 2009 cit. podle Koutná Kostínková a Čermák, 2013).

5. Fáze – Analýza dalšího případu

Analýza výpovědi dalšího respondenta, opakování fáze 1-4 (Smith, Flowers, Larkin, 2009 cit. podle Koutná Kostínková a Čermák, 2013).

6. Fáze – Hledání vzorců napříč případy

Tento krok propojuje jednotlivé analýzy a vytváří souvislosti mezi respondenty. Výsledkem této fáze je znázornění vztahů mezi tématy a ilustrování témat každého respondenta (Smith, Flowers, Larkin, 2009 cit. podle Koutná Kostínková a Čermák, 2013).

Výsledky IPA studie jsou prezentovány jako vyprávění z pohledu jednotlivých respondentů. Interpretace se zaměřuje na témata, která odrážejí jejich jedinečné zkušenosti a pohledy na zkoumaný fenomén. Při prezentaci je důležité jasně oddělit přímé citace respondentů od interpretací výzkumníka a strukturovat výsledky podle hlavních témat nebo jednotlivých případů (Koutná Kostínková a Čermák, 2013).

4.2 Etika výzkumu

Výzkum může být realizován pouze s osobami, které poskytli informovaný souhlas, který informuje o cíli a povaze výzkumu, možnosti odmítnutí a ukončení výzkumu a zachování anonymity. Výzkumníkem musí být dodržena ochrana osobních údajů neboli informací, které se týkají daného respondenta. O osobní údaje se nejedná, jsou-li údaje anonymizovány. Etickou podmínkou výzkumu je zachování soukromí respondentů. Během výzkumu nesmí dojít k hmotné, duševní či jiné újmě účastníků. Hendl (2023) jako jednu z oblastí etiky výzkumu udává také emoční bezpečí, pro rozhovory zabývajícími se náročnými tématy. Považuje za důležité klást otázky s přípravou na ně. Rozhovory na

náročná témata sebou nesou riziko přílišného otevření se. Výzkumník by v tomto případě měl nechat respondenta popsat své pocity a uvolnit se (Hendl, 2023; Miovský, 2006).

Před začátkem výzkumu respondenti podepsali informovaný souhlas, ve kterém vyjadřují souhlas s délkou a průběhem rozhovoru, možností odmítnutí odpovědi na otázku, nahráváním rozhovoru a jeho zpracováním, anonymizací osob, nakládáním se zvukovou nahrávkou a přepsaným rozhovorem. Ukázka informovaného souhlasu je součástí přílohy jako Příloha č. 1.

Respondenti byli vždy dopředu obeznámeni s tématy rozhovoru. Během sdělování náročných situací měli k dispozici dostatek tekutin, papírové kapesníky a možnost změnit polohu, projít se po pokoji. V rámci ochrany osobních údajů není doslovný přepis rozhovorů součástí přílohy práce, protože obsahuje jména respondentů a názvy míst a sociálních služeb.

4.3 Charakteristika výzkumného vzorku

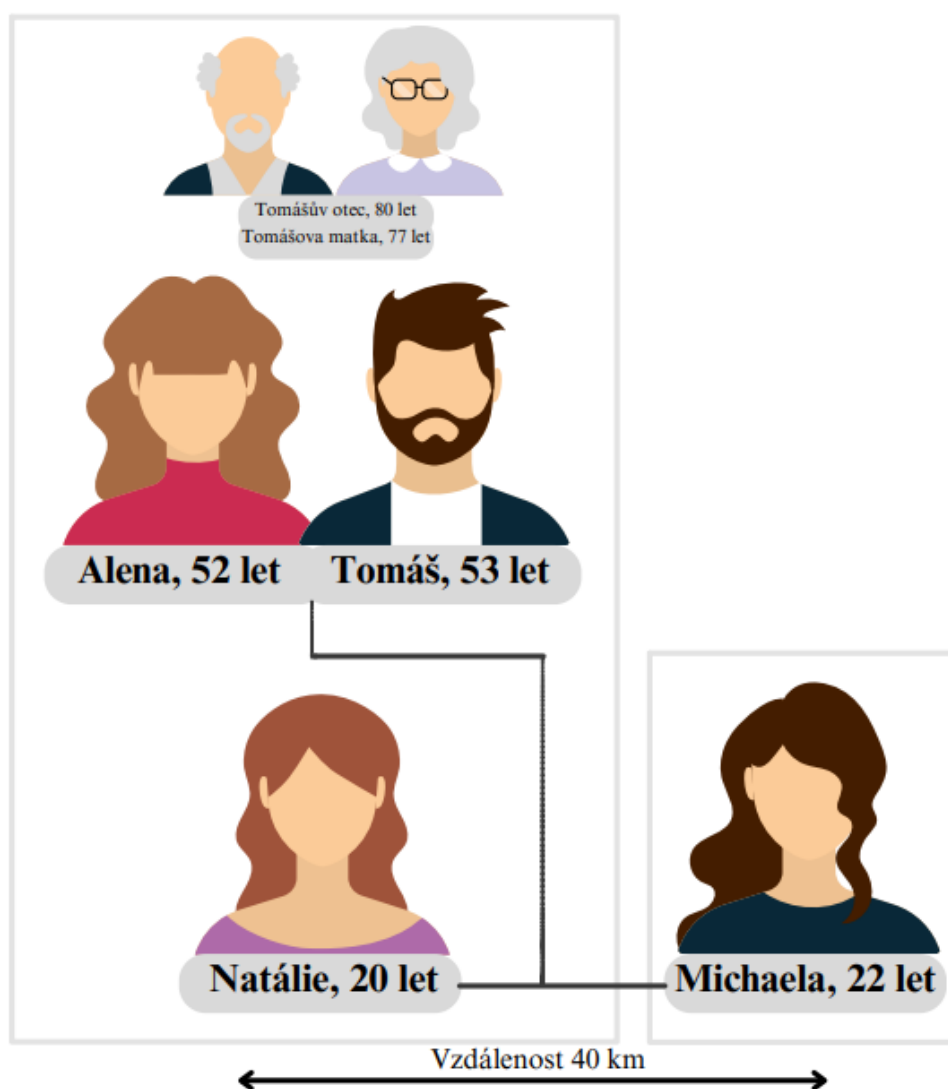
V rámci zachování osobních údajů je místo anonymizováno a jména respondentů jsou nahrazena jmény jinými. Výzkumným vzorkem této práce je rodina Svobodových. Výzkumný vzorek byl vybrán cíleně. Podmínkou při výběru výzkumného vzorku byla rodina s dcerou s RTT.

Svobodovi mají dvě dcery, starší Michaelu a mladší Natálii, která má RTT. Matka Alena se stará o Natálii v domácím prostředí. Otec Tomáš pracuje v místě bydliště. Michaela studuje vysokou školu a bydlí v bytě v místě studií, vzdáleného 40 km. Rodinu pravidelně navštěvuje o víkendech a ve volném čase.

Svobodovi žijí v rodinném domě, který je rozdělen na dvě domácnosti. Jednu domácnost tvoří Natálie, Alena a Tomáš. Druhou domácnost tvoří rodiče od Tomáše. Místem bydliště je město s přibližně 1300 obyvateli. Ve městě jsou obchody s potravinami, mateřská a základní škola a praktický lékař. V místě bydliště nejsou žádné sociální služby.

Respondenty této práce jsou matka Alena, otec Tomáš a jejich dcera Michaela. Na Obrázku č. 2 je zobrazeno grafické schéma výzkumného vzorku, které zahrnuje respondenty a osoby, které nejsou respondenty práce, ale respondenti Alena, Tomáš a Michaela se na ně v rámci rodinných vazeb odkazují.

Obrázek 2 - Grafické schéma výzkumného vzorku, vlastní zpracování



4.4 Sběr dat

Pro sběr dat se sestrou dívky s RTT byl použit epizodický rozhovor. S rodiči dívky s RTT byl použit epizodický rozhovor v rámci skupinového vyprávění. Skupinové vyprávění rozšiřuje vyprávění jednoho respondenta. Obvykle se používá při studii rodin, kdy rodina společně vypráví o prožívané zkušenosti. Výpověď respondentů by měla být bez zasahování výzkumníka (Hendl, 2023).

Epizodický rozhovor je veden vyprávěním respondenta. Vychází z předpokladu, že respondent uchovává své prožitky v jednotlivých životních epizodách. Tento způsob rozhovoru spojuje narativní rozhovor a rozhovor s pomocí návodu. Rozhovor je veden vyprávěním na předem stanovenou oblast zkušenosti respondenta. Výzkumník se během rozhovoru může dotazovat na doplňující otázky k dané oblasti (Hendl, 2023).

Pro každé setkání s respondenty byla stanovena témata s otázkami. Vzhledem k povaze sběru dat výzkumník reagoval na výpovědi respondentů shrnutím výpovědi respondentů a dalšími otevřenými otázkami. Rozhovory probíhaly vždy v domácím prostředí rodiny Svobodových. Respondenti byli vedeni k volnému vyprávění, které bylo vždy navozeno tématem a otázkou k tématu. Rozhovory byly nahrávány na diktafon mobilního telefonu ve formátu MP3. Celkový čas nahrávek s respondenty činil 7 hodin 15 minut a 48 sekund. V Tabulce 2 jsou shrnuta jednotlivá témata rozhovorů s otázkami navozující vyprávění.

| datum | přítomni | téma | otázky k navození vyprávění |
|------------|---|-------------------|---|
| 26. 10. | matka Alena, otec Tomáš | Natáliino dětství | Jak to celé s Natálií začalo? |
| | | | Jak u Vás probíhalo předškolní období? |
| | | | Jak u Vás probíhalo školní období? |
| 8. 11. | matka Alena, otec Tomáš | Podpora | Jaké formy podpory – formální i neformální využíváte? |
| | | Vztahy | Jak vnímáte vztahy v rodině a ve svém okolí? |
| | | Natálie | Jaké obtíže Natálii trápí? |
| | | | Co dělá Natálii radost? |
| Budoucnost | Jak vnímáte budoucnost vzhledem k Vaší rodinné situaci? | | |
| 15.11. | matka Alena, otec Tomáš | Sebepéče | Máte zájmy, koníčky? |
| 7. 12. | Michaela | Společné dětství | Jak vzpomínáte na společné dětství? |
| | | Podpora | Jak vnímáte vzájemnou podporu v rodině? |

| | | | |
|--|--|--------|--|
| | | | Co byste si vzhledem k Vaší rodinné situaci přála? |
| | | Vztahy | Jak jste v dětství vnímala rodinné vztahy? |
| | | | Jak jste v dětství vnímala vztahy s vrstevníky? |

Tabulka 2 - Témata a otázky, vlastní zpracování

4.5 Triangulace dat

Triangulace dat ve výzkumu znamená využití více metod nebo zdrojů dat ke zkoumání jednoho jevu, čímž je usilováno o komplexnější pochopení zkoumaného jevu. Smith (1996) triangulaci dat v kvalitativním výzkumu popisuje jako nástroj k posílení analýzy dat, a nikoliv k získání přesnějších informací. Silverman (1993) triangulaci vnímá jako možnost nahlížet na zkoumaný jev z různých úhlů pohledu, které obohacují porozumění tématu a nevedou k jednomu definitivnímu závěru (Silverman, 1993, Smith 1996, cit. podle Braun, Clarke 2013; Braun, Clarke 2013).

Triangulace dat byla v této práci využita k zvýšení komplexnosti a nebyla využita jako prostředek k dosažení přesnějších informací, ale spíše jako způsob, jak nahlížet na zkoumaný jev z jiného úhlu pohledu. V rámci výzkumného šetření byla získána data od matky, otce a sestry dívky s RTT v podobě MP3 nahrávky. Rodiče Natálie poskytli výzkumnici k nahlédnutí lékařské zprávy Natálie a Natáliino fotoalbum, které jí matka od dětství tvoří. Triangulace dat podpořila analýzu dat v rámci interpretativní fenomenologické analýzy.

4.6 Analýza dat

Vlastní analýza dat dle Smith, Flowers a Larkin (2009) cit. podle Koutná Kostínková a Čermák, 2013:

0. Fáze – Reflexe výzkumníkoví zkušenosti s tématem výzkumu

V rámci nulté fáze se výzkumnice zamyslela nad životní realitou rodiny dívky s RTT pomocí myšlenkové mapy, reflektovala vztah k tématu a uvědomila si pozici výzkumníka jako osoby, která interpretuje získaná data a nemá životní zkušenosti s RTT.

1. Fáze – Čtení a opakované čtení

Nahrávky rozhovorů byly přepsány, opakovaně pouštěny a čteny. Realizace rozhovorů v domácím prostředí a opakované čtení napomohlo ponoření se do příběhu a vnímání prožitku a úhlu pohledu respondenta.

2. Fáze – Počáteční poznámky a komentáře

Text byl různými barvami označován a byly připisovány komentáře a poznámky. Žádná část textu nebyla opomenuta.

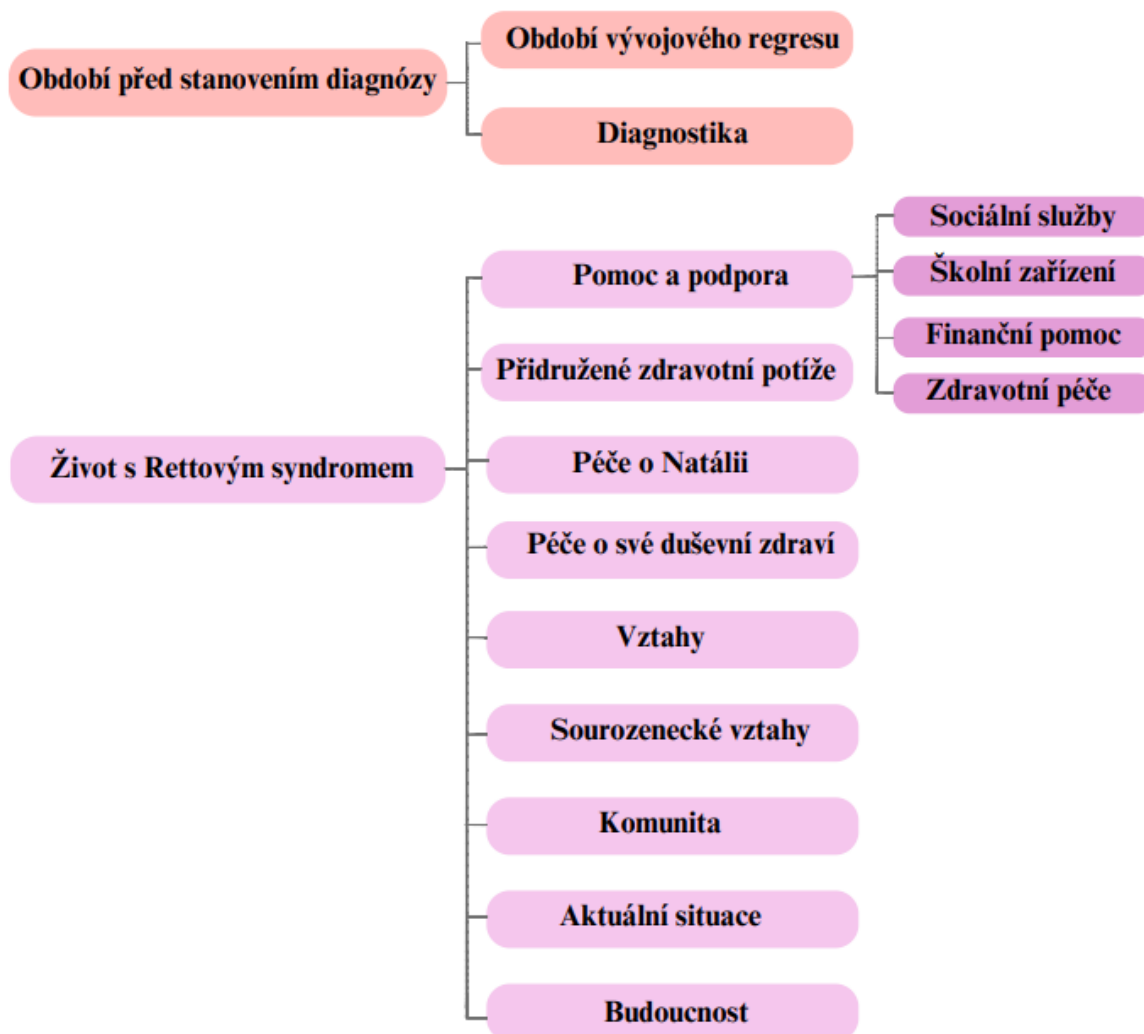
3. Fáze – Rozvíjení vznikajících témat

Komentáře a poznámky textu byly rozřazeny do témat, které vychází ze zkušenosti respondentů. Vznikla témata: aktuálnosti, budoucnost, emoce, komunita, lítost, negativní zkušenost, pozitivní zkušenost, obavy, odborníci, péče, pomoc, přání, před diagnózu, radost, Rettův syndrom, škola, sociální služby, snahy, úleva, vztahy v rodině, vztahy v okolí, volný čas a zdravotní problémy. Ukázka 3. fáze je součástí přílohy, jako Příloha č. 2.

4. Fáze – Hledání informací napříč tématy

Na základě analýzy textu a vzniklých témat byl vytvořen seznam témat a podtémat. Témata byla rozšířena a zpřesněna. Hlavními tématy jsou období před stanovením diagnózy a život s RTT. Na jednotlivá témata se váží podtémata: období vývojového regresu, diagnostika, pomoc a podpora, přidružené zdravotní potíže, péče o Natálii, péče o své duševní zdraví, vztahy, sourozenecké vztahy, komunita, aktuální situace a budoucnost. Téma pomoc a podpora dále dělíme na sociální služby, školní zařízení, finanční pomoc a zdravotní péče. Jednotlivá témata a podtémata graficky zobrazuje Obrázek 3.

Obrázek 3 - Grafické zobrazení témat a podtémat, vlastní zpracování



5. Fáze – Analýza dalšího případu

Analyzovány byly výpovědi respondentů rodiny Svobodových, jako jednoho případu.

6. Fáze – Hledání vzorců napříč případy

Z důvodu zkoumání jedné rodiny, jako případu nebyly analyzovány vztahy mezi tématy u dalších případů.

4.7 Interpretace dat

Data jsou strukturována podle témat a podtémat, která se vznikla na základě IPA. Struktura této kapitoly reflektuje témata obrázku 3. Přímé citace respondentů jsou odděleny od interpretace výzkumníka kurzívou.

4.7.1 Období před stanovením diagnózy

Natálie se narodila v 36. týdnu těhotenství. Matka sdělila: *„Lezla později, v 19 měsících chodila, vše bylo přisuzováno předčasnému narození a že to dožene. Taky hlavičku zvedala ve 4 měsících. Pak se zdálo, že vše dohnala. Prohlížela si knížky, vozila kočárek a jezdila i na odrážedle u nás před domem.“* Natáliin psychomotorický vývoj nebyl od narození fyziologický, odborníci vše přisuzovali předčasnému narození. První slova „mama, tata“ začala Natálie říkat v jednom a půl roce. Ve dvou letech říkala slovní spojení já chci a odpovídala na otázky typu: *kdo je to, co je to?* Dle slov otce byla velmi veselá a zvědavá.

První indicií, že Natálie není v pořádku bylo zhoršení chůze po druhém roce života. Natálie kulhala a měla otoky kloubů. Ve 3 letech jí byla diagnostikována juvenilní revmatoidní artritida. Matka dodala: *„Revma nesouviselo s Rettem, ale projevy Rettu přisuzovali revmatu.“*

Období vývojového regresu

Otec sdělil: *„Na roce a půl toho uměla Natálka více než o rok později.“* Matka dodala: *„Mám to i natočené, co vše dělala a uměla, ale nemohu se na to koukat, bolí mě z toho u srdce...byla normální dítě a pak se stalo tohle... byl to šok, pro nás i pro její tělo...“*

Natáliina řeč začala ve 2,5 letech stagnovat. Došlo také ke změně Natáliina chování. Byla plačtivá, nelibost projevovala křikem a agresí. U jemné motoriky došlo rovněž ke změnám. Natálie přestala uchopovat předměty do rukou. Ruce si začala mnout. Dříve oblíbené aktivity odmítala. Matka sdělila: *„Oblíbené knížky trhala, odrážedlo odhazovala, chvílemi chodila po špičkách, fakt jen křičela, plakala... U panenek ji zajímaly jen vlásky, mnula je. Hodně si mnula ruce. Ten křik a pláč byl zoufalý, bylo to opravdu naše nejhorší období, vše, co uměla jakoby, vyšumělo.“*

Otec reagoval: „*Noo hodně doktorů to chování přisuzovalo tomu revma, bojí jí to, tak proto je taková.*“ V tomto období preferovala Natálie houpání na houpačce, mnutí tkaniček, nití a provázků. V některých situacích jako například zastavení při jízdě autem projevovala strach a křik. Po 3. roce bylo veškeré chování přisuzováno juvenilní revmatoidní artritidě. Rodiče řešili změnu Natáliina chování a ztrátu naučených schopností, snažili se jí pomoci vyhledáním odborníků.

Diagnostika

Rodiče navštívili dětskou psychiatricku v okresním městě. V té době Natálie nenavazovala oční kontakt, nemluvila a dříve naučené dovednosti nedělala. Na základě pozorování Natálie a rozhovoru s rodiči psychiatricka sdělila, že se jedná o *autismus*. Otec situaci pospal slovy: „*No ta psychiatricka s náma mluvila, koukla na Natálku a říká, je to autismus, objednejte se tady – předala kontakt, zavolejte si tam, doba objednání je rok.*“ Matka dodává: „*Ještě řekla, podívejte se na internet. My neměli v té době doma ani počítač... Přístup byl hrozný. Vyšli jsme, brečeli jsme oba, obávali jsme se, co budeme dělat.*“

Natáliina revmatoložka odkázala rodiče na dětského psychiatra v Praze, který *autismus* vyvrátil, ale diagnózu nestanovil. Předepsal Natálii léky na zlepšení pozornosti. Natálie měla nežádoucí účinky léků, velmi zhubla, trpěla nechutenstvím a nevolnostmi. Dle slov rodičů byla velmi utlumená.

Natáliin pediatr nevěděl, jakou diagnózu by Natálie mohla mít. Vše přisuzoval juvenilní revmatoidní artritidě a matka musela být aktivní v hledání možností a absolvování návštěv odborníků. Matka sdělila: „*Chytali jsme se opravdu všeho.*“ Otec reagoval: „*Ano všeho, Alena chtěla zkusit šamanku. Já tomu nevěřil, ale prostě zkusili jsme to.*“ Matka odpověděla: „*Tome ale jako my nevěděli co Natálce je, neměli jsme diagnózu, lékaři nevěděli... tonoucí se stébla chytá... chceš dítěti pomoc, nevíš jak tak zkoušíš fakt vše... Je to tak opravdu jsme jezdili k léčitelce.*“

Když bylo Natálii 4,5 roku absolvovala na doporučení pediatra pobyt na dětské neurologii a psychiatrii, kde podstoupila komplexní vyšetření. Jeden z lékařů si všiml mnutí rukou u Natálie a provedl genetické vyšetření na RTT. V 5 letech měla Natálie diagnostikovaný klasický RTT.

Matka sdělila: *„Rett je vzácný, těžko někoho soudit a obviňovat, ani lékaři specialisti zprvu nevěděli, co to může být... S diagnózou přišly obavy, ale zároveň se nám ulevilo, už jsme nemuseli pátrat... byla to úleva a obavy zároveň...“* Otec reagoval: *„Nejhorší je, že nebyla včasná diagnóza a my nic nevěděli, dnes mají rodiče výhodu, hodně si zjistí na internetu.“*

4.7.2 Život s Rettovým syndromem

Rodina Natálie začala s diagnózou žít v Natáliiných 5 letech. Matka k tomu uvedla: *„Chytli jsme se toho, že máme holčičku s Rettem a budeme s ní pracovat...“* Rodiče zdůrazňují, že ji berou takovou, jaká je. Otec dodal: *„Důležitý je, že my ji bereme takovou, jaká je.“* Michaela si plně uvědomuje náročnost této situace a dodává: *„Mít v rodině tak trošku jiného člena rodiny je dar vykoupený za obrovskou bolest.“*

Navzdory počátečním obavám rodiče Natálii neizolují od společnosti. Matka popsala přístup rodiny: *„Bereme ji všude, na výlety, kulturní akce, jako by byla zdravá, museli jsme k tomu ale dojít, nebylo to hned... v regrese s ní někam jít to nešlo... bylo to pro mě stresující...“* Otec doplnil: *„Já se s ní nikam chodit nebojím, když se něco stane, tak se to stane. Přeci abych se bál někam jít, jestli nebude mít náladu, tak bych nikdy nikam nešel...“*

Postupem času došlo ke změně Natáliina stavu, zejména od jejích deseti let, kdy se její nálady stabilizovaly. Matka k tomu poznamenala: *„Jako by byla smířenější, její tělo by bylo už zvyklé na ten stav.“* Přesto její zdravotní stav i nálada nadále ovlivňují každodenní život rodiny. Matka zdůraznila důležitost přizpůsobení se jejím potřebám: *„Jde o to, ji na vše poskytnout čas a vystihnout náladu, která ovlivňuje celý den.“*

Pomoc a podpora

Rodina měla a má k dispozici spektrum pomoci a podpory, která zahrnuje sociální služby, zdravotnickou péči, podporu školských zařízení i finanční příspěvky od státu a nadací.

Sociální služby

Otec sdělil: „*Fakt první pomocí pro nás byla raná péče.*“ Rodinu na možnost využití této sociální služby odkázal pediatr v době, kdy Natálie měla diagnostikovanou RTT. Rodiče si služby rané péče velmi pochvalovali, pociťovali velkou podporu. Matka sdělila: „*Raná péče pro nás přišla pozdě, ale i tak jsme za ni vděční!*“ Poradkyně rané péče podpořily rodinu ve výběru pomůcek a her pro Natálii. Nacvičovaly s Natálií také komunikaci pomocí obrázků. Matka dodává: „*První co, Natálka vzala kartičku do ruky, šup s ní do pusy a bylo po kartičce, ani se na ni nepodívala.*“ Otec reagoval: „*Kartičky jsme měli, dali jsme tomu čas, ale fakt to nefungovalo, vím, že některé rodiny to ale používají.*“ Příspěvek na péči, o který jim poradkyně doporučila zažádat, měla v té době rodina už vyřízený.

V době, kdy rodina znala diagnózu, využívala služeb rané péče začala využívat také služeb denního stacionáře, vzdáleného 30 km od místa bydliště. Doporučení na denní stacionář dostali rodiče od Natáliina pediatra. Natálie navštěvovala denní stacionář nejprve dvakrát týdně a později i čtyřikrát týdně. Matka sdělila: „*Trvalo dlouho, než si Natálka zvykla na nějaký režim... ale nakonec tam jezdila ráda.*“ Rodiče si pochvalují práci jedné z učitelek, která s Natálií pracovala. Veškeré dovednosti rodiče označují jako „*běh na dlouhou trať,*“ z důvodu bolesti kloubů, která ovlivňovala její náladu. Matka dodala: „*Chtělo to opravdu trpělivost, Natálka někdy neměla náladu. Nic nechtěla a jen kousala a křičela.*“

Zařízení, které poskytovalo denní stacionář, poskytovalo i další služby. Z důvodu dodržení anonymity bude zařízení označováno jako komplex služeb. Komplex služeb nabízel z oblasti sociálních služeb denní a týdenní stacionář a odlehčovací služby. Zároveň byla součástí komplexu služeb ambulance pediatra a dvě ambulance pro rehabilitaci, kterou využívali i klienti denního a týdenního stacionáře. Součástí byla také základní škola speciální. Dle slov rodičů měla být součástí také logopedická péče, která ale neprobíhala. Matka sdělila: „*Bylo skvělé, že tam měla rehabilitaci, třikrát týdně, chodili i do vřivky a jezdili také na hipoterapii a každý týden měli canisterapii.*“ Otec dodává: „*Ještě chodili na plavání, do bazénu.*“

Dle slov rodičů se následně vedení komplexu služeb neshodlo na financování zařízení. Matka sdělila: *„Byli jsme velmi překvapeni a zklamáni co se tam dělo...co vylezlo na povrch... bylo to velmi nefér vůči všem dětem... vše je ale o lidech, mohlo to být skvělé místo, kdyby to fungovalo... Byla tam škola, rehabilitace, stacionář, zahrada a fajn učitelky...“*

Školní zařízení

Základní škola speciální se od komplexu služeb oddělila. Natálie nadále navštěvovala třídu základní školy speciální. Rodiče si nebyli jisti, kdy došlo k výše zmíněným neshodám. Natálie dle jejich slov nějakou dobu – přibližně dva roky navštěvovala školu, která byla součástí komplexu služeb. Matka sdělila: *„Do komplexu docházeli ze školy na rehabilitaci, než došlo k neshodám...“*

Po oddělení školy od komplexu služeb si rodiče školu velmi pochvalovali. Matka sdělila: *„Byli tam skvělí učitelé i asistenti, dělali s ní, co dovede. Cvičili, měli výtvarku, hudebku... neuvěřitelný co v tak malé třídě dokázali... měli také vystoupení, a to klobouk dolů co ty učitelky dokázaly, my jako maminky jsme tam brečely pak, bylo to krásný!“*

Rodiče prodloužili Natálii školní docházku do 19 let. Otec sdělil: *„Jak dojížděla do stacionáře, pak do školy tak to měla režim, ráno se vstalo a jelo a měla program.“*

Finanční pomoc

Rodina Svobodových nepociťovala a aktuálně nepociťuje finanční tíseň. Otec k tomu dodává: *„My nutně nepotřebujeme léčebný procedury ani extra pomůcky... ale ty rodiny, co shání peníze třeba na léčbu, tak mají finanční problém a musí se víc obracet na charitu...“* První finanční podporou, o kterou rodina žádala, byl příspěvek na péči. Zpočátku s jeho získáním měla potíže, neboť jí nebyl přiznán, dokud Natálie neměla diagnostikovaný RTT. Matka dodala: *„I tak jsme se ale pak museli odvolat, protože posudkový lékař Rettův syndrom neznal...“*

V době, kdy Natálie navštěvovala základní školu speciální, se rodiče snažili získat Tobii oční komunikátor. Navzdory opakovaným odvoláním jim však žádost

nebyla schválena. Otec k tomu poznamenává: *„No jsou holky, co jsou na tom stejně jak Natka a dosáhli na to..., záleží, jak moc je ten posudkový lékař přísný...“*

Jelikož Natálii matka vozila do 30 km vzdáleného denního stacionáře a později do základní školy speciální získala Natálie příspěvek na zvláštní pomůcku na pořízení motorového vozidla.

Rodina nemá aktuálně výdaje za sociální službu a dopravu do ní. Alena pobírá příspěvek na Natáliinu péči, zatímco Natálie dostává invalidní důchod a příspěvek na mobilitu.

Rodina Natálie získala také podporu nadačních fondů. Otec sdělil: *„Nevyžíváme se v tom nějak extra... obvykle nás oslovili, jen asi dvakrát jsme přímo nadaci žádali.“* V místě bydliště rodiny se třikrát konala benefiční akce, jejíž výtěžek byl rozdělen mezi děti s postižením v obci. Svobodovi také získali finanční dar z vánočního večírku jednoho z místních podniků. Matka doplňuje: *„Ted' aktuálně jsem žádala nadaci XY o finanční příspěvek na elektrický vozík.“* Rodiče si nejvíce pochvalují jednu nadaci, která každý měsíc pravidelně přispívá stejnou částkou všem rodinám. Matka oceňuje její přístup: *„To je fakt nejvíc, ty víš přesně, na co to ty rodiny potřebují, nemá náročné vyplňování, jednou za půl roku pošlete formulář s lékařským potvrzením, a dokonce můžete napsat i vzkaz pro dárce.“* Na tuto pomoc byli odkázáni Rett komunitou a revmatoložkou.

Zdravotní péče

Rodiče Natálie zažili s lékaři jak pozitivní, tak negativní zkušenosti. Velmi si chválí přístup revmatoložky, která jim dle slov otce *„hodně pomohla hlavně na začátku, když nevěděli,“* a přistupuje k Natálii komplexně. Matka doplňuje: *„Ten přístup v Praze je jiný, řeší Natálku komplexně, pomůže nám sehnat a odkázat nás na další odborníky...“*

Naopak s místním pediatrem měli spíše negativní zkušenost. Matka sdělila: *„Dával najevo, že oni jsou ti, co nás budou řídit, mnohdy mi nadával a nerespektoval mě.“* Například při podezření na skoliózu pediatr tvrdil, že jde jen

o tukový val, až rentgen ukázal, že matka měla pravdu. I přes negativní zkušenosti doporučil rodičům ranou péči a denní stacionář, který rodina využívala.

Při doporučení operativní léčby skoliózy rodiče vnímali, že lékaři nehleděli na RTT a jen se snažili stanovit termín operace. Otec k tomu sdělil: „*Vůbec se s námi nebavili, chtěli operovat a nerespektovali názor rodičů.*“ Nakonec se rodiče rozhodli operaci Natálie nepodstoupit, což podpořil i jeden z lékařů na konziliu, který jim dal najevo, že rozhodnutí je na nich.

V současnosti rodiče spokojeni s praktickým lékařem i neurologem. Běžně Natálii na vyšetření doprovází oba rodiče. Matka sdělila: „*V jednom to fakt mnohdy nejde, mluví na tebe doktor, do toho si tam něco křičí Natka, a tak vždy s ní pak Tomáš čeká venku, když potřebuji mluvit s doktorem.*“

Obavy rodiče mají ze zubařského ošetření, které Natálie podstupuje v narkóze, protože, jak matka říká: „*Trénovali jsme to, ale Natka neotevře pusu na povel.*“

Přidružené zdravotní potíže

Vývoj dívek s Rettovým syndromem se liší podle genetické mutace, kterou mají. Otec k tomu sdělil: „*Jsou na tom ty holky různě, záleží na genetice a čísle mutace, maminky jiných mladších holek se nás ptají na číslo, aby asi tak věděli, jak na to jejich holky budou...*“ Zdravotní stav Natálie je dále komplikován těžkou skoliózou, která nebyla včas odhalena ani v rámci rehabilitace ve stacionáři, což pro matku bylo obrovským zklamáním, protože skolióza již dosáhla stadia, kdy by ani korzet nepomohl. Okolo patnáctého roku se u Natálie objevila epilepsie, která se projevuje strnulým pohledem. Další Natáliinou zátěží je juvenilní revmatoidní artritida, která výrazně ovlivňuje její psychickou pohodu a pohyb. Matka popisuje: „*Když ji klouby bolí, hodně křičí a fakt ji to ovlivňuje...*“ V současnosti Natálie užívá injekční léčbu na zmírnění příznaků revmatoidní artritidy. K dalším zdravotním komplikacím Natálie patří také diabetes.

Péče o Natálii

Matka pečuje o Natálii od narození a péči považuje za velmi náročnou jak fyzicky, tak psychicky. Největší výzvou je nepředvídatelnost Natáliiny nálady, kterou ovlivňuje například menstruace, období úplňku nemoc nebo bolest kloubů. Při emočně vypjatých situacích nebo menstruaci zadržuje dech a v období úplňku si často *motá* vlasy. Péče o Natáliinu psychickou pohodu je pro matku klíčová.

Otec si plně uvědomuje náročnost péče a vnímá, jak je matka neustále v záprahu. Přesto se s věkem dle rodičů Natáliino chování a náročnost péče o ni v některých směrech zlepšuje. Natálie je klidnější, více rozumí a její chování je více ritualizované.

Michaela ohledně péče o sestru sdělila: „...*snažím se nejvíce jak můžu, i když bych někdy určitě mohla víc. Péče o Natálku je samozřejmostí pro celou rodinu, včetně babičky a dědy. V určitých citlivých záležitostech Natálka respektuje pouze mamku.*“

Natálie má diagnostikované těžké mentální postižení a je plně odkázaná na pomoc blízkých v oblasti hygieny, oblékání, příjmu potravy, ovládání vozíku, chůze ze schodů a do schodů. Sama se napije, dokáže jíst nakrájené ovoce, ale přiborem se sama nenají. Po bytě se pohybuje samostatně. Pro matku je péče o Natálii velmi náročná také z důvodu její váhy. Matka sdělila „*Ted' s Natálkou nemůžu jít ani na procházku, už ji neuvezu... Brzy ale máme mít nový vozík, elektrický, tak jsem zvědavá a těším se na procházky.*“

Rodiče se snaží Natálii denně aktivizovat – používají iPad, knihy, fotografie. Natálie má velmi ráda hudbu, rodiče jí doma pouští písničky na YouTube a vyhledávají akce, kde je hudební vystoupení. Natálie si také užívá pobyty ve vodě v bazénu a ve vířivce.

Natálie je citlivá na určité zvuky, například na dětský pláč nebo aku sekačku. Zvuk ždímající pračky ji uklidňuje. Spí bez větších problémů, ale při bolestech revmatoidní artritidy se její spánek narušuje.

Dříve Natálie navštěvovala denní stacionář a školu, kam ji matka čtyřikrát týdně vozila autem. Matka sdělila: „*V zimě, nebo když byli semaforey trvala cesta i 50 minut... Ráno jsem dala Natálce léky, oblékla ji, a jeli jsme... snídala až ve škole... a já tam pak čekala, šla jsem se projít, nebo na nákup, někdy jsme se sešly s jinýma maminkama a v půl jedné po obědě*“

jsem Natku vyzvedla a jeli jsme domů. Maminky, které nemuseli čekat a měly to domů 13 km to měly skvělé, ale já, kdybych jezdila domů, tak každý den najedu 120 km...“

Covid-19 pak přinesl zásadní změnu, kdy Natálie ze dne na den zůstala doma a ztratila svůj obvyklý režim, což se na určitou dobu negativně odrazilo na jejím chování.

V současnosti je pro matku stále náročnější manipulace s Natálií kvůli její váze, zejména pohyb do schodů v rodinném domě. Matka sdělila: *„Do schodů ji musíme hodně pomáhat, kolikrát úplně tahat... má bolavý klouby a je to fakt náročné.“* Otec dodává: *„Alespoň má Natálka pohyb no..., ty schody jsou otevřené a přijde mi, že když nemá náladu, tak se i trochu bojí, bolí ji třeba ty klouby tak se bojí šlápnout.“*

Péči o Natálii rodičům usnadňují některé pomůcky, jako je stabilizační polštář, zvedák do vany a mechanický vozík.

S péčí pomáhají také otcovi rodiče. Otec sděluje: *„Vždy je to krátkodobá výpomoc, spíše dohled, nikdy to nebylo tak, že by ji vzali na výlet bez nás nebo hlídali sami o víkendu.“* Matka reaguje: *„Jsou to už starý lidi, nechci jim podsouvat péči o Natálku, chodí k nim ráda, dohlédnou na ni a třeba ji i nakrmí.“* Michaela je ráda, že babička s dědou jsou schopni rodičům s Natálií pomáhat. Oba rodiče mají totiž obavy, že pomoc ze strany prarodičů nebude navždy a nebudou mít nikoho, kdo v případě potřeby na Natálii dohlédne.

Matka konzultuje s lékaři Natáliin stav, medikaci a doplňky stravy. Využívá bylinné doplňky na spánek a trávení. Matka dodává: *„Na pobytu jsme měli lékařku, co se zabývá bylinkami, tak to Natce dáváme, ale zda to pomáhá či ne, těžko říct. Vše ale vždy konzultujeme, aby se to netlouklo s nějakými léky.“*

Péče o své duševní zdraví

Natáliiny rodiče vnímají důležitost péče o pečující osoby. Otec sdělil: *„Na pečující se zapomíná...Péče o pečující je důležitá, aby si odpočinuli, byli vyvětraní, to je potřeba a to se v Česku neřeší... Starejme se o lidi s postižením, fajn, příspěvek na péči taky super, ale o ty, co se starají, se nikdo nezajímá, a ti, co se starají fakt dlouho, potřebují pomoc! Zrelaxovat a načerpat síly!“* Matka se však odpočinku od péče o Natálii věnuje minimálně, což potvrzuje i otec: *„Alena vůbec nemá prostor pro sebe... je s Natálkou... za posledních pět let byla se svou rodinou asi deset dní bez Natálky... Ve Španělsku.“* Sama matka

přiznává, že i když si uvědomuje, jak důležité je mít čas pro sebe, odloučení od Natálie je pro ni velmi náročné. Matka sdělila: *„Než jsem do Španělska jela, málem jsem se zhroutila, zda to zvládnou odjet... Vím, že by o sebe měl člověk pečovat, nabije se, může fungovat dál... nevyhoří... je to prevence... já jsem stále doma, jako pečující o Natálku.“*

Matka se opakovaně ve svém vyprávění vrací k péči o sebe, relaxaci a odreagování se od povinností. Uvědomuje si, že čas pro sebe je nezbytný, aby předešla vyhoření, které už jednou zažila. Matka sdělila: *„Člověk musí mít i čas pro sebe... jednou jsem něco zažila, a to už nechci nikdy zažít znova... týden jsem jen ležela... a přitom mě lékaři upozorňovali, máte psychologa? Musíte myslet i na sebe, mít svůj život... a pak jsem pochopila, že ze dne na den se dá vyhořet... to jsem neměla tušení, jaké to je... teď cítím, že se musím věnovat i sama sobě, po novém roce plánuji zkusit jógu.“*

Matka považuje za formu relaxu i práci, které se dříve věnovala. Matka sdělila: *„Ráda jsem chodila uklízet do apartmánů a do jednoho hotelu vypomáhat na večere... Bylo to skvělé, měli jsme tam srandu a byla jsem mezi lidma, bylo to za málo peněz a chodila jsem tam ráda, mohla jsem vždycky úplně vypnout...“* Aktuálně už žádnou formu práce nemá. S přibývajícím věkem je pro ni péče o Natálii náročnější z důvodu ubývajících sil.

Otec přiznává, že někdy Aleniny problémy zlehčuje: *„Dokud se vše dá zvládnout s Natálkou a finančně, tak žádný problém nevidím. Aleny problémy občas zlehčuji, to bych neměl, ale v hodně věcech jsem flegmatickejší.“* Michaela vnímá důležitost odreagování, i když sama péči o Natálii nevnímá jako zátěž: *„Já vypnu hlavu vždycky během sportu, musím ale podotknout, že se mě žádné těžké situace nedotkly, a navíc většinu času během týdne nejsem doma, takže to má určitě také vliv na tenhle aspekt.“* Péče o sebe je tak pro každého člena rodiny jinak důležitá a jinak ji vnímaná, přičemž pro matku představuje zásadní, avšak aktuálně složitě dosažitelnou součást jejího života.

Otec je ochotný Aleně poskytnout prostor k odpočinku. Otec sdělil: *„Já si od Natálky odpočnu, nepotřebuji zvláštní relax. Chodím do práce, zajdu na nohejbal... kdyby ale Alena chtěla, tak může kamkoliv, o Natálku se postarám, klidně i přes víkend, ale Alena má přesvědčení, že se to bez ní nezvládne, ale zvládne prostě!“*

Vztahy

Matka se do místa bydliště přistěhovala za partnerem a nemá zde rodinné vazby ze své strany ani blízké přátele, zatímco otec udržuje své sociální vazby v práci, a věnuje se fotbalu a nohejbalu. Matka se mnohdy cítí osamocená: „*Nikoho blízkého tady nemám, rodinu mám 150 km daleko...*“ Zároveň však díky Natáliinu syndromu navázali přátelství s rodinou v podobné situaci. Matka sdělila: „*Pravidelně si s jednou maminkou volám, a i se jako rodiny navštěvujeme.*“

Matka se ve vyprávění zaměřila na izolaci rodin pečujících o dítě s postižením na „vesnici.“ Matka sdělila: „*Hlavně když nejsi z města, jsi daleko a nemáš informace, nemáš možnost se stýkat, tak ve větším městě například jsou víc rodiny dětí s postižením v kontaktu, ale tady u nás ne...*“

V menší komunitě občanů se však setkala i s negativními reakcemi spoluobčanů. Na jedné akci mateřské školy ji oslovila jiná matka. Alena sdělila: „*No vy jste teda divný, co má ta vaše holka, ona je postižená, že... vy jste zvláštní rodina... chtělo se mi brečet a vždy když ji vidím, tak si na to vzpomenu...*“ Podobná situace nastala i v běžném denním životě, kdy matka parkovala poblíž ordinace pediatra. Matka sdělila: „*Pan YY na mě volá, no kriplové parkují, kde nemají...*“ Přesto matka zachovala nadhled a dodala: „*Nelze ty lidi odsuzovat za špatný postoj, když s tím nemají zkušenost.*“ Rodina se i navzdory negativním zkušenostem s postojem okolí účastní místních akcí pravidelně.

Rodina funguje v mezigeneračním soužití s prarodiči, kteří Natálii přijali a neodmítali. Otec uvedl: „*Naši Natálku přijímají dobře.*“

I přes pevné rodinné vazby se však mezi rodiči občas objevují neshody v péči o Natálii, například v otázce její stravy. Matka sdělila: „*Je těžké jí to sladké nedat, nelze ji vysvětlit, že to třeba nesmí, křičí pak hodně, když nedostane, co chce.*“ Otec na to reagoval: „*Občas máme na něco jiný názor, ale to je asi normální vztah, já bych jí to sladké tolik nedával.*“

Matka vnímá dopad postižení dcery i na partnerský vztah: „*Poznamenalo to nejen mě, ale i náš vztah. Tomáš to tak nevnímá, ale já ano. Musela jsem se srovnat s tím, proč my...*“ Ocenila však, že i přes prožití nelehkých chvil zůstal otec součástí rodiny.

Matka sdělila: „Říká se, že chlapi to neunesou a utečou, já jsem ráda, že to není náš případ, že je táta v rodině.“

Sourozenecké vztahy

Sourozenecký vztah mezi Michaelou a Natálií je formován od dětství a postupně se vyvíjel s tím, jak Michaela dospívala. Rodiče Michaelu od útlého věku seznamovali s informacemi o Natáliině stavu. Michaela uvedla: „Byla jsem poměrně v obraze, co se s Natkou děje. Rodiče a prarodiče mě vždy dobře informovali a já to už jako poměrně malé dítě chápala.“ Přesto přiznává, že plné uvědomění přišlo až později: „Vše jsem si začala plně uvědomovat až během puberty, kdy jsem začala dospívat. Až zpětně jsem si začala uvědomovat, jak těžké to bylo.“

Podle matky je sourozenecká problematika v rodině spíše neprobíraným tématem, přesto se s ní rodiče setkali na odborných přednáškách v rámci komunity setkali. Michaela k Natálii cítí silné pouto, obavy o její budoucnost a zároveň odpovědnost. Matka k tomu dodává: „Když tohle téma s Míšou otevřeme, tak říká, že se o Natálku postará, že ji nikam nechce dát, že ji zajistí péči, jakou bude potřebovat, i za cenu toho, že to bude něco stát.“

Michaela žije samostatně, studuje a pracuje, ale pravidelně rodinu navštěvuje o víkendech. Možnost její pomoci při péči o sestru rodiče vnímají jako významnou podporu. Matka uvedla: „S Míšou vím, že by byla v pořádku, kdyby Natálku občas vzala někam, třeba na hodinu, tak to by mi hodně pomohlo.“ Otec doplnil: „Když bychom chtěli, tak Míša Natálku pohlídá...“

Michaela se během dětství setkávala s nepochopením okolí, což matka reflektovala: „Děti ve školním věku se jí smály, že má postiženou ségru. Ve městě to nikdo neřeší, ale tady u nás jo...“ Navzdory těmto zkušenostem Michaela nikdy nepochybovala o svém vztahu k sestře. Michaela sdělila: *Natka mi dává velkou motivaci při každodenní práci, studii a všech činnostech, které dělám. Vědět, že jsem zdravá a můžu dokázat co chci, je opravdový životní dar, který nemůže mít kdokoliv.*

Michaela si zároveň plně uvědomuje svou budoucí roli. Michaela sdělila: „Během dospívání jsem si začala uvědomovat, že se jednou budu muset o svého jediného sourozence starat.“

Michaela necítí vůči rodičům žádnou zášť za to, že se jí v dětství nemohli věnovat naplno. Michaela sdělila: „*Samozřejmě se některým mým problémům rodiče věnovali méně, ale nemám jim to za zlé... sama bych tuhle těžkou situaci vůbec nezvládla.*“

Komunita

Rodina Svobodových vnímá komunitu jako klíčovou součást svého života a během rozhovorů se k ní často vracela. K Rett Community se připojili, když bylo Natálii 11 let, a od té doby se stala důležitým zdrojem podpory. Otec k tomu uvedl: „*Byla to další velká podpora.*“ Matka zdůraznila význam komunity slovy: „*Komunita je nejvíc, není tam nic tabu, řešíme tam problémy, máme tam kamarády a známé, s kterými sdílíme, fakt se tam řeší vše! Je to lepší jak dovolená.*“ Setkání s komunitou vnímá jako místo, kde mohou rodiče nejen sdílet své zkušenosti, ale také si odpočinout. Matka uvedla: „*Někdo tě vyslechne, jsou tam asistentky, pohlídají, jdou ven a my se věnujeme relaxu a přednáškám, máme tam i kruh sdílení.*“ Rett Community organizuje pravidelné pobyty, kde rodiče nejen čerpají nové informace od odborníků, ale mají také prostor pro relaxaci a sdílení. Otec popsal jejich zkušenost: „*Jsmo tam v kontaktu s rodiči a odpočneme si... aktuálně už pro nás to vzdělávání se moc není, ale Aleně se některá témata líbí.*“ Matka dodává: „*Občas jsem překvapená, co je teď a za nás nebylo... třeba homesharing...*“ Rodiče se shodují, že během pobytů tráví čas diskusemi jak s odborníky, tak i sdílením s dalšími rodiči.

První, kdo rodinu na komunitu odkázal, byla neuroložka z pražské nemocnice. Otec zpočátku váhal s účastí na pobytech, ale matka se o komunitě dozvěděla více prostřednictvím sousedky, jejíž příbuzná pro komunitu pracovala. Matka uvedla: „*Když jsem viděla fotky z těch pobytů, jak mají děti karneval, jak jsou všichni šťastní... tak jsme na ně pár let jen koukali, než jsme se spojili...*“ Od té doby se stali pravidelnými účastníky komunitních setkání.

Rodina je také aktivní ve skupině rodičů na WhatsAppu, kde si vyměňují rady a zkušenosti. Matka oceňuje tento kontakt slovy: „*Nejsme na to sami, a to je nejvíc!*“

Michaela sdílí stejný názor, jako rodiče. Komunita má obrovský význam pro její rodiče i pro další rodiny. Michaela sdělila: „*Myslím si, že tohle je pro rodiče velice významné a ostatním to pomáhá určitě taky stejně.*“ Sama Michaela se také účastnila pobytů a byla v kontaktu se sourozenci dívek s Rettovým syndromem. Michaela sdělila: „*Spíše to byl*

program doprovodný, viděla jsem se s dalšími sourozenci, nepamatuji si ale žádné psychologické aktivity na tohle téma...“ Přesto vnímá komunitu jako důležitou součást života rodiny a podpory pro všechny její členy.

Aktuální situace

Rodina již rok a půl pečuje o Natálii v domácím prostředí a aktuálně hledá denní stacionář, který by Natálii umožnil být mezi vrstevníky a matce poskytl čas na odpočinek. Matka sdělila: *„Rok a půl jsme už doma... doufáme, že nám vyjde ten nový stacionář. Natka má ráda kolektiv, vrstevníci jí nyní chybí.“* Otec vnímá stacionář jako možnost nejen pro Alenu, ale i pro samotnou Natálii, aby si zvykla na nové osoby a vystoupila ze stereotypu: *„Natálie by byla s někým jiným než s náma, měla by sociální kontakt.“* Také její sestra Michaela si přeje, aby Natálie mohla trávit čas mezi vrstevníky, a upozorňuje na nedostatečnou síť kvalitních denních stacionářů: *„Osobně si myslím, že situace u nás v kraji, stejně jako v celé republice, je tristní.“*

Rodiče nepreferují podporu od osobního asistenta, který by docházel domů, ale preferují místo, kde by byla Natálie v kolektivu: *„Nechceme asistenta, který přijede k nám domů, ale něco, kde bude mezi vrstevníky.“*

Otec je mírně znepokojen tím, že Natálie nyní nemá pevný režim dne: *„No ted' Natálka spí klidně i do 11, pak je oběd a den začíná až odpoledne.“* I když se postupně na domácí prostředí adaptovala a je nyní klidnější, matka si uvědomuje, že jejich dny jsou velmi podobné. Matka sdělila: *„Ví, že jsme doma, že jí čtu, povídáme si, učíme se, jsme na zahradě... ale každý den je téměř jako přes kopírák.“*

Rodina žije v oblasti s omezenou nabídkou sociálních služeb, což jim neumožňuje výběr dle vlastních priorit. Otec vnímá, že Alena je dlouhodobě v roli pečující osoby a potřebuje impulz ke změně. Otec sdělil: *„Alena potřebuje něco, co by ji nastartovalo.“*

Vedle nedostatku sociálních služeb v kraji rodiče postrádají také centrální péči o dívky s RTT, přesněji jednoho zastřešujícího neurologa pro celou Českou republiku.

Budoucnost

Rodiče Natálie mají velké obavy z budoucnosti, což matka vnímá jako sdílené téma mezi rodiči dětí s postižením. Matka sdělila: *„No a obavy, co jednou bude, to máme veliké, teda aspoň já ano.“* V horizontu pěti let plánuje rodina rekonstrukci rodinného domu a přesun z druhého patra do přízemí, což by podle otce významně usnadnilo péči. Otec sdělil: *„Bydlet dole a předělat to tam by nám pomohlo, hlavně Aleně a Natálce.“*

Matka si uvědomuje, že v budoucnu se budou muset více odkazovat na pomoc sociálních služeb. Matka sdělila: *„Do budoucna si myslím, že budeme odkázáni na sociální služby... stárneme, síly ubývají...“*

V rámci rodičovských diskusí na téma Rettova syndromu se často objevuje otázka genové terapie. Matka připouští, že by měla obavy, kdyby se tato možnost naskytlá. Matka vypověděla: *„Nevím, co bychom udělali, kdyby zavolali a nabídli nám to, měla bych strach... už je dlouho v takovém stavu a jak by na to tělo reagovalo, zda by byla nějaká změna... to nikdo neví...“*

Přestože Michaela svou sestru má ráda, rodiče ji nechtějí stavět do role pečovatelky. Rodiče sdělili: *„Natálka má sestru, ale nechceme ji stavět do rolí...“* Sama Michaela vnímá jako klíčový problém nedostatek kvalitních denních stacionářů v Česku a přála by si, aby Natálie mohla být v budoucnu více se svými vrstevníky. Michaela sdělila: *„Osobně bych řekla, že příspěvky od státu na péči jsou asi vyšší než v jiných zemích, ale ten základ, zařízení tu tolik nejsou. I s neomezenými financemi bychom určitě nechtěli, aby Natka byla neustále doma.“*

4.8 Výzkumná zjištění

Kapitola výsledky dat odpovídá na výzkumné otázky a navazuje na kapitolu 4.7 Interpretace dat.

Odpověď na výzkumnou otázku 1: Jaké jsou zkušenosti rodičů při zajišťování péče a podpory dívky s Rettovým syndromem?

Zkušenosti rodiny s péčí o dceru Natálii s RTT jsou jak pozitivní, tak i negativní. Proces stanovení diagnózy byl pro rodiče velmi stresující. Opakovaně se setkávali s připisováním příznaků RTT k následkům předčasného narození nebo projevům juvenilní revmatoidní artritidy. Zvláště stresující byla situace, kdy psychiatřka rychle a bez empatie stanovila diagnózu *autismu* a odkázala rodiče na další odborníky s roční čekací dobou. Pozitivní zkušenost mají rodiče s revmatoložkou, která k Natálii přistupuje komplexně a v případě potřeby odkáže rodiče na další odborníky. Samotné stanovení diagnózy RTT přineslo smíšené pocity. Úlevu z ukončení nejistoty, ale i strach z budoucnosti.

Rodiče vnímali jako velkou pomoc služby rané péče, přestože ji začali využívat až po stanovení diagnózy v Natáliiných pěti letech. Poradkyně rané péče pomohly rodičům s výběrem pomůcek pro Natálii a snažily se podpořit komunikaci s Natálií pomocí obrázků. Rodiče pozitivně hodnotí také denní stacionář, kam Natálie jezdila několikrát týdně, a později základní školu speciální. Střetli se však i s negativní zkušeností, kdy kvůli neshodám v zařízení došlo k rozdělení na denní stacionář, základní školu speciální a rehabilitační ambulanci.

Přestože rodina netrpí aktuálně finanční nouzí, setkala se s obtížemi při přiznání některých příspěvků. Zpočátku jim nebyl přiznán příspěvek na péči z důvodu neznalosti RTT u posudkového lékaře. Opakovaně jim byla zamítnuta žádost o Tobii oční komunikátor. Naopak pozitivní zkušenost mají s příspěvkem na zvláštní pomůcku v podobě motorového vozidla a pravidelnou pomocí jedné konkrétní nadace, která přispívá každý měsíc stejnou částkou všem rodinám, které splní požadavky a o pomoc požádají. Rodina se zúčastnila benefičních akcí ve městě a získala také finanční dar od firmy v místě bydliště.

Obrovskou oporou se stala Rett Community, ke které se rodina připojila v Natáliiných jedenácti letech. Účast na pobytech a pravidelné sdílení zkušeností s ostatními rodiči a odborníky pomáhá rodině, a to přesněji matce a otci především psychicky.

Odpověď na výzkumnou otázku 2: Jaký je každodenní život rodiny dívky s Rettovým syndromem?

Rodina aktuálně čelí situaci, kdy probíhá péče o Natálii v plně domácím prostředí bez jakékoliv sociální služby. Matka Alena o Natálii pečuje v domácím prostředí, zatímco otec Tomáš pracuje v místě bydliště a pomáhá Aleně s péčí o Natálii, a to zejména během víkendů a ve všedních dnech v odpoledních hodinách. Do péče o Natálii jsou také zapojeni její prarodiče a sestra Michaela.

Každodenní život ovlivňují nejen poruchy kognitivních a motorických funkcí Natálie, ale i její výkyvy nálad, bolest kloubů a menstruace.

Po probuzení zajišťuje matka hygienu a podává Natálii stravu. Následně se jí snaží aktivizovat prostřednictvím různých činností. Po obědě, který jí podává matka, obvykle následuje relaxace a odpočinek. V odpoledních hodinách, v závislosti na počasí, tráví čas Natálie spolu s matkou venku na zahradě. V současnosti rodina očekává dodání nového elektrického vozíku, který umožní matce a Natálii chodit na procházky. Aktuálně má totiž matka s manipulací s Natálií z důvodu její váhy potíže.

Po návratu domů tráví obvykle Natálie čas se svými prarodiči, u nichž často také večeří. Večerní režim zahrnuje hygienu a přípravu ke spánku.

Rodiče aktivně vyhledávají aktivity, které odpovídají Natáliině libosti. Pravidelně s ní navštěvují venkovní kulturní akce, zejména hudební vystoupení. Rodiče Natálii aktivizují hudbou, prohlížením fotografií, výlety, iPadem a návštěvou bazénu a vířivky.

V době, kdy Natálie docházela do denního stacionáře a základní školy speciální, ji matka každodenně vozila do zařízení vzdáleného 30 km. Tento režim vyžadoval brzké ranní vstávání a dodržování pevné denní struktury. Rodina, včetně rodičů a sestry Natálie, věří, že v blízké budoucnosti bude mít Natálie možnost opět navštěvovat denní stacionář nebo jiný typ ambulantní sociální služby. Tato forma sociálního začlenění by jí umožnila kontakt

s vrstevníky a přispěla k obnovení pravidelného denního režimu, větší míru aktivizace a opuštění každodenního stereotypu.

Diskuze

Thorová (2016) popisuje vývoj v prvním roce života jako fyziologický. Vzhledem k předčasnému narození Natálie nebyl psychomotorický vývoj od narození fyziologický. Dle Kaufmanna (2017) bývá diagnóza obvykle potvrzena ve věku dvou až tří let. Lékaři ale Natálii stanovili diagnózu klasický Rettův syndrom až v pěti letech. Její změny v chování přisuzovali lékaři bolestivosti kloubů vztahující se k juvenilní revmatoidní artritidě. Dle De Felice et al. (2016) se u některých pacientů s RTT mohou vyskytovat autoimunitní onemocnění, tedy i juvenilní revmatoidní artritida. Rodiče po sdělení diagnózy pocíťovali úlevu, tak pocit po zjištění diagnózy popisují také Seligman a Darling, (2007).

Kaufmann (2017) popisuje, že projevy RTT připomínají projevy poruchy autistického spektra. Rodiče se setkali s chybnou diagnózou ze strany dětské psychiatricky, která zprvu jejich dceru označila za *autistu*. Thorová (2016) a Kaufmann (2017) popisují stereotypní pohyby rukou v podobě mycích pohybů a mnutí rukou. Natáliina mnutí rukou si všiml jeden z lékařů, který ji odeslal na genetické testování na RTT. V období vývojového regresu, které dle Thorové (2016) probíhá mezi prvním a čtvrtým rokem byly stereotypní pohyby rukou její oblíbenou činností. Dle slov matky ráda mnula tkaničky a vlasy u panenek. Rodiče si začaly u Natálie všimnout velkých změn v chování, řeči, motorice a ztrátě naučeného přibližně ve dvou a půl letech.

Fonzo et al. (2020) popisuje dívky s RTT jako různorodou skupinu, ve které se přidružené potíže, úroveň motorických a kognitivních funkcí značně liší. Rodiče dívek si jsou vědomi různorodosti RTT a sdílejí tak mezi sebou čísla mutací jejich dcer.

I přes schválení léku Trofinetid ve Spojených státech amerických nadále neexistuje žádný lék, který by odstranil genetickou mutaci (Mughal et al., 2024). Přesto probíhají výzkumy genové terapie, které by genetickou mutaci odstranily a zlepšily stav dívek s RTT. Dle matky je téma genové terapie mezi rodiči diskutováno. Sama ona má však obavy, jak by možnosti léčby Natáliino tělo na léčbu reagovalo a k jaké změně by došlo.

Michaela popisuje to, že je sourozenec jako Natálie dar. Svou sestru bere jako velkou motivaci. Rodičům nevyčítá to, že se jí v některých chvílích věnovali méně. Dle Hallberg, Klingberg, (2023) lze hovořit o ovlivnění postojů a chování v pozitivním směru. Jak popisuje

Vágnerová (2012) je podpora ze strany rodičů klíčová. Rodiče Michaelu nestaví do pozice pečovatele, dávají jí prostor pro její život. V dětství ji sdělovali veškeré informace ohledně Natáliina stavu.

Jak popisuje Horová et al. (2021) jsou pečujícími častěji ženy, i v případě Svobodových tomu tak je. Pečující o Natálii je její matka Alena. Horová et al. (2021) rovněž popisuje problémy, které jsou spojené s péčí o člena rodiny. Natáliina matka si je vědoma fyzické, psychické i emoční zátěže při péči o Natálii. Rodiče Natálie však aktuálně vyvrací možné finanční problémy.

Horová et al. (2021) popisuje neformální pečovatelsví jako skupinu osob, která není legislativně ukotvena. Otec Natálie si je rovněž vědom nedostatečně věnované pozornosti pečujícím osobám. Dle jeho slov se na tuto skupinu zapomíná. Horová et al. (2021) považuje psychickou a fyzickou pohodu pečujících za důležitou. V rámci pobytů Rett Community, které jsou obvykle jednou ročně mohou rodiče s ostatními rodiči sdílet své zkušenosti, prožitky a rovněž mohou relaxovat například v podobě návštěvy masáže. Této možnosti si velmi cení. Matka si je aktuálně vědoma nutnosti najít si více času pro věnování se sama sobě.

Lunding Larsen, et al. (2023) popisují zapojení matek do pracovního procesu jako pozitivní aspekt duševní pohody. Rovněž popisují péči o dceru s RTT jako celoživotní závazek s dopadem na kvalitu života. Sama matka Natálie uvedla, že když chodila do práce, byla mimo rodinné dění a považovala to za relax. Nikdy se však nevrátila do práce na plný úvazek a její náplní dnů je každodenní péče o Natálii. Vzhledem k aktuální situaci, ve které rodina je označuje matka jednotlivé dny za stereotyp.

Dle výzkumu Kruse Gyldhof et al. (2022) se dívky vzácně účastní venkovních aktivit. Opakem je rodina Svobodových, kteří se snaží s Natálií trávit čas venku na zahradě a aktuálně shání nový elektrický vozík, díky kterému by mohla sama matka jít s Natálií na procházku. Rodiče Natálii rovněž berou na venkovní kulturní akce.

Na základě studie Retzlaffa (2007) lze rodinu Svobodových zařadit do příběhů rodin typu 1, který charakterizuje věta „*Náš život je v pořádku!*“. Což lze doložit tvrzením rodičů, že Natálii berou takovou, jaká je, snaží se s ní podnikat výlety a aktivizovat ji. Rodiče Natálie

rovněž jako rodiče z výzkumu Retzlaffa (2007) popisují i stresující situace, jako například období Natáliina regresu, odmítání a negativní narážky ze strany společnosti a nekompetentnost některých odborníků.

Doporučení pro další výzkum

Práce se zabývá rodinou Svobodových jako jedním případem. Popisuje zkušenost při zajišťování péče a podpory v kraji, kde je dle slov respondentů nedostatek sociálních služeb. Pro lepší zmapování zkušeností, péče a podpory by bylo vhodné udělat analýzu s dalšími rodinami s dívkou s RTT v daném kraji, nebo v celé České republice. Výzkum by rovněž mohl být obohacen o výpovědi všech, kteří o dívku pečují. V případě Svobodových tedy i prarodičů.

Jelikož respondenti popisují nedostatek sociálních služeb, a upozorňují na nutnost dojíždění a omezení možných kontaktů s dalšími rodinami s dítětem s postižením by bylo také vhodné zmapovat potřeby a zkušenosti rodičů při zajišťování péče a podpory o dceru s RTT v obci do 1200 obyvatel a nad 1200 obyvatel. Lze předpokládat, že dostupnost sociálních služeb, lékařské péče, možnosti terapií a navázání kontaktu s dalšími rodinami s dítětem s postižením bude odlišná.

Na základě výpovědi rodičů, kteří jsou 20 let pečujícími o dceru s RTT by bylo přínosné, aby byli pečující osoby více podporováni, aby tematika pečujících „*na plný úvazek*“ nebyla tématem, které bývá opomíjené. Neméně důležitá je také problematika sourozenců dětí s postižením, kterou by aktuálně mohl zviditelnit film vstupující do kin *Ta druhá* z roku 2024 od režisérky Marie-Magdaleny Kochové. Tento snímek zachycuje příběh Johany, která se snaží vymanit ze stínu své mladší sestry s postižením. (Ta druhá, 2025)

Závěr

Cílem této diplomové práce bylo popsat zkušenosti, potřeby a formy podpory rodiny dívky s Rettovým syndromem. Na základě interpretativní fenomenologické analýzy byl získán hluboký vhled do každodenní reality této rodiny z pohledu matky, otce a sestry dívky s Rettovým syndromem.

Z odpovědí účastníků výzkumu vyplynulo, že péče o dívku s Rettovým syndromem ovlivňuje každého člena rodiny odlišně. Péče o dívku s Rettovým syndromem ovlivňuje nejvíce matku, která je vystavena vysoké náročnosti péče jak ze stránky fyzické, tak emocionální. V rodině se snaží aktivně vyhledat pomoc v ambulantní sociální službě, aby tak mohli narušit každodenní rutinu a matka měla více času pro seberealizaci a odpočinek.

Výzkumné otázky byly v průběhu práce zodpovězeny a všechny cíle práce splněny. Podařilo se popsat nejen každodenní život, zkušenosti, potřeby, ale i jak rodina pečuje o sebe a vnímá budoucnost.

Přestože se jedná o interpretativní fenomenologickou analýzu výsledky výzkumu mohou přispět pro další výzkumy s tematikou rodin dětí či sourozenců s postižením, jelikož se jedná o jedinečný vhled do rodiny dívky s Rettovým syndromem.

Seznam použitých informačních zdrojů

ADAMUS, Petr; FRANIOK, Petr; KALEJA, Martin a ZEZULKOVÁ, Eva, 2015. *Vzdělávací strategie v edukaci vybraných skupin žáků se speciálními vzdělávacími potřebami*. Ostrava: Pedagogická fakulta Ostravské univerzity v Ostravě. ISBN 978-80-7464-798-7.

BARTOŇOVÁ, Miroslava a VÍTKOVÁ, Marie, 2022. *Edukace a intervence žáků s těžkým a souběžným postižením více vadami se zřetelem na didaktické aspekty*. Praha: Pedagogická fakulta, Univerzita Karlova. ISBN 978-80-7603-347-4.

BRAUN, Virginia a CLARKE, Victoria, 2013. *Successful Qualitative Research A Practical Guide for Beginners*. Londýn: SAGE Publications. ISBN 978-1-84787-581-5.

BRICKER, Katelyn a VAUGHN, Bradley V., 2024. Rett syndrome: a review of clinical manifestations and therapeutic approaches. *Frontiers Sleep*. Online. 3. Dostupné z: <https://doi.org/10.3389/frsle.2024.1373489>. [cit. 8-7-20240].

CHAHIL, Gurneet; YELAM, Anudeep a C BOLLU, Pradeep, 2018. Rett Syndrome in Males: A Case Report and Review of Literature. Online. *Cureus*. Roč. 10, č. 10. Dostupné z: <https://doi.org/10.7759/cureus.3414>. [cit. 2024-11-23].

COSENTINO, Livia; VIGLI, Daniele; FRANCHI, Francesca; LAVIOLA, Giovanni a DE FILIPPIS, Bianca, 2018. Rett syndrome before regression: A time window of overlooked opportunities for diagnosis and intervention. Online. *Neuroscience and Biobehavioral Reviews*. Č. 107, s. 115-135. Dostupné z: <https://doi.org/10.1016/j.neubiorev.2019.05.013>. [cit. 8-7-20240].

ČESKO, 2004. *Zákon č. 561/2004 Sb. Zákon o předškolním, základním, středním, vyšším odborném a jiném vzdělávání (školský zákon)*. Online. In: *Zákony pro lidi*. Dostupné z: <https://www.zakonyprolidi.cz/cs/2004-561>. [cit. 2024-02-10].

ČESKO, 2005. *Vyhláška č. 72/2005 Sb., Vyhláška o poskytování poradenských služeb ve školách a školských poradenských zařízeních*. Online. In: *Zákony pro lidi*. Dostupné z: <https://www.zakonyprolidi.cz/cs/2005-72>. [cit. 2024-02-10].

ČESKO, 2006. *Zákon č. 108/2006 Sb. Zákon o sociálních službách*. Online. In: *Zákony pro lidi*. Dostupné z: <https://www.zakonyprolidi.cz/cs/2006-108>. [cit. 2024-02-10].

ČESKO, 2011a. *Zákon č. 329/2011 Sb. Zákon o poskytování dávek osobám se zdravotním postižením a o změně souvisejících zákonů*. Online. In: *Zákony pro lidi*. Dostupné z: <https://www.zakonyprolidi.cz/cs/2011-329>. [cit. 2024-02-10].

ČESKO, 2011b. *Zákon č. 372/2011 Sb., Zákon o zdravotních službách a podmínkách jejich poskytování (zákon o zdravotních službách)*. Online. In: *Zákony pro lidi*. Dostupné z: <https://www.zakonyprolidi.cz/cs/2011-372>. [cit. 2024-02-10].

DE FELICE, Claudio; LEONCINI, Silvia; SIGNORINI, Cinzia; CORTELAZZO, Alessio; ROVERO, Paolo et al., 2016. Rett syndrome: An autoimmune disease? Online. *Autoimmunity Reviews*. Roč. 15, č. 4, s. 411-416. ISSN 1873-0183. Dostupné z: <https://doi.org/10.1016/j.autrev.2016.01.011>. [cit. 2025-03-24].

DOKOUPILOVÁ, Iva; HANÁKOVÁ, Adéla; POTMĚŠIL, Miloň; SOLDANOVÁ, Jana; ŠTĚPNIČKOVÁ, Nikola et al., 2017. *Rodina a dítě se zdravotním postižením*. Brno: Paido. ISBN 978-80-7315-262-8.

E LAMB, Amanda; B BIESECKER, Barbara; L UMSTEAD, Kendall; MURATORI, Michelle; G BIESECKER, Leslie et al., 2016. Family functioning mediates adaptation in caregivers of individuals with Rett syndrome. Online. *Patient Educ Couns*. Roč. 99, č. 11, s. 1873-1879. Dostupné z: <https://doi.org/10.1016/j.pec.2016.06.018>. [cit. 2025-02-23].

EATOUGH, Virginia a SMITH, Jonathan A., 2017. Interpretative phenomenological analysis. In: WILLIG, Carla a STANTON ROGERS, Wendy. *Handbook of Qualitative Psychology*. 2. Londýn: Sage, s. 193-211. ISBN 978-1-4739-2521-2.

FABIA, Rosa Angela; CAPRÌ, Tindara a MARTINO, Gabriella, 2019. *Understanding Rett Syndrome, A Guide to Symptoms, Management and Treatment*. Routledge: Oxon. ISBN 978-0-429-47085-1.

FONZO, Marta; SIRICO, Felice; CORRADO, Bruno, 2020. Evidence-Based Physical Therapy for Individuals with Rett Syndrome: A Systematic Review, 2020. Online. *Brain Sciences*. Roč. 10, č. 7. Dostupné z: <https://doi.org/10.3390/brainsci10070410>

- GONCA, Bumin; UYANIK, Mine; YILMAZ, Ilker; KAYIHAN, Hülya a TOPÇU, Meral, 2003. Hydrotherapy for Rett syndrome. Online. *Journal of rehabilitation medicine*. Roč. 34, č. 1, s. 44-45. Dostupné z: <https://doi.org/10.1080/16501970306107>. [cit. 2024-11-16].
- HALLBERG, Ulrika; KLINGBERG, Gunilla, 2023. *Children with Special Needs: An Overview of Knowledge on Disability*. Cham: Springer. ISBN 978-3-031-28513-4.
- HARTL, Pavel, 2004. *Stručný psychologický slovník*. Praha: Portál. ISBN 80-7178-803-1.
- HELUS, Zdeněk, 2018. *Úvod do psychologie*. 2. přeprac. a doplň. vydání, Praha: Grada Publishing. ISBN 978-80-247-4675-3.
- HENDL, Jan, 2005. *Kvalitativní výzkum: základní metody a aplikace*. Praha: Portál. ISBN 80-7367-040-2.
- HENDL, Jan, 2023. *Kvalitativní výzkum: základní teorie, metody a aplikace*. Páté, přepracované vydání. Praha: Portál. ISBN 978-80-262-1968-2.
- HOROVÁ, Jana; BÁRTLOVÁ, Sylva; HAJDUCHOVÁ, Hana; MOTLOVÁ, Lenka; TREŠLOVÁ, Marie et al., 2021. Mezinárodní přehled podpory neformálního (rodinného) pečovatelsví. Online. *Sociální práce*. Roč. 21, č. 2, s. 20-43. ISSN 1805-885X. Dostupné z: <https://research.ebsco.com/c/u5zrmz/search/details/ljizpstefz?db=sih>. [cit. 2025-01-24].
- International Classification of Diseases 11th Revision*, 2024. World Health Organization. Online. [cit. 4.7.2024]. <https://icd.who.int/en>
- International Rett Syndrome Foundation*, 2024. Online. Dostupné z: <https://www.rettsyndrome.org/>. [cit. 2024-07-04].
- KAUFMANN, Walter E., 2017. *Rett syndrome*. Londýn: Mac Keith Press. ISBN: 978-1-909962-83-5.
- KILLIAN, John T.; LANE, Jane B.; LEE, Hye-Seung; SKINNER, Steve A.; KAUFMANN, Walter E. et al., 2017. Scoliosis in Rett Syndrome: Progression, Comorbidities, and Predictors. Online. *Pediatric Neurology*. Č. 70, s. 20-25. Dostupné z: [10.1016/j.pediatrneuro.2017.01.032](https://doi.org/10.1016/j.pediatrneuro.2017.01.032). [cit. 2024-11-16].
- Kolektiv autorů, 2005. *Rettův syndrom: diagnostika, genetika, terapie, praxe*. 1. vydání. Praha: Základní škola Zahrádka. ISBN 80-239-5774-0.

KOUTNÁ KOSTÍNKOVÁ A ČERMÁK, 2013 KOSTÍNKOVÁ, Jana a ČERMÁK, Ivo, 2013. Interpretativní fenomenologická analýza. In: ČERMÁK, Ivo; ŘIHÁČEK, Tomáš; HYTYCH, Roman, kolektiv autorů. *Kvalitativní analýza textů: čtyři přístupy*. Brno: Masarykova univerzita, s. 9-44. ISBN 978-80-21-6382-2.

KRUSE GYLDHOF, Ditte; STAHLHUT, Michelle a EJLERSEN WAEHRENS, Eva, 2022. Participation and engagement in family activities among girls and young women with Rett syndrome living at home with their parents - a cross-sectional study. Online. Roč. 44, č. 14, s. 3650–3660. Dostupné z: <https://doi.org/10.1080/09638288.2021.1878394>. [cit. 2025-02-13].

KUNHARTOVÁ, Monika, POTMĚŠIL, Miloň, POTMĚŠILOVÁ, Petra. 2017. *Náročné otcovství: být otcem dítěte s postižením*. Vydání první. Praha: Univerzita Karlova, nakladatelství Karolinum. ISBN 978-80-246-3600-9.

LOTAN, Meir; MERRICK, Joav; CARMELI, Eli; 2005. Managing Scoliosis in a Young Child with Rett Syndrome: A Case Study. Online. *The Scientific World JOURNAL*. Roč. 5, č. 1, s. 264-273. Dostupné z: <https://doi.org/10.1100/tsw.2005.33>. [cit. 2024-10-16].

LOTAN, Meir. 2006. Management of Rett syndrome in the controlled multisensory (Snoezelen) environment. A review with three case stories. Online. *The Scientific World Journal*, Roč. 6, č. 1, s. 791-807. Dostupné z: [10.1100/tsw.2006.159](https://doi.org/10.1100/tsw.2006.159). [cit. 2024-11-16].

LOTAN, Meir, 2007. Alternative Therapeutic Intervention for Individuals with Rett Syndrome. Online. *The Scientific World JOURNAL*. Č. 7, s. 698–714. Dostupné z: [10.1100/tsw.2007.4](https://doi.org/10.1100/tsw.2007.4). [cit. 2024-11-02].

LOTAN, Meir; ZYSMAN, Lilit; 2006. The Digestive System and Nutritional Considerations for Individuals with Rett Syndrome. Online. *The Scientific World JOURNAL*. Č. 6, s. 1737–1749. Dostupné z: <https://doi.org/10.1100/tsw.2006.264>. [cit. 2024-11-02].

LOPES, Adele Gaspar, Sampath Kumar LOGANATHAN, Jayalakshmi CALIAPERUMAL, 2024. Rett Syndrome and the Role of MECP2: Signaling to Clinical Trials. Online. *Brain Sciences*. Roč. 14, č. 2, s. 1-21. Dostupné z: <https://doi.org/10.3390/brainsci14020120>. [cit. 2024-07-08].

LUNDING LARSEN, Jane; HANSSON, Helena; BISGAARD, Anne-Marie a STAHLHUT, Michelle, 2023. Psychological aspects of being a parent of an individual with Rett syndrome: A scoping review. Online. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*. Roč. 37, č. 2. Dostupné z: <https://doi.org/10.1111/jar.13188>. [cit. 2025-02-18].

MATĚJČEK, Zdeněk, 1992. *Rodičům mentálně postižených dětí*. Praha: H&H. ISBN 80-85467-52-6.

MICHALÍK, Jan, 2011. *Kvalita života osob pečujících o člena rodiny s těžkým zdravotním postižením*. Vydání první. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci. ISBN 978-20-244-2957-1.

MIOVSKÝ, Michal, 2006. *Kvalitativní přístup a metody v psychologickém výzkumu*, Praha: Grada Publishing. ISBN 978-80-247-1362-5.

MUGHAL, Zaib Un Nisa; AHMED, Bisma; SOHAIL RANGWALA, Burhanuddin; SOHAIL RANGWALA, Hussain; FATIMA, Hareer et al., 2024. Trofinetide receives FDA approval as first drug for Rett syndrome. Online. *Annals of Medicine & Surgery*. Roč. 86, č. 5, s. 2382-2385. Dostupné z: <https://doi.org/10.1097/MS9.0000000000001896>. [cit. 2025-02-20].

NEGI, Namrata, 2023. Rett Syndrome. Online. *International Journal of Nursing Education and Research*. Roč. 11, č. 2, s. 180-182. Dostupné z: [10.52711/2454-2660.2023.00041](https://doi.org/10.52711/2454-2660.2023.00041). [cit. 2024-07-04].

OPATŘILOVÁ, Dagmar. 2016. *Edukace osob s těžkým postižením a souběžným postižením více vadami*. Brno: Masarykova univerzita. ISBN 978-80-210-6221-4.

PAULÍK, Karel, 2010. *Psychologie lidské odolnosti*. 1. vydání. Praha: Grada Publishing. ISBN 978-80-247-2959-6.

RETT COMMUNITY, z. s., 2025. Online. Dostupné z: <https://www.rett-cz.com/>. [cit. 2025-02-18].

Rett Syndrome Europe, 2021. Online. Dostupné z: <https://www.rettsyndrome.eu/>. [cit. 2025-02-18].

- RETZLAFF, Rüdiger, 2007. Families of Children With Rett Syndrome: Stories of Coherence and Resilience. Online. *Families, Systems, & Health*. Roč. 23, č. 3, s. 246-262. Dostupné z: <https://doi.org/10.1037/1091-7527.25.3.246>. [cit. 2024-09-24].
- ROZENSZTRAUCH, Anna; SEBZDA, Agnieszka a SMIGIEL, Robert, 2021. Clinical presentation of Rett syndrome in relation to quality of life and family functioning. Online. *Journal of International Medical Research*. Roč. 49, č. 4, s. 1-11. Dostupné z: <https://doi.org/10.1177/03000605211007>. [cit. 2025-02-18].
- ŘIHÁČEK, Tomáš; ČERMÁK, Ivo a HYTYCH. et al., Roman, 2013. *Kvalitativní analýza textů: čtyři přístupy*. Brno: Masarykova univerzita. ISBN 978-80-210-6382-2.
- SMITH, Jonathan, A., 2010. Evaluating the contribution of interpretative phenomenological analysis. Online. *Health Psychology Review*. Roč. 5, č. 1, s. 9-27. Dostupné z: <https://doi.org/10.1080/17437199.2010.510659>. [cit. 2024-12-05].
- Ta druhá*, 2025. Online. Česko-Slovenská filmová databáze. Dostupné z: <https://www.csfd.cz/film/1528171-ta-druha/prehled/>. [cit. 2025-03-26].
- TASCINI, Giorgia; BATTISTA DELL'ISOLA, Giovanni; MENCARONI, Elisabetta; DI CARA, Giuseppe; STRIANO, Pasquale et al., 2022. Sleep Disorders in Rett Syndrome and Rett-Related Disorders: A Narrative Review. Online. *Frontiers in Neurology*. Roč. 13. Dostupné z: <https://doi.org/10.3389/fneur.2022.817195>. [cit. 2024-09-04].
- THOROVÁ, Kateřina, 2016. *Poruchy autistického spektra*. 3. rozšířené a přepracované vydání. Praha: Portál. ISBN 978-80-262-0768-9.
- ÚSTAV ZDRAVOTNICKÝCH INFORMACÍ A STATISTIKY ČR, 2023. *10. revize Mezinárodní klasifikace nemocí*. Online. 1. 1. 2023. Dostupné z: <https://mkn10.uzis.cz/prohlizec>. [cit. 2024-07-04].
- VÁGNEROVÁ, Marie, 2004. *Psychopatologie pro pomáhající profese*. Vyd. 3., rozšř. a přeprac. vydání. Praha: Portál. ISBN 80-7178-802-3.
- VÁGNEROVÁ, Marie, 2012. *Psychopatologie pro pomáhající profese*. Vyd. 5., rozšř. a přeprac. vydání. Praha: Portál. ISBN 978-80-262-0225-7.

VÁGNEROVÁ, Marie; STRNADOVÁ, Iva; KREJČOVÁ, Lenka, 2009. *Náročné mateřství: být matkou postiženého dítěte*. Praha: Karolinum. ISBN 978-80-246-1616-2.

VITOŇ, Jan, 2015. Disabled children and their family surroundings. Online. *KONTAKT – Journal of Nursing and Social Sciences Related to Health and Illness*. Roč. 17, č. 2, s. 140-146. Dostupné z: [10.1016/j.kontakt.2015.04.002](https://doi.org/10.1016/j.kontakt.2015.04.002). [cit. 2024-09-04].

VYHNALOVÁ, Martina; STROUPKOVÁ, Lucie; DANHOFER, Pavlína; OŠLEJŠKOVÁ, Hana; KNEDLÍKOVÁ, Lenka et al., 2022. Přehled systému současné psychosociální péče o děti s poruchou autistického spektra v České republice. Online. *Pediatric pro praxi*. Roč. 23, č. 6, s. 97-103. Dostupné z: <https://doi.org/10.36290/ped.2022.072>. [cit. 2025-01-24].

WEXLER, Marisa, 2025. *Project explores challenges of Rett syndrome for boys, their families*. Online. In: *Rett Syndrome News*. 19. 2. 2025. Dostupné z: <https://rettsyndromenews.com/news/project-explores-challenges-rett-syndrome-boys-families/>. [cit. 2025-02-23].

YASUHARAA, Akihiro; SUGIYAMAB, Yuriko, 2001. Music therapy for children with Rett syndrome. Online. *Brain & Development: Official Journal of the Japanese Society of Child Neurology*. Roč. 23, s. 82-84. Dostupné z: [https://doi.org/10.1016/S0387-7604\(01\)00336-9](https://doi.org/10.1016/S0387-7604(01)00336-9). [cit. 2024-11-15].

ZAJICEK-FARBER, Michaela L. 2019. Family Assistance. In: BATSHAW, Mark L., ROYZEN, Nancy J., PELLEGRINO, Luis, *Children with disabilities*. 8. vydání. Baltimore: Brookes Publishing Co., s. 735-757. ISBN 978-1-68125-320-6.

ZACHAROVÁ, Eva; ŘÍMOVSKÁ, Zdenka, 2014. Nemocné nebo zdravotně postižené dítě v rodině. Online. *Pediatric pro praxi*. Roč. 15, č. 1, s. 55-56. Dostupné z: https://www.solen.cz/artkey/ped-201401-0017_Nemocne_nebo_zdravotne_postizene_dite_v_rodine.php. [cit. 2024-09-04].

Vyjádření k využití nástrojů umělé inteligence

Nástroje umělé inteligence byly využity k sumarizaci cizojazyčných zdrojů a jejich překladu.

Seznam příloh

Příloha č. 1 - Informovaný souhlas s poskytnutím výzkumného rozhovoru a jeho následným vyžitím pro účely diplomové práce

Příloha č. 2 - Ukázka 3. fáze analýzy dat