

Univerzita Karlova v Praze
Pedagogická fakulta

BAKALÁŘSKÁ PRÁCE

2019

Eva Flossová

Univerzita Karlova v Praze
Pedagogická fakulta
Katedra speciální pedagogiky

BAKALÁŘSKÁ PRÁCE

Komunikační schopnost osob se svalovou dystrofií
Communication ability of people with muscular dystrophy

Eva Flossová

Vedoucí práce: doc. PeadDr. Vanda Hájková, Ph. D.
Studijní program: Speciální pedagogika (B7506)
Studijní obor: B SPPG (7506R002)

16. 4. 2019

Prohlašuji, že jsem bakalářskou práci na téma Komunikační schopnost osob se svalovou dystrofií vypracovala pod vedením vedoucího práce samostatně za použití v práci uvedených pramenů a literatury. Dále prohlašuji, že tato práce nebyla využita k získání jiného nebo stejného titulu.

Praha, 2019

.....

podpis

Děkuji vedoucí mé bakalářské práce doc. PaedDr. Vandě Hájkové, Ph. D. za vedení a veškeré rady. Také děkuji sdružujícím organizacím Parent project, z. s. a End Duchenne, z. s. i Jedličkově ústavu a školám za zprostředkování kontaktu s respondenty.

ABSTRAKT

Svalové dystrofie jsou velmi rozličnou skupinou onemocnění, které souvisí s genetickou informací člověka. Mohou se vyskytovat dědičně anebo jako nová mutace. Součástí tohoto postižení je i narušení komunikační schopnosti. U Duchennovy svalové dystrofie se toto narušení může objevit již v předškolním věku, a to z důvodu absence dystrofinu v některých částech mozku. Proto je praktická část zaměřena právě na tuto dystrofii a komunikační schopnosti jedinců, kteří jí trpí. Je zde snaha zjistit, zda jedinci mají narušenou komunikační schopnost a případně, jak ovlivňuje jejich život.

KLÍČOVÁ SLOVA

svalová dystrofie, Duchennova svalová dystrofie, komunikační schopnost, narušená komunikační schopnost

ABSTRACT

Muscular dystrophy are very diverse group of disease, which related to genetic information. They may occur hereditary or like new mutations. This disability included communication disability as well. In Duchenne muscular dystrophy, this disability may already occur at preschool age due to the absence of dystrophin in some parts of the brain. Therefore, the practical part is focuses on this dystrophy and communication ability of individuals, who have it. There is an effort to find out if individuals have communication disability and potential how it affects their lives.

KEYWORDS

muscular dystrophy, Duchenne muscular dystrophy, communication ability, communication disability

Obsah

1. Úvod
2. Komunikace
 - 2.1. Jazyk, řeč
 - 2.1.1. Jazykové roviny
 - 2.2. Ontogenetický vývoj řeči
 - 2.2.1. Význam komunikace pro život
 - 2.3. Narušená komunikační schopnost
 - 2.3.1. Opožděný vývoj řeči
 - 2.3.2. Logopedická intervence
3. Svalové dystrofie
 - 3.1. Druhy svalových dystrofií
 - 3.2. Duchennova svalová dystrofie
 - 3.2.1. Etiologie
 - 3.2.2. Charakteristika a průběh postižení
 - 3.2.3. Komunikace a kognitivní schopnosti
 - 3.3. Péče o jedince se svalovou dystrofií Duchenne
4. Analýza komunikačních schopností osob s Duchennovou svalovou dystrofií
 - 4.1. Cíle a metodologie
 - 4.2. Charakteristika výzkumného vzorku
 - 4.3. Vlastní šetření
 - 4.4. Závěry z šetření
5. Závěr
6. Seznam použitých zdrojů
7. Přílohy
 - 7.1. Informovaný souhlas
 - 7.2. Otázky rozhovoru
 - 7.3. Analyzované dokumenty
 - 7.4. Rozhovor

1 Úvod

Svalové dystrofie tvoří velmi různorodou skupinu neurogenních onemocnění, která jsou vázaná na genetickou informaci. Obtíže v komunikaci jsou často nedílnou součástí těchto diagnóz, ať už v pozdějším věku při ochabování dýchacích a artikulačních svalů, nebo u některých dystrofií již v raném věku dítěte. Přesto se na komunikační schopnosti těchto osob autoři příliš nezaměřují.

U Duchennovy svalové dystrofie, která se až na výjimky vyskytuje pouze u chlapců, se může objevit narušená komunikační schopnost již v dětském věku. (J. Gordon Millichap, 2007) Obvykle se jedná o opožděný vývoj řeči. Způsobeno je to nedostatkem dystrofinu, který se projevuje nejen ve svalech, ale i v mozku. Tato absence může způsobovat poruchy paměti, chování, soustředění nebo právě komunikace. Narušen může být i fonemický sluch, neboť mozek postižených nesprávně zpracovává slovně získané informace do kódů v paměti. (Zlatý standard péče o pacienty s DMD/BMD, 2007)

V teoretické části je popsána komunikace ve všech jejích podobách i její důležitost pro život, je popsán rozdíl mezi jazykem a řečí, dále ontogenetický vývoj řeči a narušená komunikační schopnost, včetně opožděného vývoje řeči, také logopedická intervence. V druhé části teorie je popsáno historické dělení svalových dystrofií a stručná charakteristika některých z nich, neboť se jedná o velmi heterogenní skupinu. Dále je detailněji popsána Duchennova svalová dystrofie, včetně jejích přidružených obtíží a komunikace, poté je zmíněna péče o tyto jedince.

V praktické části je prezentováno sedm případových studií chlapců s Duchennovou svalovou dystrofií. Jedná se o kvalitativní výzkumné šetření. Popsána je nejen komunikační schopnost dětí, ale stručně i jejich život pro komplexnější pochopení. Zaměřujeme se na možné narušení komunikace, způsob vzdělávání a jeho případné ovlivnění narušenou komunikační schopností, také na logopedickou intervenci. Poté jsou popsány jednotlivé dílčí cíle práce a jejich analýza. K získání informací bylo využito polostrukturovaných rozhovorů s matkami chlapců a analýza dokumentů.

2 Komunikace

Komunikace je nedílnou a nezbytnou součástí našeho života. Díky ní projevujeme své touhy, pocity a přání. Společnost by se bez komunikace nemohla vyvíjet. Slovo komunikace pochází z latinského slova *communicatio*, které znamená spojení, přenos, ale také společenství. Jak uvádí Bytešníková (2012) původní pojem měl rozsáhlejší rozměr, znamenal komunikovat ve formě sdílení, předávání si informací a zkušeností. Jednotná definice se v literatuře nenachází.

Klenková (2006) uvádí že, „*Komunikace znamená obecně lidskou schopnost užívat výrazové prostředky k vytváření, udržování a pěstování mezilidských vztahů.*“ Avšak „*Vyčerpávající výčtová definice mezilidského komunikování, jež by zahrnula všechny aspekty (kognitivní, filozofické, sociální, lingvistické, kulturní); všechny potenciální proměnné a možné roviny významu dopadu, není možná.*“ (Vybíral, 2009) Za komunikaci lze v širším smyslu považovat jakékoliv předávání informací pomocí znaků či symbolů. V užším významu se jedná o mezilidské sdílení skrze jazykové a nejazykové prostředky.

Komunikace se vyskytuje v komunikačním kontextu, a to vnitřním (psychologickém) a vnějším (fyzikálním, závislém na okolí, společnosti a kultuře). Vnitřní kontext je individuální, jsou v něm zahrnuty i předsudky a převzaté vzorce, které si leckdy ani neuvědomujeme. Komunikovat můžeme ve více formách, nejčastěji uváděné dělení forem komunikace je na verbální a neverbální. Při dorozumívání se tyto dvě formy navzájem nevyklučují, naopak, i když se dorozumíváme verbálně, sledujeme zároveň i neverbální projev komunikátora (osoby, která sděluje informace). (Vybíral, 2009)

Verbální komunikace

K verbální komunikaci řadíme veškerou komunikaci mluvené nebo psané řeči. Jedná se o soubor zvukových vzorců vázaných na lidskou společnost a kulturu. Je nesmírně důležitá v mezilidských vztazích. Při verbálním sdělení můžeme pozorovat např. kvalitu hlasu, trvání mluvy, kontinuitu. „*Tvorba mluvy neboli artikulace se odehrává v dokonalé souhře dechového svalstva, svalstva hrtanu, hltanu, měkkého patra, jazyka, rtů, za účasti svalstva mimického, žvýkacího a polykacího.*“ (Kejklíčková, 2016) Proto je pro verbální komunikaci

nutné mít správně vyvinuté a funkční orofaciální ústrojí. Toto ústrojí má kromě řečové funkce na starost dýchání a příjem potravy.

Neverbální komunikace

Neverbální či nonverbální komunikace je veškerá komunikace, která nemá podstatu ve slovním vyjádření. Je fylogeneticky i ontogeneticky starší než verbální komunikace, proto je někdy považována za pravdivější. Do jisté míry podléhá dané společnosti a jejím specifickým. Jak již bylo zmíněno, neverbální komunikace může doprovázet komunikaci verbální, ale stejně tak může být samostatnou jednotkou využitelnou k plnohodnotné komunikaci. „... *v praxi je tato forma komunikace nezřídka nedoceňována oproti přeceňované verbální komunikaci.*“ (Bytešnicková, 2012) Přitom již od narození se děti učí neverbálním citovým projevům okolí. Mezi neverbální komunikaci řadíme gesta, mimiku, haptiku, kineziku (pohyby), proxemiku (vzdálenost mezi komunikujícími) a zrakový kontakt. Někdy se mezi ně řadí i zacházení s časem nebo s předměty. (Klenková, 2006)

2.1 Jazyk, řeč

Jazyk je specifická vlastnost určité skupiny lidí. Jazyk tvoří kód pro dorozumívání, lidé skrze něj vyjadřují své prožitky a představy. Jak uvádí Klenková (2006) může být zvukové ale i znakové povahy nebo mít psanou formu. Neubauer (2014) správně doplňuje, že se jedná o složitou neuronální činnost. Podléhá přesným pravidlům, která jsou pro každý jednotlivý typ jazyka odlišná. Zároveň se neustále vyvíjí v závislosti na společnosti, kterou je silně podmíněn.

Řeč patří mezi typické vlastnosti člověka, protože ačkoli i ostatní živí tvorové jsou schopni komunikace, pouze člověk je schopen řečového projevu. „*Řeč je fyzikální realizací jazyka, reprezentující užití signálů vznikajících lidskou respirací, fonací, artikulací a rezonancí.*“ (Neubauer, 2014) Mezi její charakteristické znaky patří individualita a socializace. Dospělý člověk si neuvědomuje, jak řeč tvoří, nýbrž se soustředí na to, co říká. Bytešnicková (2014) ve své definici navíc uvádí, že řeč přenáší informaci. Neboť při řeči nejprve dojde ke stvoření myšlenky, kterou jedinec převede do sdělení, a prostřednictvím jednotlivých hlásek pak produkuje slova. Řeč totiž není závislá pouze na mluvních orgánech, ale také na mozku a myšlení. Zpracováváme ji sluchovou percepcí a kognitivními procesy mozku.

Klenková (2006) uvádí dělení řeči na zevní a vnitřní. Přičemž zevní řeč vytvářejí mluvidla a vnitřní řeč je uchovávání a vyjadřování myšlenek. Řečová komunikace také zahrnuje dva základní faktory: produkci a recepci. (Neubauer, 2018) Produkce řeči je myšlenka a záměr mluvícího, který vybere komunikační prostředky a předá své sdělení. Recepce řeči je charakteristická přijetím signálu skrze smysly a interpretací daného jevu. Důležitá je také zpětná vazba.

2.1.1 Jazykové roviny

Autoři se shodují na čtyřech jazykových rovinách (Lechta, 2003; Klenková, 2006; Kutálková, 2010; Kejklíčková, 2011; Bytešnicková, 2012): morfologicko-syntaktická, lexikálně-sémantická, foneticko-fonologická, pragmatická. Jednotlivé jazykové roviny neexistují osamoceně, ale navzájem se prolínají.

Morfologicko-syntaktická se týká gramatických pravidel a jejich uplatňování v mluvním projevu. Součástí je i uplatnění slovosledu ve větě nebo rodu, čísla a pádu slova. U dětí ji lze prozkoumávat až okolo jednoho roku při začátku vlastního vývoje řeči. Pro rozvoj gramatiky je charakteristický tzv. transfer, což je „... *přenos mluvního vzorce na mluvu v podobné situaci.*“ (Bytešnicková, 2012) Dítě nejdříve napodobuje a později i slyšené převádí do toho, co chce vyjádřit. Běžný je až do přibližně čtyř let fyziologický dysgramatismus, poté už by měla být řeč gramaticky správná. Velký vliv na upevnění správných gramatických pravidel řeči má mluvní vzor dítěte.

Lexikálně-sémantická rovina obsahuje slovní zásobu, porozumění slovům, jejich souvislosti a úroveň zobecňování. Jedná se o spojení mezi jazykem a myšlením. Lexikologie se zabývá slovní zásobou a vztahy mezi ní, sémantika se zabývá významem jednotlivých slov. Pasivní slovní zásobou rozumíme slova, u kterých chápeme jejich význam, a aktivní slovní zásobou ta slova, která využíváme v běžné řeči. Jak uvádí Šarounová (2014) slovní zásobu můžeme dělit na jádrovou, bez které se v řeči neobejdeme, a okrajovou. U dětí se může vyskytovat hypergeneralizace, tedy přílišné zevšeobecnění, anebo naopak hyperdiferenciace, kdy jedno slovo označuje pouze jediný konkrétní předmět.

Foneticko-fonologická rovina je někdy označována jako nejdůležitější. Řadíme sem zvukovou stránku řeči, respiraci, fonaci, artikulaci a prozodické faktory řeči. Základem této roviny jsou hlásky. „*Nejdříve se v dětské řeči fixují samohlásky, v pořadí fixace souhlásek*

(konsonant) jsou to hlásky závěrové, úžinové jednoduché, polozávěrové a úžinové se zvláštním způsobem tvoření.“ (Klenková, 2006) Vliv na fixaci má i intelekt dítěte, mluvní vzor a podnětnost prostředí. Autoři se dlouhodobě neshodují na věku dítěte, kdy už by výslovnost měla být bez chyb, někteří uvádí 4–5 let, jiní až 7 let. Obecně se považuje za důležité, aby děti měly správnou výslovnost při nástupu do ZŠ.

Pragmatická rovina sleduje schopnost jedince vyjádřit komunikační záměr a zároveň použít adekvátní komunikační prostředky. Zaměřuje se také na aktivní účast při konverzaci, reakci na neverbální projevy. Jak uvádí Bytešníková (2012) tato rovina má silný sociální a psychologický aspekt, zaměřuje se na správné užití jazyka ve společenském kontextu.

2.2 Ontogenetický vývoj řeči

Řečové ústrojí se vyvíjí již v prenatálním období. „*Ontogeneze v prvních stadiích vývoje plodu během nitroděložního života je do značné míry zkrácenou a urychlenou fylogenezí.*“ (Kejklíčková, 2011) Fylogeneze je dlouhodobý historický vývoj od počátku lidské řeči až dodnes. Prvním zvukem, které dítě vytvoří, je křik, z čehož vyplývá, že první období je období křiku. Spolu s křikem se objevuje pláč. Poté následuje období broukání, kdy dítě projevuje i libost a usmívá se. Měkkým hlasovým začátkem se dítě projevuje při libosti a tvrdým při nelibosti.

Mezi 4. a 6. měsícem se objevuje pudové žvatlání, kdy si dítě hraje s mluvidly. Hlas je vytvářen spolu se sluchovou kontrolou. Poté se objevuje napodobivé žvatlání, dítě opakuje slabiky, které slyší, případně které samo vytvoří (př. mama, tyty, tata, dada). Postupně je více uzpůsobuje dle slyšeného. Tímto si dítě fixuje zvuky pro svůj další vývoj mateřského jazyka. „*Nejčastěji se jako první objevují hlásky, které se tvoří pomocí rtů (P, B, M).*“ (Kutálková, 2010) Obtíže nedělají ani hlásky T, D, N. Období rozumění řeči nastává dříve než samotná produkce, a to okolo 10. měsíce. Dítě reaguje na slovní výzvy, ale samo slova či věty nevytvoří. Do jednoho roku dítěte se jedná o tzv. předřečové období.

Okolo jednoho roku se již jedná o vlastní vývoj řeči. Objevují se první slova, které často zastupují celou větu, a asi ve věku dvou let vzniká první dvouslovná věta. Zprvu je řeč patlavá a špatně srozumitelná. Dítě nejdříve používá řeč k vyjádření emocí a vůle, postupně se přidává pojmenování jednotlivých věcí a zvyšuje se mluvní apetit. Okolo 3. roku se

nejvíce a nejrychleji rozšiřuje slovní zásoba. Mezi 2. a 3. rokem se objevuje období otázek, a to nejdříve „co“ či „kdo“ a později „proč“. (Lechta, 2013) Po čtvrtém roce dítě začíná vyslovovat hlásku L, v pěti letech se dítě začíná učit nejtěžší hlásky českého jazyka, a to R a Ř.

V období nástupu do základní školy by dítě mělo mít normální výslovnost. Řeč se ale vyvíjí i v období školní docházky, puberty a částečně i v dospělosti a stáří. (Bytešníková, 2014)

2.2.1 Význam komunikace pro život

„Komunikace významně ovlivňuje rozvoj osobnosti, je důležitá v mezilidských vztazích, je prostředkem vzájemných vztahů.“ (Klenková, 2006) Bez komunikace se nemůžeme dorozumívat, ani sdělovat informace. To znamená, že člověk potřebuje komunikovat nejen pro vyjádření svých potřeb a přání, ale i pro rozvoj myšlení a všech kognitivních funkcí. Řeč a myšlení jsou spolu úzce spjaty, *„...řeč se díky myšlení stává intelektuální a myšlení pomocí řeči verbální.“* (Bytešníková, 2012) Vztah myšlení a řeči byl zkoumán již ve starověku.

Velmi důležité pro správné využití mluvy v životě jsou komunikační kompetence, tedy používání jazykových prostředků v komunikačním kontextu. Kompetentním účastníkem komunikace je jedinec, který ovládá tvoření sdělení a rozumí informacím, které mu jsou sdělovány. Vybíral (2009) takového účastníka definuje jako člověka, který *„... zná a ovládá systém znaků, rozumí pravidlům jeho kombinatoriky, umí ho správně použít a pozná, je-li použit nesprávně.“*

Pro kvalitní komunikaci se musí řeč správně vyvíjet, k tomu je nutný dostačující intelekt, zdravý svalový a nervový systém, intaktní jemná motorika, anatomicky i funkčně vyvinutá mluvidla, intaktní sluch, dostatek vnějších impulzů a zdravý zrak. (Kejklíčková, 2016) Sluchová percepce se vyvíjí již v prenatálním období, díky sluchovému analyzátoru vnímáme veškeré zvuky, včetně řeči. Zrakové vnímání pomáhá při osvojení neverbální komunikace a osvojení artikulace. Avšak všechny proměnné nelze ani postřehnout, neboť jsou velmi rozmanité.

2.3 Narušená komunikační schopnost

Poruchy komunikace se v logopedii obecně nazývají narušená komunikační schopnost (dále NKS), tento termín jako první definoval Lechta. *„O NKS člověka mluvíme tehdy, když se*

některá rovna jeho jazykových projevů (případně několik rovin současně) odchyluje od zažitých norem daného jazykového prostředí do té míry, že působí interferenčně vzhledem k jeho komunikačnímu záměru.“ (Lechta, 2013) Narušení se může týkat kterékoliv ze čtyř výše zmíněných jazykových rovin. Nemůžeme se zaměřovat pouze na foneticko-fonologickou rovinu řeči, ale je nutné si všimnout všech jazykových projevů člověka. (Klenková, 2006)

Termín NKS získává na významu díky širšímu pojetí moderní logopedické péče. Ovšem ne vše lze považovat za narušenou komunikační schopnost, např. fyziologická dysfluence okolo 3. roku nebo fyziologický dysgramatismus do cca 4 let.

Mezi nejčastější kategorie NKS u dětí patří dyslalie, palatolalie, opožděný vývoj řeči, vývojová dysfázie, dysartrie, mutismus, symptomatické poruchy řeči a další.

NKS můžeme dle Lechty (2013) dělit podle několika kritérií:

- podle geneze – jedná se o vrozenou nebo získanou NKS,
- podle formy komunikace – dotýká se grafické, mluvené, verbální či neverbální formy,
- podle času – může být přechodná anebo trvalá,
- podle etiologie – má funkční či orgánové příčiny,
- podle rozsahu – částečná nebo úplná NKS,
- podle průběhu komunikačního procesu – týká se produkce či recepce řeči,
- podle klinického obrazu – zda NKS v postižení dominuje anebo se jedná o symptom jiného dominantního postižení,
- podle reflektování – jedinec si svou narušenou komunikační schopnost nemusí i může uvědomovat.

2.3.1 Opožděný vývoj řeči

„Za opožděný vývoj řeči je považována absence jedné, více nebo všech složek v oblasti vývoje řeči vzhledem k chronologickému věku dítěte.“ (Bytešníková, 2012) Obvykle se stanovuje až pokud dítě nemluví, nebo mluví méně, než je běžné, ve třech letech. (Kutálková, 2010) Často je spojen s poruchou výslovnosti, kdy dítěti zpravidla rozumí jen rodiče. Příčin může být mnoho, navíc se mohou prolínat, např. nepodnětné prostředí nebo nedostatek mluvního kontaktu, nevyzrálá CNS, genetické predispozice a další.

Při diagnostice se nejdříve začíná diferenciální diagnostikou, neboť je nutné odlišit, zda se nejedná o některé jiné diagnózy (např. sluchová vada, vada zraku, snížený intelekt, autismus atd.). Důležité je také zaměřit se na to, zda dítě o komunikaci projevuje zájem. (Neubauer, 2018) Jak uvádí Škodová (2007) měli bychom také odlišit, zda se jedná o dominantní faktor anebo přidružený příznak jiné poruchy.

Prognóza je při včasné intervenci a cílené stimulaci dítěte dobrá. Ovšem opožděný vývoj řeči může negativně ovlivnit formování osobnosti jedince, jeho sociální vztahy a rozvoj rozumových i psychických schopností.

Klenková (2006) uvádí několik vhodných intervencí: rozvíjet sluchovou a zrakovou percepci, aktivní i pasivní slovní zásobu, rozumění řeči, motorické schopnosti a spontánní řeč. Důležitá je zejména spolupráce logopeda, rodičů a mateřské školy. U některých dětí se později může objevit dyslálie.

2.3.2 Logopedická intervence

Obor logopedie se formoval v první polovině 20. století, jedná se tedy o velmi mladou vědu, která se neustále vyvíjí. Předmět logopedie se přesouvá z orientace na výslovnost k orientaci na celostní pojetí NKS. „... *moderní logopedická péče se zaměřuje na komunikační proces v celé jeho šířce a složitosti, včetně gramatické stránky, koverbálního chování, slovní zásoby atd.*“ (Lechta, 2011)

Cílovou skupinou logopedické intervence jsou lidé od dětského věku až po stáří. V České republice poskytují logopedi tuto péči přes tři rezorty: ministerstva zdravotnictví, ministerstva školství, mládeže a tělovýchovy, ministerstva práce a sociálních věcí. Zároveň mohou působit i v nestátním sektoru. V resortu zdravotnictví poskytují činnost

diagnostickou, terapeutickou, preventivní ale i poradenskou, a to obvykle v logopedických ambulancích nebo soukromých klinikách. (Klenková, 2006) Působí zde logopedi a kliničtí logopedi, kteří mohou mít licenci na provozování vlastní praxe.

Pokud děti skrze své postižení nemohou navštěvovat běžnou mateřskou školu, mohou docházet do logopedické třídy při mateřských školách nebo do mateřské školy logopedické či základní školy logopedické. V resortu školství může být přítomen logopedický preventista nebo logopedický asistent. (Škodová, 2007)

Logopedická prevence se vyskytuje ve všech formách, a to v primární (předcházení vzniku vady), sekundární (zabránění dalšímu rozvoji vady), terciální (zmírnění následků již proběhlého onemocnění). Dle Neubauera (2018) je relevantnější dělení na specifickou a nespecifickou primární prevenci. Nespecifická prevence je zaměřena na veškerou populaci a podporu správného vývoje řeči. Naproti tomu specifická se soustředí na konkrétní jevy vyskytující se v populaci např. specifické poruchy učení.

Součástí logopedické intervence je i diagnostika, jejím účelem je zjistit typ a stupeň postižení, příčinu a prognózu (alespoň pravděpodobnou), zda se jedná o dominantní postižení nebo o symptom jiného. (Kejklíčková, 2011) Na závěr by měl být stanoven léčebně-rehabilitační plán terapií. Terapie mohou být prováděny individuálně nebo skupinově, průběh terapií se liší podle jednotlivých typů narušené komunikační schopnosti.

3 Svalové dystrofie

Jedná se o velmi heterogenní skupinu neurogenetických onemocnění. Haberlová (2011) uvádí „... která se dle genetické poruchy a klinického obrazu dále dělí do více než 25 skupin.“ Svalové dystrofie jsou typické svalovou slabostí, která progreduje. „*Jde o primární onemocnění příčně pruhovaného svalstva, kdy dochází více či méně rychle k degeneraci svalových vláken.*“ (Vítková, 2006) Svalová vlákna jsou nahrazována tukovou a vazivovou tkání. Příčina vzniku dystrofií je změna ve struktuře DNA. Ovšem ne vždy vzniknou na dědičném podkladu, mohou se vyskytnout i jako spontánní mutace genů.

Nejčastějším typem u dětí je Duchennova svalová dystrofie, ale objevují se i další typy, které ale obvykle nemají, tak rychlou progresi ochabování svalů. Jak píše Maříková (2004) „*Velmi důležitou skupinou svalových chorob dětského věku jsou tzv. kongentiální muskulární dystrofie.*“

3.1 Druhy svalových dystrofií

Historický vývoj klasifikace svalových dystrofií začal klasifikací Waltona a Natrassé, kteří roku 1954 rozdělili svalovou dystrofii na čtyři typy, a to myotonickou, Duchennovu, pletencovou a facioskapulohumerální svalovou dystrofii. To, že se jedná o velmi rozličnou skupinu, nebylo historicky bráno příliš v potaz.

Další úpravy dělení svalových dystrofií proběhly v roce 1969, 1981 a 1985. Klasifikace z roku 1969 dle Waltona je dělí na Duchennovu, Beckerovu, distální, okulární, pletencovou a okulofaryngeální. V této klasifikaci jsou kongenitální svalové dystrofie řazeny mezi samotnou skupinu kongenitálních myopatií.

Zatímco Duchennova dystrofie byla popsána již ve druhé polovině 19. století, většina ostatních svalových dystrofií byla popsána a detailněji zkoumána až ve druhé polovině 20. století. „*Teprve poznatky molekulární medicíny současné doby otevírají možnost přesné klasifikace a poznání těchto nemocí.*“ (Bednařík, 2001)

Níže jsou uvedeny pouze některé druhy svalových dystrofií, neboť, jak již bylo zmíněno výše, jedná se o velmi heterogenní skupinu poruch.

Dystrofinopatie

Příčinou těchto dystrofií je poškození proteinu dystrofinu. Dystrofinopatie mají gonozomálně recesivní typ přenosu, což znamená, že gen se nachází na pohlavním chromozomu X a choroba se šíří přes ženy – přenašečky, které obvykle nevykazují žádné symptomy nemoci. Pokud je žena přenašečka, má 50 % šanci, že její syn bude mít svalovou dystrofii. Ovšem synové postiženého muže budou zdraví, neboť od otce nemohou zdědit chromozom X, zato dcery budou vždy přenašečky dané svalové dystrofie. (Maříková, 2004)

Mezi dystrofinopatie řadíme Duchennovu svalovou dystrofii, která je detailně popsána níže, dále Beckerovu svalovou dystrofii, Syndrom křečí, myalgie, myoglobinurie a X-vázanou dilatační kardiomyopatii.

Pro Beckerovu svalovou dystrofii je typický pozdější nástup svalové slabosti, první obtíže se objevují v první ale i druhé dekádě života. Doba projevu obtíží je velmi variabilní „*Ztráta samostatné lokomoce nastává mezi 12. – 40. rokem věku.*“ (Bednařík, 2001) Časté jsou také kardiologické problémy, objevují se více než u Duchennovy svalové dystrofie. U X-vázané dilatační kardiomyopatie je závažné postižení srdečního svalu, které může vést až k nutnosti transplantace, ale ochabování kosterní svaloviny není přítomno. (Maříková, 2004)

Pletencové svalové dystrofie

Typické je postižení proximálních svalů končetin, které různě rychle progreduje. Jednotlivé typy pletencové svalové dystrofie se rozlišují podle proteinu, který je poškozen. Dědičnost může být autozomálně dominantní i autozomálně recesivní. Autozomálně recesivní dědičnost způsobuje, že se choroba objeví zpravidla v sourozenské linii jedné generace. Je častější než autozomálně dominantní, kdy je typický přenos z generace na generaci, tedy vertikální typ přenosu. (Bednařík, 2004)

Emeryho-Dreifussova svalová dystrofie

Je pojmenována po svých objevitelích, kteří ji roku 1966 odlišili od Duchennovy svalové dystrofie. Dělí se na tři typy, a to podle zodpovědného proteinu. Mezi první příznaky patří chůze po špičkách a kontraktury. Později se přidávají srdeční potíže, zejména poruchy převodního systému srdečního, což může vést až k náhlému úmrtí, a kardiomyopatie. „*Podle*

některých údajů postihuje náhlá kardiální smrt až 40 % osob s deficitem emerinu.“ (Vohánka, 2011) Tento typ svalové dystrofie má relativně pomalou a mírnou progresi.

Facioskapulohumerální dystrofie

Obvykle se manifestuje až v adolescentním věku, ale může se výjimečně projevit již v dětství. Prvním příznakem bývá slabost mimických svalů, která ovšem rodiče ještě neznepokojuje. Postupně se přidává slabost pletence ramenního a pánevního. Dolní končetiny jsou postiženy až jako poslední. Součástí klinického obrazu je i sluchové a zrakové postižení, naopak dýchací svaly a srdce nebývají postiženy. (Bednařík, 2004)

Okulofaryngeální muskulární dystrofie

Jedná se o dystrofii, která se zpravidla manifestuje až v pozdní dospělosti, neboť je mnoho let asymptomatická. Prvním příznakem bývá pokles horních víček oka, která může vést k diplopii, tedy dvojímu vidění. Dále se projevuje dysfagie a dysartrie, slabost obličejových svalů. Progrese je pomalá. Mohou se projevit i psychické poruchy. Zajímavé je, že „... se vyznačuje variabilním výskytem v závislosti na geografických faktorech.“ (Mazanec, 2013)

Myotonická dystrofie

Je to nejčastější svalová dystrofie v dospělosti. Dělí se na dva typy: MD1 a MD2, kdy první typ (MD1) má kongenitální a dětskou variantu. Obvyklý je však nástup příznaků až v pozdní dospělosti. (Ambler, 2004) Hlavními příznaky je myotonie, katarakta a svalová slabost. U MD1 zejména distálních svalů končetin, mimických a krčních svalů. Pro MD2 je typičtější slabost dolních končetin. Časté jsou další přidružené potíže např. srdeční, dýchací, někdy i snížený intelekt. Tento typ svalové dystrofie má velmi variabilní škálu příznaků. Jak uvádí Vohánka „U obou typů se tyto patogenetické vlivy v detailech liší, což vede k různé manifestaci.“ (2017) Zajímavé je, že typ MD1 se vyskytuje celosvětově, ale MD2 se objevuje zejména u Evropanů.

Kongenitální svalové dystrofie

„První případ dítěte se svalovou nemocí, kterou dnes klasifikujeme jako kongenitální svalovou dystrofii, zaznamenal Frederick Eustace Batten již v roce 1903.“ (Vajsar, 2012) Ovšem podrobněji byla popsána a přijata vědeckou společností až na konci 20. století. Některým pacientům chybí ve svalectech protein merosin, proto se často dělí na merosin

negativní a merosin pozitivní typ. Typická je svalová slabost již při narození nebo v prvních měsících života. Objevují se kontraktury, později se mohou přidat dýchací a polykací obtíže. Někdy je přítomna i epilepsie. Progrese je velmi pomalá. Existují i typy, které postihují CNS. Jedná se o velmi variabilní typ dystrofie, kdy některé děti jsou schopny i stát, případně chodit, ale některé jsou od narození upoutány na invalidní vozík.

3.2 Duchennova svalová dystrofie

Tuto svalovou dystrofii řadíme mezi tzv. dystrofinopatie, neboť má souvislost s bílkovinou dystrofin, který u postižených ve svalech chybí. Nejnovější prameny uvádějí incidenci okolo 1:5000 narozených chlapců, neboť toto postižení postihuje až na výjimky pouze muže, ovšem starší prameny uvádí incidenci 1:3500. Jde tedy o vzácné onemocnění, neboť „Onemocnění je v rámci EU definováno jako vzácné, pokud postihuje méně než 5 osob z každých 10 000.“ (NSVO ČR 2010-2020). Zároveň je to však nejčastější svalová dystrofie u dětí, která má velmi silnou progresi. Postižení se dožívají v průměru 25 až 30 let. „Choroba byla poprvé popsána anglickým lékařem Edwardem Meryonem v roce 1852 a podrobněji Guillemem Benjaminem Duchennem v roce 1868.“ (Maříková, 2004) Na konci 20. století byl identifikován gen, který mutace Duchennovy svalové dystrofie způsobuje. Také byl popsán protein, který je s daným genem spojený a nazván dystrofin.

3.2.1 Etiologie

Duchennova svalová dystrofie (dále DMD) je vázaná na chromozom X, proto se, jak již bylo zmíněno výše, až na výjimky vyskytuje pouze u chlapců. Ženy jsou zpravidla přenašečky, které obtíže nemají, anebo jsou pouze minimální. Jedná se tedy o gonozomálně recesivní typ dědičnosti. DMD způsobuje mutace genu, který kóduje bílkovinu dystrofin, proto u postižených ve svalech schází. (Maříková, 2004)

Většina autorů uvádí, že matky jsou přenašečky ve 2/3 případů onemocněním DMD, ovšem Haberlová (2011) píše, že matky mohou být přenašečkami v 80 až 90 %. Matka – přenašečka má 50 % šanci, že její další syn bude mít DMD, zároveň má 50 % šanci, že dcera bude přenašečka DMD, pokud zdědí matky vadný gen. Mutace genu může vzniknout i de novo, z čehož vyplývá, že matka postiženého není přenašečka degenerovaného genu.

Onemocnění se projeví v krevních testech, kde jsou zvýšené hodnoty enzymu kreatinkinázy, a to až stonásobně vyšší, než je běžné. Postižení DMD mají obvykle přítomnou delecí, kdy část chromozomu chybí, nebo duplikaci (čili znásobení) genu vytvářejícího dystrofin. Aartsma-Rus (2019) uvádí, že se o delecí nebo duplikaci jedná až v 80 % případů onemocnění DMD. U některých pacientů se však jedná o bodovou mutaci nebo inzerci tohoto genu. Inzerce znamená včlenění úseku DNA z jiného úseku daného genu. Postižen může být pouze jeden nebo více exonů genu.

3.2.2 Charakteristika a průběh postižení

Autoři se shodují na manifestaci počátečních příznaků okolo 3. - 4. roku, i když Maříková (2004) a Bednařík (2001) připouštějí možnost propuknutí prvních příznaků až v 5 letech naopak Haberlová (2011) uvádí možnost objevení příznaků již ve 2 letech.

Mezi první příznak patří pseudohypertrofická lýtka, která jsou způsobena nahrazením hmoty svalové hmotou tukovou. Dále má dítě obtíže s chůzí do schodů, během, skákáním, často zakopává a padá. Přidává se problém ujít delší úseky a horší vstávání ze země. Později se projeví bederní lordóza, kdy mají chlapci typicky vypoulené břicho, a kolébavá nestabilní tzv. kachní chůze. Děti začínají chodit po špičkách, protože dochází ke zkracování Achillových šlach. Někdy je opožděn celkový psychomotorický vývoj již v rané fázi života, tzn. opožděje se lezení, schopnost samostatně sedět i chůze. „*Rodiče velmi často udávají, že jejich děti nestačí svým vrstevníkům.*“ (Mrázová, 2016)

Jak je uvedeno níže, chlapci mohou mít obtíže s komunikací, pozorností, pamětí a zpracováním informací. U některých chlapců se objevují poruchy autistického spektra nebo specifické poruchy učení. Někdy je přítomen i snížený intelekt, ale není to typická součást DMD.

Později mají chlapci obtíže stoupnout si ze dřepu, kdy rukama „šplhají“ po svém těle a opíráním si pomáhají do stoje, což se nazývá Gowersův manévr. Po desátém roku věku dochází k oslabení svalů rukou a okolo 12. roku je dítě trvale odkázáno na invalidní vozík, nejprve mechanický, poté elektrický. Zhoršuje se skolióza páteře. V pozdějším věku se přidávají respirační a srdeční potíže. Může docházet k fibróze srdeční komory. „*U pacientů mladších 18 let má postižení srdce 1/3 pacientů, u pacientů starších 18 let asi 1/2 pacientů.*“ (Maříková, 2004) Někdy se objeví spánková apnoe, kdy dochází k snížení přísunu kyslíku

do těla během spánku, což jedince v noci budí, někdy se může probudit i s pocitem dušení. Časem se projeví nutnost umělé plicní ventilace. Autoři se shodují, že nejčastější příčina smrti u osob s DMD je srdeční nebo plicní selhání.

3.2.3 Přidružené kognitivní problémy

Chybějící dystrofin ovlivňuje nejen funkci svalu ale i mozku. V mozku zdravého člověka se dystrofin nachází v mozečku (cerebellum), mozkové kůře a hippocampu. (Zlatý standard péče o pacienty s DMD/BMD, 2007) U dětí s DMD zde ale dystrofin chybí stejně jako ve svalech, což může vést k různým kognitivním obtížím. Navíc hippocampus je centrem učení a paměti.

U jedinců s DMD se mohou vyskytovat obtíže v komunikaci, paměti, pozornosti, snížený intelekt nebo poruchy autistického spektra či specifické poruchy učení. Jak uvádí Opatřilová (2011) „... jedinci s DMD nedokáží zpracovávat informace správným způsobem a dostatečně rychle.“ Autoři se shodují, že mezi nejčastější přidružené obtíže patří právě opožděný vývoj řeči. S tím souvisí také horší sluchová diferenciacce a percepce, problémy mohou nastat i se sluchovou pamětí. Byť někteří chlapci mají snížený intelekt, není to typická součást diagnózy, proto by se většina chlapců měla vzdělávat v běžných základních školách.

Také se ukazuje, že kognitivní potíže pravděpodobně souvisí i s umístěním mutace na konkrétním exonu postiženého genu. Aartsma-Run (2019) uvádí jako příklad pozorovací italskou studii 47 chlapců, kde bylo zjištěno, že mutace v distální oblasti dystrofinového genu byly spojeny s vážnějšími kognitivními deficity.

Komunikace

S verbální komunikací mají chlapci často obtíže již v raném stádiu vývoje. J. Gordon Millichap (2007) zmiňuje americký výzkum, který zkoumal 130 chlapců s DMD a 42 % z nich začalo dle rodičů vyslovovat první slova později a 49 % chlapců komunikovalo celými větami později než jejich zdraví sourozenci. U dětí zaostává zejména expresivní složka jazyka, kdy se děti nejsou schopny vyjádřit slovy a větami, obtížně si je vybavují. Problém bývá také se zpracováním fonetického kódu řeči. „Normálně pokud slyšíte slovo, mozek je zpracovává a ukládá ve formě kódu, soust zvuků nebo slabik a později je stejným způsobem

před vyslovením opět sestaví do slov.“ (Zlatý standard péče o děti s DMD/BMD, 2007)

U dětí s DMD může být tento proces narušen. Mozek chlapců pak nesprávně zpracuje slovně získané informace do kódů a dítě pak dané instrukce nechápe. Nebo naopak daná slova špatně rozkóduje a chlapci pak nejsou schopni správného slovního vyjádření.

Někdy děti s DMD hlásky zaměňují za jiné a může se objevit dyslálie. Mohou se vyskytovat různé vsuvky a odmlky v řečovém projevu. Problémy nastávají také při zpracování složitějších slovních instrukcí, např. více po sobě následujících pokynů, kdy si je chlapci nejsou schopni správně zapamatovat. Často je neverbální komunikace na lepší úrovni než verbální. Chlapci také lépe řeči rozumí, než se sami vyjadřují. Obvykle se ale jedná pouze o opoždění, nikoli o trvalý deficit, proto je velká šance na zlepšení v pozdějším věku.

Opatřilová (2011) uvádí několik doporučení, jak pracovat s chlapci s DMD v pedagogické praxi:

- hovořit s žákem v krátkých větách,
- dávat jasné instrukce,
- ujistit se, že žák pochopil zadání úkolu,
- správně udávat časovou souslednost při pokynech,
- ujistit se, že nás žák vnímá, když s ním hovoříme,
- asistent pedagoga by měl být poučen o zvláštlostech diagnózy DMD souvisejících se vzděláváním,
- podporovat samostatnost žáka.

Specifické poruchy učení a ADHD

„Až u 40 % chlapců s DMD může být diagnostikována dyslexie spojená s problémy fonologického zpracování.“ (Poysky, 2007) Dyslexie se projevuje obtížemi při čtení, někdy přetrvávají problémy s hlasitým čtením až do staršího věku. Na začátku školní docházky se také může projevit porucha pozornosti s hyperaktivitou – ADHD, chlapci se pak nejsou schopni soustředit, často zapomínají své věci, objevuje se impulzivita. Děti s ADHD nejdříve konají a až pak přemýšlí nad důsledky. Možné je i objevení potíží s pozorností bez hyperaktivity, tedy poruchy pozornosti – ADD. Chlapci se pak nedokáží soustředit, jsou roztěkaní, obtížně se přizpůsobují, ale nejsou hyperaktivní.

Deprese, úzkosti

V pubertě, případně rané dospělosti, se může objevit deprese a úzkostné stavy, ovšem většina chlapců zvládá své onemocnění po psychické stránce až překvapivě dobře. Deprese mohou ale vyústit až v poruchu opozičního vzdoru – ODD, kdy se děti projevují jako velmi frustrované a snadno je něco podráždí.

Sociální oblast

Chlapci mívají obtíže i v sociálních dovednostech, případně se může objevit porucha autistického spektra. Autoři shodně uvádějí, že rodiče chlapců často zmiňují jejich nezralé a odlišné chování, někdy i problémy s navazováním vztahů s vrstevníky.

3.3 Péče o jedince se svalovou dystrofií Duchenne

Léčba jedinců s DMD byla dlouho pouze symptomatická. Nyní existuje lék Translarna (Ataluren), který je ale účinný pouze při specifických mutacích, a to při nonsense bodové mutaci dystrofinového genu. „*Tato mutace je nacházena u 13 % pacientů.*“ (Mrázová, 2016) Pro indikaci k léčbě tímto lékem je nutné, aby dítě s DMD stále chodilo a bylo starší 2 let.

Translarna je dostupná od roku 2014, kdy byla podmíněně schválena Evropskou lékovou agenturou. Užívá se perorálně po smíchání s tekutinou. Nonsense bodové mutace způsobují předčasné zastavení čtení kódu dystrofinového genu, proto vzniká zkrácený dystrofin, který nefunguje. Translarna umožní čtení kódu v celé délce, díky čemuž je možná výroba funkčního proteinu dystrofinu.

U ostatních typů mutací, tedy u většiny, je léčba bohužel stále symptomatická. Avšak v USA byl v roce 2016 ve zrychleném řízení schválen Úřadem pro kontrolu potravin a léčiv Eteplirsen, který je určen pro některé chlapce s DMD, konkrétně pro ty, kteří mají delecii dystrofinového genu na exonu mezi 50. a 52. exonem. Lim (2017) uvádí, že se jedná o 14 % chlapců s DMD. Lék vynechá při čtení genetické informace exon 51, čímž umožní distribuci sice kratšího, ale funkčního dystrofinu. Stále ale probíhají testy tohoto léku, aby se prokázala jeho dostatečná účinnost. V EU zatím není dostupný.

Oblasti péče

Velmi důležitá je přesná a včasná diagnóza, která může vést k dřívějším zásahům a léčbě. S dítětem se začne cvičit, rodině je doporučeno genetické poradenství a je dřívější možnost zařazení do vhodné klinické studie. Jenže, jak uvádí Aartsma-Run (2019), praktičtí dětské lékaři mají o DMD stále malé povědomí, kvůli čemuž se zpožďuje zjištění diagnózy a zahájení léčby. Důležitá je také multidisciplinární péče.

Dítě by mělo být vedeno u neurologa-specialisty, který má zkušenosti se svalovými dystrofiemi. Ten doporučí další léčbu. Chlapci berou glukokortikoidy, chodí na fyzioterapie, zároveň často rodiče cvičí s dětmi i doma. Některé děti dochází na vodoléčbu, hypoterapii, logopedii, s rozvojem může pomáhat i raná péče v daném místě bydliště rodiny nebo ergoterapeut. Dále by dítě mělo být v péči ortopeda, endokrinologa, kardiologa a spolupracovat s ortotiky. (Parent Project, 2010)

Glukokortikoidy

Většina dětí bere glukokortikoidy, které prodlužují schopnost chůze, zachovávají déle hybnost horních končetin a předcházejí skolióze. Bohužel mají i mnoho negativních účinků, zejména zpomalení růstu, vyšší hmotnost, opožděný nástup puberty nebo změny chování. Vedou se diskuze o tom, který konkrétní glukokortikoid je nejvhodnější, ale studie zatím stále probíhají. Podává se Prednison nebo Deflacort. „*Oba tyto preparáty mohou oddálit ztrátu chůze až o 3 roky.*“ (Maříková, 2004)

Fáze progresu svalových schopností

Progresi DMD u dětí lze dělit na tři fáze:

- chodící,
- časná nechodící,
- pozdní nechodící.

Při chodící fázi je důležitá kromě léčby glukokortikoidy, také fyzioterapie, která by měla probíhat každý den. Velký důraz se klade zejména na protahování, aby se předešlo kontrakturám. Důležité je také protahování Achillových šlach, neboť se často zkracují a chlapci pak chodí po špičkách. Doporučuje se také jízda na kole a plavání. „*Prioritou je u pacientů s DMD maximálně prodloužit dobu, kdy jsou pacienti schopni samostatné chůze a*

vykonávání běžných životních aktivit.“ (Parent Project, 2007) Jedinci by již v této fázi měli být v péči kardiologa, aby se včas odhalily případné obtíže, stejně tak by měly již probíhat návštěvy pneumologa a kontrola funkční kapacity plic. Pokud má chlapec některé z přidružených obtíží, např. opožděný řečový vývoj, ADHD nebo snížený intelekt, měl by být v péči příslušných odborníků. Pomoc se správným rozvojem dítěte může i raná péče. Časem je nutné používání dlahy, a to zejména přes noc, nejprve na dolní končetiny později se mohou používat i na horní.

Při usednutí na vozík, kdy začíná raná nechodící fáze, je důležité vybrat správný vozík a všechny jeho komponenty velmi pečlivě, aby dotyčnému správně seděly a byly mu pohodlné. Chlapci by měli nadále brát glukokortikoidy, aby se prodloužila hybnost horních končetin. Nadále se doporučuje sledování kardiologem, pneumologem a spolupráce s ortopedem. „*V pozdějších stádiích může slabost svalů v oblasti hltanu vést k problémům s polykáním (dysfagie), což dále umocňuje otázky výživy.*“ (Diagnostika a léčba svalové dystrofie typu Duchenne, 2010) Pokud se objeví potíže s polykáním a příjmem potravy, je nutné navštívit gastroenterologa, případně logopeda a nutričního specialistu. Rodina dítěte s DMD potřebuje využívat mnoho kompenzačních pomůcek, např. vojtův stůl, zvedák, koupelnové vybavení, speciální matrace či postele, vertikalizační stojan. Rodiny by měly stále navštěvovat fyzioterapeuta. Také při zhoršování dýchací schopnosti je možné pořídit neinvazivní ventilační přístroje, které může chlapec používat ze začátku pouze v noci. „*Neinvazivní podpora maskou v noci je tolerována asi 80 % pacientů a vede i ke zlepšení dechových parametrů během dne.*“ (Vohánka, 2011)

V pozdní nechodící fázi se zhoršuje i hybnost rukou a hlavně dochází k oslabení funkce plic. Jedinci často potřebují kašlacího asistenta, později i stálou plicní ventilaci. Lékař může také indikovat tracheostomii. Ještě důležitější než v předchozích letech je péče kardiologa, neboť postupuje fibróza myokardu. Nadále by se mělo pokračovat s fyzioterapií, zejména s protahováním šlach a svalů, abychom předcházeli kontrakturám. Jak uvádí Hromada (2010) „*Psychologické hodnocení, poradenství a podpora jsou nezbytné pro nemocné i jejich rodiny (u rodiny vhodným způsobem volená příprava na konec života nemocného).*“ Možná je také sociální pomoc.

4 Analýza komunikačních schopností osob s Duchennovou svalovou dystrofií

4.1 Cíle a metodologie

Hlavním cílem práce je popsat komunikační schopnosti vybraných osob s Duchennovou svalovou dystrofií a zjistit, zda měli dotyční v raném věku obtíže s řečí či nikoliv. Jakého charakteru tyto obtíže byly a případně, zda nastala logopedická intervence. Zaměření je také kladeno na možné obtíže ve vzdělávání, způsobené narušenou komunikační schopností.

4.1.1 Dílčí cíle

- zjistit, zda byl u sledovaných osob vývoj řeči opožděný,
- zjistit, zda byl u sledovaných osob rozdíl v neverbální a verbální komunikaci,
- popis výchovně-vzdělávacího procesu,
- zjistit, zda u sledovaných osob probíhala logopedická intervence,
- zaměřit se u sledovaných osob na případné obtíže v každodenním životě, způsobené narušenou komunikační schopností.

4.1.2 Výzkumné otázky

- Byl u sledovaných osob přítomen opožděný vývoj řeči?
- Je u sledovaných osob rozdíl v neverbální a verbální komunikaci?
- Jak probíhalo, případně stále probíhá, vzdělávání sledovaných osob?
- Probíhala u sledovaných osob logopedická intervence? Pokud ano, v jaké míře?
- Má případná narušená komunikační schopnost dopad na každodenní život sledovaných osob?

4.1.3 Metodologie

V bakalářské práci je popsáno sedm případových studií. Duchennova svalová dystrofie se řadí mezi vzácná onemocnění, proto je počet respondentů nižší. Jedná se o kvalitativní výzkumné šetření. *„Kvalitativní výzkum je proces hledání porozumění založený na různých metodologických tradicích zkoumání daného sociálního nebo lidského problému. Výzkumník*

vytváří komplexní, holistický obraz, analyzuje různé typy textů, informuje o názorech účastníků výzkumu a provádí zkoumání v přirozených podmínkách.“ (Hendl, 2016)

Jako hlavní metoda byl zvolen polostrukturovaný hloubkový rozhovor s matkami sledovaných osob. V jednom případě byl u rozhovoru přítomen i manžel respondentky a syn se svalovou dystrofií Duchenne. Hendl (2016) uvádí, že polostrukturovaný rozhovor „... se vyznačuje definovaným účelem, určitou osnovou a velkou pružností celého procesu získávání informací.“ Během šetření byla snaha otevřenými otázkami zjistit co nejvíce informací, nejen o řečovém vývoji a komunikačních schopnostech, ale i o celém životě daného jedince, což vede k lepšímu pochopení kognitivních a řečových schopností těchto osob.

Další použitou metodou je analýza dokumentů. Dokumenty byly poskytnuty respondentkami. Jedná se zejména o lékařské zprávy a psychologická vyšetření.

4.2 Charakteristika výzkumného vzorku

Pro získání respondentů byly osloveny dvě sdružující organizace osob s Duchennovou svalovou dystrofií, a to Parent project a Ende Duchenne. Prostřednictvím jejich výzvy se mi ozvalo sedm maminek dětí se svalovou dystrofií. Bohužel bylo zjištěno, že jeden chlapec má Beckerovu svalovou dystrofii, proto musel být na základě kritérií z výzkumného šetření vyloučen. Dále byl osloven Jedličkův ústav a školy, skrze něž jsem se zkontaktovala s jednou matkou chlapce. Celkem je tedy pro výzkumné šetření využito sedm matek chlapců s Duchennovou svalovou dystrofií.

I přes malou četnost osob s Duchennovou svalovou dystrofií se podařilo oslovit 3 matky ze stejného kraje ČR. Ostatní respondentky jsou z odlišných krajů České republiky.

Šetření bylo vedeno retrospektivně na základě vzpomínek matek a dokumentací jimi poskytnutou. Proto nebyl vyžadován stejný věk chlapců. Nejmladšímu účastníkovi byli 4 roky a nejstaršímu 20 let.

4.3 Vlastní šetření

Chlapec T.

Narodil se v roce 2014. Těhotenství bylo bez komplikací, „běžné screeniny vyšly v pořádku.“ (matka T.) Porod proběhl ve 41. týdnu těhotenství, také bez komplikací.

První měsíce po narození byl motoricky v pořádku, „*akorát nebyl tak mrštný, jako vidím teď u druhého syna.*“ (matka T.) K rehabilitační sestře je přivedlo to, že ještě na konci 3. měsíce nezvedal hlavičku. Od 4. měsíce byl sledován na neurologii kousek od bydliště, diagnóza byla hypotonie (snížené napětí svalů). Začali cvičit Vojtovu metodu, na konci 6. měsíce zvedal hlavu. Koncem prvního roku začínal trochu lézt. Neuroložka pro jistotu udělala krevní testy, kde se projevíly zvýšené hodnoty kreatinkinázy. Po půl roce od vyšetření přišly výsledky, kde se zjistilo, že chlapec má nonsense bodovou mutaci DMD. Jedná se o mutaci *de novo*, matka není přenašečka. Z druhého těhotenství má zdravého syna.

Chlapec začal chodit okolo druhého roku. Nyní, ve věku 4 let, bere půl roku kortikoidy, chůze se zlepšila, je stabilnější i rychlejší. Dříve zakopával, padal, teď ne. Od ledna 2019 bere lék Translarnu.

Předřečové období bylo v pořádku. „*Žvatlal, broukal, tak jak má.*“ (matka T.) Okolo desátého měsíce řekl první slova: mama, tata. „*Pak se to ale začalo kazit a stagnovat asi do těch dvou, tři let.*“ (matka T.) Od třetího roku se mírně zlepšuje, díky logopedické péči a chození do mateřské školy. Když mu někdo nerozumí, je smutný a skleslý, někdy se vzteká. „*Kolikrát právě že tam byl i ten vztek, že nemohl, že prostě jsme mu nerozuměli, taková ta frustrace.*“ (matka T.) V roce znal asi 5 slov. Nyní jich umí přibližně deset, ale neřekne je vždy. Určitý čas je používá a pak je zase zapomene. Maminka se s ním momentálně snaží komunikovat více přes znaky. Pokud chce jít ven zamává na okno, umí ukázat miminko pláče apod.

Na verbální výzvy reaguje dobře, ale nesmí se jednat o více příkazů naráz. Lépe reaguje na jasné a stručné výzvy, potřebuje na vykonání více času. Neverbální komunikace odpovídá věku, je na vyšší úrovni než verbální.

Na logopedii začal chodit ve třech letech, a to k logopedce přes ranou péči, se kterou jsou spokojeni. Dochází k ní jednou až dvakrát měsíčně. Snaží se zlepšit chlapcovu verbální řeč, zejména komunikaci přes obrázky a piktogramy. Např. si ukazují na obrázku psa a on po ní opakuje „pes, haf haf“. Také se snaží o posílení orofaciálních svalů, trénují různé foukání, špulení rtů apod. Rodiče hledali klinickou logopedku, ale chlapci nebyli ještě tři roky, proto je nikde nepřijali. „*My jsme spíš vycházeli z toho, že nás nikdo nikde nechce vzít.*“ (matka T.) Nyní jsou nově, asi měsíc, i v péči klinické logopedky, která diagnostikovala opožděný

vývoj řeči. Matka si myslí, že progrese v řeči je, i když mírná. Podle psychologického vyšetření byl před půl rokem chlapec v expresivní složce řeči na úrovni 12 měsíců. Bylo mu diagnostikováno psychomotorické opožďení.

Běžný život chlapce je velmi ovlivněn narušenou komunikační schopností. Není schopný verbálně říct, co chce, nebo co si přeje. Často se místo řeči projevuje křikem nebo pláčem. Fonologická rovina řeči je také narušena, musí mít čas si rozmyslet, co se po něm požaduje, než to vykoná. Nutné jsou postupné požadavky.

Ve třech letech nastoupil do běžné MŠ, kde ale nebyli spokojeni s vedením školy. Chlapce nezapojovali do činností s ostatními dětmi, byl stále pouze s asistentkou. Nyní je v jiné běžné MŠ, kde jsou spokojeni, i zde má asistentku pedagoga. Raná péče jim vytvořila piktogramy s typickými činnostmi místností v MŠ, které vylepili a chlapec si na ně v případě potřeby ukazuje (př. když chce na záchod).

Chlapec K.

Narodil se v roce 2010. Těhotenství bylo v pořádku, syn byl koncem pánevním, takže byl indikován císařský řez. Motorický vývoj byl v normě, v půl roce seděl, v roce chodil a běhal. Pouze v běhu byl pomalejší než vrstevníci.

Ve dvou letech byl na plánovanou operaci, kde v rámci předoperačního vyšetření podstoupil odběr krve, kde byla zjištěna zvýšená hladina kreatinkinázy. Později byla potvrzena delece exonu 44 až 51 dystrofinového genu. Jedná se o mutaci de novo, matka není přenašečka. V druhém těhotenství v rámci odběru plodové vody bylo zjištěno, že plod je chlapec a má také DMD. Matka šla na interrupci. Ze třetího těhotenství se narodila zdravá dcera.

V jednom uchu za bubínkem se chlapci udělal nezhoubný nádor, který mu byl odoperován i s ušními kůstkami. V roce 2018 byl na rekonstrukci ušních kůstek, takže by se sluch měl zlepšit. Podle maminky ale už předtím slyšel dobře, a to i šepot na větší vzdálenosti. „*Tahal to tím zdravým.*“ (matka K.)

Od 5 let bere kortikoidy. „*V porovnání s jinými klukama jich bereme strašně maličko.*“ (matka K.) O invalidním vozíku zatím neuvažovali, momentálně stále chodí, lyžuje a jezdí na kole.

Předřečové období bylo v pořádku, žvatlal i broukal. Okolo druhého roku začal používat jednoslabičná označení např. „ma“ pro všechny lidi, „au“ jako auto. První celá slova začal říkat až ve 4 letech. Vymýšlel si neexistující slova, když mu někdo nerozuměl, tak se rozčiloval. V pěti letech začal skládat jednoduchá slovní spojení. V šesti letech skládal věty, ale stále měl tendenci je zkracovat. Toto zkracování ještě přetrvává. Pokud mu někdo nerozuměl, z důvodu špatné výslovnosti, snažil se slovo popsat. Má malý mluvní apetit a stydí se, i ve škole, nerad mluví před celou třídou.

Neverbální komunikace byla vždy v normě, naopak ji používal jako náhradu za verbální. „*To mi přijde, že tady tou neverbální jako strašně komunikoval.*“ (matka K.) Na verbální výzvy vždy reagoval dobře.

Ke klinické logopedce začal chodit ve 4 letech, a to 1 x za 14 dní, od první třídy dochází už jen 1 x 3 týdny. Diagnostikovali mu opožděný vývoj řeči. Z důvodu porušené koordinace mluvidel byl chlapec mluvně neobratný. Nejdříve trénovali popis a pojmenování obrázků. Později spojovali slova do slovních spojení, vytleskávali je apod. „*Strašně pomalými krůčky jsme se zlepšovali.*“ (matka K.) Logopedka doporučila i posilování orofaciálních svalů. Později se zaměřili na správnou výslovnost jednotlivých hlásek.

Do MŠ nastoupil ve 3 letech, zlepšil se pak v řeči i v sebeobsluze. V 6 letech nastoupil do běžné ZŠ. Od druhé třídy má individuální vzdělávací plán a sdílenou asistentku pedagoga. Podle maminky hodně zapomíná, má obtíže s dlouhodobou pamětí. Ve škole má trochu problémy, zejména v českém jazyce a matematice, musí se doma hodně učit. Během vyučování si může dojit říct o pomoc paní učitelce, často si ale před ní stoupne a mlčí, čeká, až se ho sama zeptá a zjistí, co potřebuje.

Maminka si myslí, že stále není na stejné řečové úrovni jako vrstevníci. „*To asi jako nikdy nebude.*“ (matka K.) Často odpovídá pouze jednoslovně. Na logopedii stále dochází. Trénují výslovnost Ř, jinak ostatní hlásky vyslovovat umí, procvičují i sluchovou analýzu a syntézu.

Chlapec Š.

Narodil se v roce 2008. V těhotenství nebyla až do 10. týdne vidět srdeční činnost plodu a matka měla vysoký tlak. Měsíc před termínem porodu byla matka hospitalizována

v nemocnici, protože se příliš zavodňovala vodou. Asi týden po přijetí do nemocnice, bylo zjištěno, že placenta nevyživuje plod, takže byl proveden akutní císařský řez.

Motorický vývoj byl v širší normě, v půl roce seděl. Ve 14 měsících chodil. První viditelné motorické problémy nastali až v 6 letech. „*Už na něm bylo zřetelně vidět, že má problém s chůzí do schodů.*“ (matka Š.) Začaly mu plandat nohy, zakopával. V této době začal užívat kortikoidy.

Na diagnózu přišli náhodou. Ve dvou letech měl chlapec průjem, který se nelepšil, a proto je praktická lékařka odeslala do nemocnice na infuzi. Zde udělali chlapci krevní testy, kde byla zjištěna zvýšená hodnota kreatinkinázy. Později bylo postižení specifikováno na delecii 51. exonu dystrofinového genu. Matka přenašečka není, jedná se o mutaci de novo. Z druhého těhotenství se narodil zdravý syn.

Ve dvou letech trochu mluvil, říkal např. mama, tata, bába, dědo. Ukazoval na zvířátka v knížce a napodoboval jejich zvuky. Poté se vývoj řeči zastavil. „*Pak jak kdyby se to trošku seklo.*“ (matka Š.) Chlapec začal chodit za rodiči a ukazovat na věci bez toho, aby sdělil slovo. Nebyl schopný se verbálně vyjádřit, což u něj vyvolávalo vztek a pláč. „*Kolikrát prostě za mnou třeba přišel k té lince a teď mě třeba táhl za tu ruku a vždycky říkám, co chceš a on u u u a ukazoval prstem.*“ (matka Š.) Měl i svá vymyšlená slova např. dudá bylo pití. Podle matky toto období samo odeznělo a v necelých čtyřech letech se začal opět více vyjadřovat slovně a skládat slovní spojení. Později se přidaly i jednoduché věty.

Neverbální komunikace byla v normě. V období, kdy nemluvil, s ní nahrazoval komunikaci verbální. Na slovní výzvy vždy reagoval dobře, rozuměl.

Ke klinické logopedce začali chodit na radu učitelek v MŠ, když byli chlapci čtyři roky. Logoped s ním trénoval zejména schopnost správně se verbálně vyjádřit. Dále zrakovou percepci a vizuální rozlišování. Radil mamince, aby na dítě mluvila celými větami. Později začal chlapce učit výslovnost jednotlivých hlásek, obtíže měli zejména s L, K a později R, Ř. V osmi letech na logopedii docházet přestal. Stále někdy špatně vyslovuje R a Ř.

Aktuálně často odpovídá jednoslovně. Někdy nepoužije celou větu, ale jen jedno slovo např. napít. „*Co potřebuje tak si řekne, ale řekla bych že to bere tak jako ve zkratce.*“ (matka Š.) Je stydlivý, s návštěvami příliš nekomunikuje.

Ve 3 letech nastoupil do běžné MŠ, paní učitelky byly ze začátku zoufalé, protože mu nerozuměly a nevěděly, co chce. Měl odklad školní docházky, poté nastoupil do běžné ZŠ. Individuální vzdělávací plán a asistentku má v základní škole od 3. třídy. Kdykoli, když něco nechápe, může se dojít zeptat paní učitelky, jinak obtíže v učení nemá. Nepíše diktáty, pouze doplňuje pravopisné jevy a výpisky má nakopírované, z důvodu velké svalové únavnosti rukou.

Chlapec D.

Narodil se v roce 2007. Těhotenství bylo bez komplikací, porod byl vyvolávaný týden po termínu.

Pozdě začal pást koníky i lézt. Když začínal lézt, měl vždy zatnuté pěsti. Chodit začal až ve 20 měsících, často padal. Ve třech letech začali chodit na rehabilitace, kde si rehabilitační sestra všimla, že má velká lýtka a doporučila udělat krevní testy, kde se projevila zvýšená hladina kreatinkinázy. Na genetice diagnostikovali DMD, konkrétně delecí exonů 47 až 52. Matka není přenašečka, jedná se o mutaci de novo. Z druhého těhotenství se narodila zdravá holčička.

Kortikoidy bere od pěti let. V roce 2018 zjistili, že má částečný rozpad levé srdeční chlopně. Bere proto léky na snížení krevního tlaku.

Předřečové období bylo v pořádku, broukal i žvatlal. Mluvit začal později. První slovo řekl okolo roku. Ale slovo mající význam jako např. auto, až tak okolo dvou let. Vymýšlel si vlastní slova, která nebyla ani podobná správnému výrazu, např. mafí byl smetánek, fifi – míček. Mluvil nesrozumitelně, rozuměla mu obvykle pouze matka. Pro ostatní bylo těžké mu porozumět, chlapec se pak vztekal a plakal. Hodně používal místo slov ukazování na věc, kterou chtěl. „*Mně to asi přišlo normální, protože jsem jakoby, se tak naučila s ním komunikovat od malička.*“ (matka D.) Plynule souvislou větu řekl až okolo čtyř let. Vývoj řeči byl opožděný.

Neverbální komunikace byla vždy v normě, používal ji více, z důvodu absence mluvené řeči. Verbálním příkazům rozumí dobře, ale potřebuje více času na rozmyšlení. „*Hodně se mi zdá, že jako neudrží myšlenku.*“ (matka D.) Maminka mu nedává vícero příkazů naráz,

protože je pak není schopen všechny vykonat a některý zapomene. Neudrží dlouho pozornost.

Na logopedii začali chodit v pěti letech, když už se verbálně vyjadřoval relativně dobře, ale nevyslovoval správně. Chodil tam dva roky, jednou za měsíc. Natrénovali hlásku L, ale chlapec pak začal koktat. Logoped se mu snažil pomoc, ale nic nezabíralo. Postupně koktavost začala mizet sama, občas se stále projeví, pokud je nervózní. Jednotlivé hlásky trénovali pomocí správné výslovnosti samostatných slov, říkanky a básničky nepoužívali. Chlapec stále neumí správně vyslovovat R a Ř. Pořád se stydí mluvit, nechce se mu. Odpovídá krátkými větami, ale už ne jednoslovně. „*Ted' už říká, co bude k večeři, ale dřív jako to bylo takový, jenom rohlík nebo jednoslovný, maximálně dvouslovný.*“ (matka D.)

Nastoupil do běžné MŠ, ale až jako předškolák, protože ho nechtěli přijmout. Děti se mu posmívaly. Měl odklad školní docházky, který strávil v nultém ročníku ZŠ. Poté nastoupil do první třídy ZŠ s upravenými výstupy. Do běžné ZŠ nenastoupil, protože není bezbariérová a do jiné ho nevzali. Ve třídě je jenom pět žáků a mají sdílenou asistentku pedagoga. Ze začátku měli ve škole obtíže, protože jim nevyhovovala asistentka pedagoga. Nechtěla chlapci pomoc odnést ták na obědech nebo mu pomoc tlačit vozík apod. Ted' mají novou asistentku, která jim vyhovuje, chlapci pomáhá.

Na obědy nechodí, protože děti vodí vychovatelka z družiny, a ta chlapci odmítá pomáhat. Ve škole s učením obtíže nemá, jde mu zejména anglický jazyk, od tělesné výchovy je osvobozen. Paní učitelka ho ústně nezkouší, protože se stydí a odmítá nahlas mluvit před celou třídou. Jediné, co rychle řekne je básnička. Dále nepíše diktáty, pouze doplňuje pravopisná cvičení, výpisky mu matka kopíruje, má navýšení časové dotace na vypracování úkolů.

Chlapce H.

Narodil se roku 1998. Těhotenství bylo v pořádku, porod také. Měl však novorozeneckou žloutenku, která neustupovala. Až do 3 měsíců měl zvýšené jaterní testy, takže chlapce léčili na onemocnění jater. V roce ho poslali na genetiku, kde zjistili, že má DMD, konkrétně delecí exonu 45. Matka přenašečka není, jedná se o mutaci de novo. Z druhého těhotenství má zdravou dceru.

Chodit začal ve 13 měsících. „*On byl takovej kluk, že se do ničeho jako nehrnul.*“ (matka H.) V MŠ začal špatně chodit do schodů, musel se držet zábradlí. Mechanický vozík začal permanentně používat v 10 letech. Ve 12 letech začal využívat elektrický vozík. Momentálně má stále dobrou hybnosti horních končetin. Kortikoidy nikdy nebral.

V předškolním věku začal chodit ke klinické logopedce. Mluvil nesrozumitelně a špatně vyslovoval. Nechtěli ho vzít do ZŠ z důvodu špatné výslovnosti a „... *že celkově je ta řeč špatná.*“ (matka H.) Na logopedii chodil dva roky, trénovali správné vyslovování jednotlivých hlásek. Zejména L a sykavky. Později R a Ř, které neuměl, když šel do první třídy bez odkladu školní docházky. „*Ze začátku to vůbec nešlo, to si pamatuju, že vůbec, že z toho byla potom i nešťastná. A pak se to najednou rozjelo.*“ (matka H.) Během první třídy ZŠ si hlásky R a Ř osvojil i zautomatizoval.

Opožděný vývoj řeči neměl, ale byl málomluvný a stydlivý. Ještě na ZŠ obvykle odpovídal jednoslovně. Jinak byla jeho řeč v normě, včetně slovní zásoby. Mluvil málo, ale „*když potřeboval, tak to řekl.*“ (matka H.) I na slovní výzvy vždy reagoval dobře a neverbální řeč byla také v normě.

Chodil do běžné MŠ, nejdříve dva roky do jedné, potom se přestěhovali, takže rok chodil do jiné. Ve školce žádné větší problémy nenastaly. „*Tady byly hodné paní učitelky, takže na něj dávaly pozor, kdyby někde spadnul, ale v té školce to bylo úplně v pohodě, tam žádné problémy neměl.*“ (matka H.) V 6 letech nastoupil do běžné ZŠ bez asistenta pedagoga, ve 4. třídě začal hodně padat. Tato škola nebyla bezbariérová a paní ředitelka nebyla nakloněna asistenci pedagoga. Proto chlapec přestoupil do jiné ZŠ, která je bezbariérová a měl tam sdílenou asistentku pedagoga. Ta mu pomáhala zejména při přechodech do jiných částí školy, na záchod, na obědě a na výletech. Poté nastoupil na SŠ elektrotechnickou, obor webový design, kde odmaturoval. Na střední škole mu dělala osobní asistentku matka, protože si chlapec nechtěl zvykat na nového člověka. Škola mu šla bez problémů, výpisky a slohové práce psal na PC. Momentálně má zaměstnání jako střihač videa a webový grafik, pracuje z domova.

Chlapec J.

Narodil se v roce 2012. Těhotenství bylo v pořádku. Matka 9 dní přenášela, těsně před tím, než měla jít na vyvolání porodu, porodila přirozeně.

Vývoj hrubé motoriky byl opožděný. Ve 3 měsících ještě nepásl koníky ani nezvedal hlavu. Lézt začal asi v 11 měsících, chodit v 18 měsících. „*Začal pozdě lízt, chodit, všechno tohle později.*“ (matka J.)

Na diagnózu přišli ve 13 měsících. Pediatričce připadal bledý, tak mu odebrala krev, kde byly zvýšené hodnoty jaterních enzymů, čímž se později přišlo na diagnózu DMD. Konkrétně delecí 52 exonu dystrofinového genu. Od pěti let bere kortikoidy, které mu pomáhají. Zlepšil se v chůzi i běhu.

Předřečové období bylo v pořádku, žvatlal i broukal. Mluvit začal včas, má velký mluvní apetit. Ve třech letech tvořil jednoduché věty. Výslovnost měl špatnou, např. botám říkal gopy. Chlapec má oslabené orofaciální svaly, zejména horní ret. Když ve třech letech nastoupil do MŠ, řeč měl na stejné úrovni jako vrstevníci, rok na to se již objevovaly odlišnosti. Nevyslovoval precizně a nebylo mu rozumět.

V MŠ s chlapcem pracovala školní logopedka v rámci logopedické prevence. Od chlapcových 5 let navštěvují klinickou logopedku. První klinická logopedka s ním trénovala zejména posilování orofaciální oblasti, hlásky se ho snažila naučit pomocí logopedického zrcadla a dle matky drilem. Chlapce cvičení nebavilo. Poté odešla do důchodu a vystřídala ji jiná logopedka, se kterou jsou více spokojeni. Trénují nejen posilování svalů, ale také vizuální paměť, sluchovou perцепci, slovní popis obrázků. Výslovnost hlásek formou hry a básniček. Chlapec se tam těší. Logopedka původně diagnostikovala opožděný vývoj řeči, který se již srovnal. Momentálně zní diagnóza mnohačetná dyslálie.

Se sluchovou perцепcí neměl nikdy obtíže. Na verbální výzvy vždy reagoval dobře. Neverbální komunikace, kterou doplňoval méně srozumitelný mluvní projev, byla v normě. Podle maminky je v neverbální komunikaci lepší než ve verbální.

Momentálně mluví pořád se špatnou výslovností, „*ummlá si pro sebe*“. (matka J.) R a Ř se teprve bude na logopedii učit, momentálně upevňují sykavky a L. Maminka uvádí, že „*teď už je to vyložene o tý výslovnosti.*“ (matka J.) Někdy mu však trvá delší dobu, než vysloví postupně celou větu, jako by si ujasňoval, co chce říct a jak to má říct. Je kontaktní, nestydí se.

Do běžné MŠ nastoupil ve 3 letech. Druhý rok v MŠ dostal asistentku pedagoga, která je s ním stále. Momentálně má odklad školní docházky, podle matky „*je takovej jako o ten rok pomalejší.*“ (matka J.) V září nastoupí do běžné ZŠ, která je přidružená k MŠ, kam momentálně dochází. Základní škola by měla dostavovat bezbariérové křídlo, což by byla pro chlapce výhoda. Od první třídy by měl mít na ZŠ asistentku pedagoga.

Chlapec M.

Narodil se v roce 2002. Jednalo se o druhé těhotenství matky, z prvního má zdravého chlapce. Těhotenství bylo v pořádku, porod byl překotný a M. se narodil namodralý, přidušený, ale nemusel být kříšen.

Diagnózu zjistili ve 14. měsíci věku chlapce, kdy mu byli operovány zvětšené nosní mandle. Během předoperačních vyšetření byly odebrány krevní testy, kde se projeví zvýšené hodnoty jaterních enzymů. Genetické vyšetření pak potvrdilo svalovou dystrofií. Po vyšetření matky bylo zjištěno, že je přenašečka onemocnění. Do té doby se nikdy v rodině neprojevilo.

Motorický vývoj byl opožděný. Již jako miminko vyžadoval polohu pouze na levém boku. Lézt začal až v 11 měsících po fyzioterapii, do té doby lezl pouze rukama a nohy za sebou tahal. Při pohybu vždy padal nalevo. Chodit začal v 16 měsících. Kortikoidy užíval dva roky od 10 let. Mechanický invalidní vozík začal používat přibližně v 11 letech a elektrický asi ve 13 letech.

Vývoj řeči byl opožděn. První slovo řekl v roce. Slova vyslovoval špatně, např. kepuč byl kečup, nebo si vymýšlel vlastní slova či slovní spojení. Slovem „škrť“ reagoval na vše, co nechtěl anebo to chtěl negovat, a to i v pozdějším věku. Ve třech letech mluvil pouze jednoslovně, věty ještě nezvládal. Při řeči si pomáhal neverbálně, ukázáním nebo přinesením věci. Pokud dotyčný nechápal, co chce, začal se vztekat. Dle maminky „*chtěl mluvit, ale ono to nešlo.*“ (matka M.) Ve čtyřech letech začal mluvit v krátkých větách např. jít domů. V pěti letech se projevila dyslálie, ale vývoj řeči se již ustálil na dobré úrovni. V první třídě již uměl vyslovovat správně všechny hlásky, kromě R a Ř, které se nenaučil nikdy.

Na logopedii začali chodit ke klinické logopedce ve 3 letech. Trénovali zde nejdříve popis obrázků a slovní vyjádření. Po rozvoji verbální řeči i složitější popis příběhů. Zaměření

probíhalo také na rozvoj sluchové percepce a matka mu dělala masáže jazyka i dásní. V předškolním věku se již zaměřovali na výslovnost jednotlivých hlásek. V přibližně osmi letech na logopedii docházet přestal.

Neverbální komunikace byla na úrovni chronologického věku. Na verbální výzvy reagoval dobře, příkazům rozuměl. Stydlivý nikdy nebyl. Objevily se také problémy s příjmem potravy. Jídlo mu nešlo dostatečně rozkousat a polknout, pouze ho maceroval na horním patře. Některé potraviny proto nejedl, nebo mu je matka částečně mixovala. Obtíže zmizely na začátku školní docházky.

Chodil do jeslí, z nich ve 3 letech přešel do přilehlé MŠ. Kde ale matka nebyla spokojena, proto z ní odešel. Na 3 měsíce ho přijali na diagnostický pobyt do MŠ Horáčkova, kde zůstal. Ve třídě byli dva speciální pedagogové a asistent pedagoga. V pěti letech byl zapsán do Jedličkova ústavu a škol v Praze. Maminka hledala bezbariérovou školu a bála se šikany na běžné ZŠ. Chlapec však nebyl na školní docházku plně zralý. Speciální pedagožka s ním 4 měsíce trénovala testy HYPO. Zlepšil se a byl přijat do první třídy bez odkladu školní docházky. Ve třídě byl jeden speciální pedagog a asistent pedagoga. Učení mu šlo průměrně, obtíže měl s českým jazykem a matematikou. Chlapci byla diagnostikována dyslexie a dysortografie.

Chlapec v roce 2018 zemřel. Dostal zápal plic, v nemocnici musel být intubován a dva týdny byl v umělém spánku. Když ho pak lékaři probudili, byl schopný dýchat jen s kyslíkovou maskou. Odmítl tracheostomii, rodičům řekl, že již chce umřít. Několik dní na to zemřel.

4.4 Závěry z šetření

Opožděný vývoj řeči

Opožděný vývoj řeči se objevil u šesti ze sedmi chlapců. Vývoj v pedřečovém období byl u všech dětí v normě a bez obtíží. Shodně poté došlo u pěti chlapců na nějaký čas k zastavení vývoje. Matka chlapce T. uvádí: „*Pak se to ale začalo kazit a stagnovat, asi do těch dvou, tří let.*“ Stejnou zkušenost má i matka chlapce Š. „*Pak jak kdyby se to trošku seklo.*“ Matka chlapce K. řekla: „*My jsme byli šťastný, že vůbec řekl nějaké slovo, třeba dvě slabiky nebo tři, to jsme byli, jakože wow.*“ U jednoho chlapce, došlo k opoždění vývoje řeči, ale nebylo přítomno zastavení tohoto vývoje.

Pět z šesti matek chlapců s opožděným vývojem řeči se shodlo, že děti často nemluvíly vůbec nebo pouze několika slabikami, a spíše ukazovaly. Matka chlapce M. uvádí: „*To, co měl, tak byla vada řeči, ve smyslu on nemluvil.*“ Matka chlapce D.: „*Tím, jak dlouho nemluvil, tak si myslím, že jo, že víc ukazoval ze začátku.*“ Matka chlapce Š.: „*Ale fakt jako to období, to už jsem kolikrát byla i zoufalá, když on prostě přišel a furt jedním tím prstem ukazoval.*“ Matka chlapce K.: „*Uměl vás chytout za ruku a přitáhnout si vás kam chtěl a vlízt si do náruče, aby si ukázal, že tohle chci podat.*“ Tito chlapci často výrazně komolili slova, případně si vymýšleli vlastní. Matka chlapce D. uvedla: „*Neříkal správný slova, ani podobný, říkal úplně jiný*“. V případě, že jim nikdo nerozuměl, tak se vztekali nebo plakali. Matka chlapce T.: „*Kolikrát právě, že tam byl i ten vztek, že nemohl, že prostě jsme mu nerozuměli, taková ta frustrace.*“ Matka Š.: „*Ono třeba něco nešlo, a on třeba neuměl říct, mně to nejde, a on prostě sedl a brečel.*“ Matka M.: „*On byl opravdu vnitřně vzteklý.*“

Rozdíl mezi verbální a neverbální komunikací

Neverbální komunikace byla u všech sedmi chlapců v normě. Pouze u jednoho chlapce byla verbální i neverbální komunikace na stejné úrovni. U šesti chlapců byla neverbální řeč na vyšší úrovni než verbální. Tento rozdíl se nejvíc projevoval v předškolním věku. Matka chlapce J. uvedla: „*Já myslím, že celkově on je na tom líp jako v tý neverbální komunikaci.*“ Stejně tak matka chlapce K. řekla: „*To mi přijde, že tady tou neverbální jako strašně komunikoval.*“

Čtyři chlapci ze sedmi mají malý mluvní apetit, stydí se a pokud můžou, odpovídají jednoslovně, případně krátkými větami. Pouze jeden mluví rád a hodně. Maminka chlapce Š. uvádí: „*Co potřebuje tak si řekne, ale řekla bych že to bere tak jako ve zkratce.*“ Dále doplňuje: „*On to ví, ale on se nepřihlásí.*“ Stejně popisuje matka chlapce K.: „*Přijde mu to jako zbytečný, říkat moc slov, jako řekne je, protože ví, že musí.*“ Matka chlapce H.: „*Když potřeboval, tak to řek, nebo to, ale nebylo to, aby přišel ze školky a povídal nám tady hodinu o tom, co dělali ve školce, to ne spíš jsem se musela ptát já.*“

Tři chlapci měli také obtíže s chápáním a vykonáním slovních instrukcí, pokud jich bylo vysloveno více najednou. Matka chlapce T.: „*On tak jako přemýšlí a neví, co tím myslím.*“ Matka chlapce K.: „*Strašně dlouho mi přijde, že trvá, než pochopí, co se po něm chce.*“

Matka chlapce D.: *„Hodně se mi zdá, že jako neudrží myšlenku, teď už jsem se to naučila, nesmím mu dát tři věci na jednou, protože udělá tu první, a pak už si hraje zase dál.“*

Výchovně-vzdělávací proces

Šest chlapců ze sedmi chodilo do běžné MŠ, jeden navštěvoval MŠ speciální. Jeden chlapec má v běžné MŠ upravené prostředí z důvodu nedostatečné verbální komunikace. Povinnou školní docházku plní či plnilo pět dětí. Dva chlapci nechodí do běžné ZŠ, tři ano, ale mají či měli asistentku pedagoga.

Tři chlapci z pěti mají kvůli narušené komunikační schopnosti v základní škole obtíže. Chlapec K. i chlapec Š. mluví na paní učitelky často jednoslovně, nebo mlčí a nevyjadřují se. Matka chlapce K. uvedla: *„Dodneška s tím máme problémy, hlavně teda paní učitelka.“* Matka chlapce Š. řekla: *„On třeba přišel za učitelkou a říká pití.“* Chlapec D. není ústně zkoušen, protože odmítá mluvit před celou třídou, maminka dodává: *„Ona ho ústně ani asi nezkouší, jediný, co musí je básnička, a to teda nějak řekne.“* Ovšem u nikoho z chlapců se neprojevíly z důvodu řeči závažné obtíže ve vzdělávání.

Logopedická intervence

Logopedická intervence probíhala u všech sedmi chlapců. U chlapce H. pouze z důvodu dyslálie, neboť mluvil nesrozumitelně. Maminka H. k tomu řekla: *„Ze začátku to vůbec nešlo, to si pamatuju, že vůbec, že z toho byla potom i nešťastná. A pak se to najednou rozjelo.“* Šest chlapců chodilo na logopedii z důvodu opožděného vývoje řeči, který se u některých později zmínil v dyslálii. U jednoho chlapce se zároveň projevila koktavost. Tři chlapci na logopedii docházejí stále. U třech dětí i po ukončení logopedické intervence pokračuje dyslálie, konkrétně rotacismus.

Matky se shodují, že rozvoj řeči byl i přes logopedickou intervenci postupný a pomalý. Matka chlapce K.: *„Strašně pomalými krůčky jsme se zlepšovali.“* Matka chlapce M.: *„Ono to šlo pomaličku.“* I přesto platí shoda také v přínosnosti logopedické péče. Matka chlapce Š. uvádí: *„Sama jsem se divila, jak oni ti logopedi na ty děti jdou fakt jako chytře.“* Matka chlapce K.: *„Mě přijde, že oni tam za tu hodinu udělali víc než já s ním tady za týden.“* Stejně pozitivně to komentuje i matka chlapce H.: *„Ale my jsme tady měli skvělou logopedku, paní*

učitelku ze základní školy, tak se mu věnovala a všechno z něj vydřela. “ I matka chlapce T.: „Měla výborný postřehy, nápady a spousta věcí se nám osvědčila. “

Doba začátku logopedické intervence byla různá, dva chlapci začali docházet na logopedii již ve 3 letech, dva ve 4 letech, tři v 5 letech. Stejně tak byla různá délka logopedické intervence od 2 do 5 let. Logopedi se v rámci intervence zaměřovali zejména na zlepšení verbálního projevu, posilování orofaciálních svalů a korekci jednotlivých hlásek. Někteří se pokoušeli v době, kdy u chlapce chyběla verbální řeč o komunikaci s pomocí obrázků. Matka T.: *„Nějaké ty triky na něj zkouší a pak to zkoušíme doma, třeba teď to bylo prostřednictvím obrázků. “*

Ovlivnění života narušenou komunikační schopností

Narušená komunikační schopnost ovlivňuje momentálně život pěti dětí. Pouze u jednoho chlapce je toto ovlivnění výrazně, tomuto chlapci jsou teprve 4 roky, je tedy možné, že dojde k vyrovnání vývoje řeči. Momentálně ovšem chlapec T. verbálně prakticky nekomunikuje, umí přibližně deset slov, jeho matka uvedla: *„Jedno období říkal mama, tata, lala a pak třeba za půl roku tohle zapomněl a přidal si jiný slova a už neřekl, to, co předtím. “*

U jednoho chlapce se objevila porucha příjmu potravy, která měla za následek nutnost měkké, případně mixované stravy. Ovšem s vyšším věkem došlo ke zlepšení a vymizení této poruchy.

U čtyř chlapců ovlivňuje narušená komunikační schopnost jejich život pouze okrajově. Chlapec J. má obtíže někdy vyjádřit svou myšlenku, jeho matka uvedla: *„Jako chvílku mu trvá, než se mu to spojí, že on třeba řekne mami, a teď jako mlčí, co je broučku, mami, člověk to musí brát tak, že on skládá tu větu jako. “* Matka chlapce K. na otázku, zda je syn na stejné řečové úrovni jako vrstevníci odpovídá: *„To asi jako nikdy nebude. “*

5 Závěr

Svalové dystrofie se řadí mezi vzácná, ale velmi závažná, genetická onemocnění. V bakalářské práci byly zmíněny pouze některé druhy, neboť se jedná o velmi heterogenní skupinu nemocí. Zvláštní pozornost je věnována Duchennově svalové dystrofii, která se až na výjimky vyskytuje pouze u chlapců, protože komunikační schopnost osob s touto dystrofií může být narušena, a to nejčastěji opožděným vývojem řeči.

Provedenými rozhovory s matkami sedmi chlapců s diagnózou DMD a analýzou jejich lékařské dokumentace bylo zjištěno, že všichni docházeli určitý čas svého dětství k logopedovi. U šesti ze sedmi chlapců byl přítomen opožděný vývoj řeči. Nápadné podobnosti byly zejména v zastavení řečového vývoje okolo jednoho roku, i přestože předřečové období probíhalo v normě. Většina chlapců nebyla v této době schopna verbální komunikace, případně používala jednoslovná vyjádření pomocí zkomolených či vymyšlených slov. Často si pomáhali neverbální komunikací a ukazováním na věci, které chtěli. Když se vývoj řeči ustálil, byla obvykle diagnostikována dyslálie.

Narušená komunikační schopnost nyní ovlivňuje život čtyř chlapců, ovšem pouze u jednoho chlapce výrazně. U většiny dětí došlo s vyšším věkem, i díky logopedické intervenci, k nápravě řeči. Chlapci však zůstávají stydliví, mají malý mluvní apetit, případně může přetrvávat rotacismus. Obtíže se mohou objevit i během výuky v základní škole, někteří chlapci odmítají mluvit před třídou nahlas, případně se nedokáží správně slovně vyjádřit a potřebují pomoc učitelky. A to zejména, když něco nezvládají, ale neumí se dostatečně rychle a přesně slovně vyjádřit.

Toto zjištění odpovídá zahraničním výzkumům i odborným publikacím vydaným v České republice, které jako jednu z nejčastějších přidružených obtíží uvádí právě narušenou komunikační schopnost, a to zejména opožděný vývoj řeči. Opožděný vývoj řeči se obvykle vyrovná, avšak určité narušení komunikační schopnosti přetrvává, což se potvrdilo i ve výzkumném šetření této práce. Stejně tak odpovídá ostatním výzkumům i zjištění, že chlapci zaostávají zejména v expresi řeči a nikoli příliš v percepci. (Aartsma-Rus, 2019; Millichap, 2007; Opatřilová, 2011, Zlatý standard péče o děti s DMD/BMD, 2007)

Jedná se o kvalitativní výzkum s nízkým počtem respondentů, proto z něj nelze vyvozovat obecnou platnost. Tato práce je pouze vzhled do dané problematiky, který může na toto téma upozornit. Přínos má ovšem jak v teoretické, tak praktické oblasti. Posloužit může zejména rodičům dětí s DMD, případně lidem hledajícím informace o komunikačních schopnostech osob s Duchennovou svalovou dystrofií. A to jak logopedům, mající v péči takové dítě, tak i ostatním lékařským pracovníkům či pedagogům. Zejména učitelům, kteří dítě učí, neboť je nutné, na narušenou komunikační schopnost dítěte brát zřetel při výuce a výchově.

6 Seznam použitých zdrojů

AMBLER, Z. Myotonická dystrofie. *Neurol. praxi*. Olomouc: Solen, 2004, 3, 142-145, ISSN 1213-1814.

BEDNAŘÍK, J. (ed). *Nemoci kosterního svalstva*. Praha: Triton, 2001. ISBN 80-7254-187-0.

BEDNAŘÍK, J. Svalové dystrofie. *Neurol. praxi*. Olomouc: Solen, 2004, 5(3), 137-141, ISSN 1213-1814.

BYTEŠNÍKOVÁ, I. *Komunikace dětí předškolního věku*. Praha: Grada, 2012. ISBN 978-80-247-3008-0.

HÁJKOVÁ, V. a I. STRNADOVÁ (ed). *Zředený život: léčebné, psychosociální a vzdělávací aspekty progresivních onemocnění*. Praha: Somatopedická společnost, 2011. ISBN 978-80-904464-1-0.

HENDL, J. *Kvalitativní výzkum: základní teorie, metody a aplikace*. Praha: Portál, 2016. ISBN 978-80-262-0982-9.

KEJKLÍČKOVÁ, I. *Logopedie v ošetrovatelské praxi*. Praha: Grada, 2011. ISBN 978-80-247-2835-3.

KEJKLÍČKOVÁ, I. *Vady řeči u dětí*. Praha: Grada, 2016. ISBN 978-80-247-3941-0.

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

KORDÍKOVÁ, A. *Rodina s dítětem s Duchenne-Becker muskulární dystrofií (DMD/BMD)*. Praha, 2015. Diplomová práce. Univerzita Jana Amose Komenského Praha. Pedagogická fakulta.

KUTÁLKOVÁ, D. *Vývoj dětské řeči krok za krokem*. Praha: Grada, 2010. ISBN 978-80-247-3080-6.

LECHTA, V. (ed). *Diagnostika narušené komunikační schopnosti*. Praha: Portál, 2003. ISBN 80-7178-801-5.

LECHTA, V. *Symptomatické poruchy řeči u dětí*. Praha: Portál, 2011. ISBN 978-80-7367-977-4.

LECHTA, V. (ed). *Terapie narušené komunikační schopnosti*. Praha: Portál, 2011. ISBN 978-80-7367-901-9.

LECHTA, V. a Z. CSÉFALVAY (ed). *Diagnostika narušené komunikační schopnosti u dospělých*. Praha: Portál, 2013. ISBN 978-80-262-0364-3.

MAŘÍKOVÁ, T. (ed). *Neurogenetika svalových dystrofií a kongenitálních myopatií*. Praha: Maxdorf, 2004. ISBN 80-7345-015-1.

MAZANEC, R.; P. SEEMAN a E. SEEMANOVÁ. Okulofaryngeální muskulární dystrofie v populaci České republiky. *Cesk Slov Neurol N*. Praha: Česká lékařská společnost J. E. Purkyně, 2013, **76/109**(6), 717-722. ISSN 1210-7859.

MRÁZOVÁ, L. Duchennova svalová dystrofie – patogeneze, klinický obraz, diagnostika, aktuální možnosti terapie. *Neurologia*. Bratislava: SAMEDI, 2016, **11**(1), 13-15. ISSN 1336-8621.

NEUBAUER, K. a S. DOBIAS. *Neurogenně podmíněné poruchy řečové komunikace a dysfagie*. Hradec Králové: Gaudeamus, 2014. ISBN 978-80-7435-518-9.

NEUBAUER, K. (ed.). *Kompendium klinické logopedie: diagnostika a terapie poruch komunikace*. Praha: Portál, 2018. ISBN 978-80-262-1390-1.

OPATŘILOVÁ, D. a P. HUTTOVÁ. Progresivní svalová dystrofie Duchenneova typu – DMD. *Speciální pedagogika*. Praha: Pedagogická fakulta Univerzity Karlovy, 2009, **19**(3), 196-209. ISSN 1211-2720.

SOUČEK, O. Výskyt, prevence a léčba fraktur a snížené kostní denzity u chlapců s Duchennovou muskulární dystrofií. *Neurol. praxi*. Olomouc: Solen, 2014, **15**(4), 207-209. ISSN 1213-1814.

ŠAROUNOVÁ, J. (ed). *Metody alternativní a augmentativní komunikace*. Praha: Portál, 2014. ISBN 978-80-262-0716-0.

ŠKODOVÁ, E. a I. JEDLIČKA (ed). *Klinická logopedie*. Praha: Portál, 2007. ISBN 978-80-7367-340-6.

ŠONKA, K a J. SLONKOVÁ. Spánková apnoe dospělého věku. *Cesk Slov Neurol N*. Praha: Česká lékařská společnost J. E. Purkyně, 2008, **71/104**(6), 643-656. ISSN 1210-7859.

VAJSAR, J. a J. KRAUS. Kongenitální svalové dystrofie. *Neurol. praxi*. Olomouc: Solen, 2012, **13**(4), 195-197. ISSN 1213-1814.

VÍTKOVÁ, M. *Somatopedické aspekty*. Brno: Paido, 2006. ISBN 80-7315-134-0.

VOHÁŇKA, S. Pokroky v léčbě hereditárních svalových chorob. *Neurol. praxi*. Olomouc: Solen, 2011, **12**(3), 191-195. ISSN 1213-1814.

VOHÁŇKA, S. Zvýšená hladina kreatinkinázy. *Interní Med.* Olomouc: Solen, 2012, **14**(8 a 9), 322-326, ISSN 1212-7299.

VOHÁŇKA, S. Myotonická dystrofie – jednota v různosti. *Cesk Slov Neurol N.* Praha: Česká lékařská společnost J. E. Purkyně, 2017, **80/113**(3), 255-265, ISSN 1210-7859.

VYBÍRAL, Z. *Psychologie komunikace*. Praha: Portál, 2009. ISBN 978-80-7367-387-1.

Diagnostika a léčba svalové dystrofie typu Duchenne: příručka pro rodiny. Broumov: Parent Project, 2011. ISBN 978-80-254-9416-5.

Zlatý standard péče o pacienty s DMD/BMD. Vrchlabí: Parent Project, 2007. ISBN 978-80-254-0433-1.

Internetové zdroje

AARTSMA-RUS, A. (ed) Evidence-Based Consensus and Systematic Review on Reducing the Time to Diagnosis of Duchenne Muscular Dystrophy. *The Journal of Pediatrics*. Philadelphia: Elsevier [online], 2019, **204**, 305-313, ISSN 0022-3476. [cit. 02.03.2019] Dostupné z: [https://www.jpeds.com/article/S0022-3476\(18\)31550-6/pdf](https://www.jpeds.com/article/S0022-3476(18)31550-6/pdf)

LIM, K. R.; R. MARUYAMA a T. YOKOTA. Eteplirsén in treatment of Duchenne muscular dystrophy. *Drug Des Devel Ther.* Macclesfield: Dove Medical Press [online], 2017, **11**, 533-545, ISSN 1177-8881. [cit. 22.02.2019] Dostupné z: <https://www.dovepress.com/eteplirsén-in-the-treatment-of-duchenne-muscular-dystrophy-peer-reviewed-fulltext-article-DDDT>

MILLICHAP, J. G. Language Delay in Duchenne's Muscular Dystrophy. *Pediatric Neurology Briefs*. Chicago: Pediatric Neurology Briefs Publishers [online], 2007, **21**(6), 41-42, ISSN 2166-6482. [cit. 03.01.2019] Dostupné z: <http://doi.org/10.15844/pedneurbriefs-21-6-1>

Národní strategie pro vzácná onemocnění na léta 2010-2020 [online], ze 14.6.2010. Ministerstvo zdravotnictví ČR. [cit. 18.01.2019] Dostupné z: <https://www.slg.cz/2011/narodni-strategie-pro-vzacna-onemocneni>

PTC Therapeutics. *DMD – Ataluren (Translarna™)*. [online] [cit. 20.02.2019] Dostupné z: <https://www.ptcbio.com/en/pipeline/ataluren-translarna/>

Translarna (ataluren): Přehled pro přípravek Translarna a proč byl přípravek registrován v EU [online], ze 4. 9. 2014. Evropská léková agentura. [cit. 20.02.2019] Dostupné z: https://www.ema.europa.eu/en/documents/overview/translarna-epar-medicine-overview_cs.pdf