

Abstrakt

Diplomová práce se zabývá rodinou dítěte s Kabuki syndromem. První kapitola se věnuje samotným syndromem, diagnózou, klinickými příznaky a kognitivními funkcemi. Druhá kapitola popisuje rodinu se vzácným onemocněním, rodinu v kontextu historie a jakými fázemi rodina dítěte se vzácným onemocněním prochází. Další kapitola pojednává o podpoře rodiny se vzácným onemocněním, také obsahuje pojem neziskové organizace a spolku. Praktická část zkoumá rodinu jedince s Kabuki syndromem, obsahuje rozhovor s členem rodiny. Výzkumná část je doplněná případovou studií.