

Univerzita Karlova
Pedagogická fakulta
Katedra speciální pedagogiky

BAKALÁŘSKÁ PRÁCE

Vliv syndromu fragilního chromozomu X na život sourozence

The influence of fragile X syndrome on sibling's life

Klára Vychodilová

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

Studijní program: Speciální pedagogika

Studijní obor: Speciální pedagogika

Prohlášení

Odevzdáním této bakalářské práce na téma *Vliv syndromu fragilního chromozomu X na život sourozence* potvrzuji, že jsem ji vypracovala pod vedením vedoucího práce samostatně za použití v práci uvedených pramenů a literatury. Dále potvrzuji, že tato práce nebyla využita k získání jiného nebo stejného titulu.

V Praze dne 2024

Klára Vychodilová

Poděkování

Na tomto místě bych ráda poděkovala vedoucí práce PaedDr. Jaroslavě Zemkové, Ph.D. za vstřícnost a cenné rady, které mi při zpracování mé bakalářské práce poskytla. Dále děkuji také respondentce za spolupráci a její upřímnost a ochotu při sdílení soukromých vzpomínek a informací. V neposlední řadě bych chtěla poděkovat své rodině, která mě v mém studiu velmi podporuje.

ABSTRAKT

Tato bakalářská práce se věnuje syndromu fragilního chromozomu X a jeho vlivu na život sourozence. Práce je rozdělena do tří hlavních kapitol, z čehož první dvě se věnují teoretickému pojetí tématu. V první kapitole je vymezen pojem mentální postižení, jeho etiologie a klasifikace. Dále je zde podrobně popsán samotný syndrom fragilního chromozomu X. Ve druhé kapitole je podrobně popsána charakteristika dospělého člověka s mentálním postižením a vymezena problematika rodiny a sourozenců tohoto jedince. V těchto částech je čerpáno z odborné literatury a elektronických informačních zdrojů. Třetí kapitola této práce je tvořena výzkumným šetřením, a to konkrétně případovou studií sestry bratra s mentálním postižením, kterému byl až v dospělosti diagnostikován syndrom fragilního chromozomu X. Hlavním cílem práce bylo zmapovat život této sestry a zjistit tak, jaký na něj mělo mentální postižení vliv, obzvláště tento syndrom. Stanovené výzkumné otázky se věnují tomu, jak sestra tento syndrom vnímala v dětství a jak ho vnímá v současnosti. Dále pak jeho vlivu na její budoucí život a v neposlední řadě také tomu, jestli v životě sestry nastaly nějaké kritické momenty způsobené vlivem právě tohoto syndromu. K získání těchto informací bylo využito narativního rozhovoru. Výsledky tohoto výzkumného šetření jsou uvedeny v diskuzi, kde je zodpovězeno na již zmíněné výzkumné otázky.

KLÍČOVÁ SLOVA

syndrom fragilního chromozomu X, mentální postižení, sourozenci, rodina

ABSTRACT

This bachelor's thesis is devoted to fragile X syndrome and its influence on a sibling's life. The thesis is divided into three main chapters, the first two are devoted to the theoretical concept of the topic. The first chapter defines the concept of intellectual disability, its aetiology and classification. Furthermore, the fragile X syndrome itself is described in detail. The characteristics of an adult with an intellectual disability are described in the second chapter, where the issues of the individual's family and siblings are also defined. These theoretical chapters are based on professional literature and electronic information sources. The third chapter of this thesis consists of a research investigation, specifically a case study of the sister of a brother with an intellectual disability, who was diagnosed with fragile X syndrome in adulthood. The main aim of the thesis was to map the life of this sister and also to find out how her life was impacted by the mental disability and especially this syndrome. The research questions are addressed on how this sister perceived the syndrome in childhood and how she perceives it now. Also, its influence on her future life and finally whether there were any critical moments in her life caused by the influence of this syndrome. A narrative interview was used to obtain these informations. The results of this research investigation are presented in the discussion where the research questions already mentioned are answered.

KEYWORDS

fragile X syndrome, mental disability, siblings, family

Obsah

Úvod.....	7
1 Mentální postižení.....	8
1.1 Terminologie mentálního postižení.....	8
1.2 Etiologie mentálního postižení.....	9
1.3 Klasifikace mentálního postižení.....	11
1.3.1 Lehká mentální retardace.....	11
1.3.2 Střední mentální retardace.....	12
1.3.3 Těžká mentální retardace.....	13
1.3.4 Hluboká mentální retardace.....	13
1.3.5 Jiná mentální retardace.....	14
1.3.6 Neurčená mentální retardace.....	14
1.3.7 Další dělení.....	14
1.4 Syndrom fragilního chromozomu X.....	15
2 Dospělý jedinec se syndromem fragilního chromozomu X.....	19
2.1 Charakteristika dospělého jedince se syndromem fragilního chromozomu X.....	19
2.1.1 Myšlení.....	19
2.1.2 Řeč.....	20
2.1.3 Učení.....	20
2.1.4 Emoce a motivace.....	20
2.1.5 Chování.....	21
2.1.6 Osobnost.....	21
2.1.7 Komunikace a sociální vztahy.....	22
2.2 Rodina jedince se syndromem fragilního chromozomu X.....	22
2.2.1 Rodiče jedince se syndromem fragilního chromozomu X.....	22

2.2.2	Sourozenci jedince se syndromem fragilního chromozomu X	25
3	Syndrom fragilního chromozomu X z pohledu sourozence	29
3.1	Metodologie výzkumného šetření	29
3.1.1	Výzkumný problém	29
3.1.2	Cíl výzkumného šetření	29
3.1.3	Výzkumný soubor a kritéria jeho výběru.....	29
3.1.4	Výzkumné metody.....	30
3.2	Vlastní výzkumné šetření.....	31
3.2.1	Stanovení diagnózy.....	31
3.2.2	Přístup rodičů.....	36
3.2.3	Vztahy mezi sourozenci	38
3.2.4	Rodinný život	40
3.2.5	Vztahy se širší rodinou.....	44
3.2.6	Budoucnost.....	46
3.3	Diskuze	49
	Závěr	56
	Seznam použitých informačních zdrojů.....	58
	Seznam příloh.....	60

Úvod

Narození dítěte s postižením do rodiny přinese velkou zátěž a rodiče musí zvládnout několik nelehkých překážek. Objevují se pocity viny, stres a bezmoc. Zvláště když se dítě zpočátku jeví zdravé a náznaky nějakého postižení se objeví až v průběhu jeho vývoje. Diagnostika leckdy trvá velmi dlouho, a to s sebou nese ještě větší zátěž. Nemalou roli v této situaci hrají i sourozenci tohoto dítěte, kteří mohou být touto novou situací v rodině také značně ovlivněni.

Tato bakalářská práce s názvem *Vliv syndromu fragilního chromozomu X na život sourozence* se zabývá životem sourozence a tím, jak syndrom fragilního chromozomu X může ovlivnit jeho život. Cílem práce je zmapovat život tohoto sourozence a zjistit tak, jak tento syndrom ovlivnil jeho běžný život. Konkrétně se jedná o život sestry, která vyrůstala s o dva a půl roku mladším bratrem, u kterého bylo před nástupem do základní školy zjištěno mentální postižení a až v jeho dospělosti mu byl diagnostikován syndrom fragilního chromozomu X, na který byla zjištěna genetická zátěž v rodině.

Teoretická část práce je rozdělena do dvou kapitol. První kapitola pojednává o mentálním postižení, o jeho terminologii, etiologii, klasifikaci a také podrobně o samotném syndromu fragilního chromozomu X. Druhá kapitola se věnuje charakteristikám dospělého člověka s mentálním postižením a problematice jeho rodiny a také sourozenců.

Třetí kapitolu práce tvoří výzkumné šetření. Na jeho začátku byl stanoven výzkumný problém, cíl výzkumného šetření, výzkumný soubor a výzkumné metody. Samotné výzkumné šetření je tvořeno případovou studií sourozence. K získání informací bylo využito narativního rozhovoru, k němuž byla vytvořena osnova témat, která byla předmětem rozhovorů s respondentkou. Tato témata byla také využita ke zpracování samotné případové studie. K tomuto výzkumnému šetření byly stanoveny výzkumné otázky, které se týkaly hlavně toho, jak sestra vnímala toto postižení v dětství a jak ho vnímá v současné době. Dále také toho, jak pravděpodobně ovlivní její budoucí život nebo jestli v jejím životě nastaly nějaké kritické momenty vlivem tohoto syndromu. Na tyto otázky je zodpovězeno v poslední části práce, tedy diskuzi. Tyto poznatky byly také srovnány s poznatky z teoretické části práce.

1 Mentální postižení

Psychopedie je jedním z oborů speciální pedagogiky, je to obor humanitní a společenský. Jeho název pochází z řeckých slov psyché (= duše) a paideia (= výchova), toto pojmenování je ale ryze české a v zahraničí se spíše setkáme s pojmem speciální pedagogika osob s mentálním postižením. Černá a kol. (2015, s. 9) vymezují psychopedii jako „*nauku o zákonitostech rozvoje, výchovy a vzdělávání osob s mentálním postižením.*” K získávání svých poznatků využívá spolupráce s dalšími vědními obory, a to zejména s vědami biologickými, lékařskými a psychologickými. Dále úzce souvisí s filozofií a sociologií. Své poznatky získává i z dalších speciálně pedagogických disciplín (zvláště z etopedie, somatopedie, logopedie). (Černá a kol., 2015)

1.1 Terminologie mentálního postižení

Slabomyslnost, mentální nebo duševní zaostalost, mentální defektnost, rozumová či duševní vada a další. To jsou dříve používané termíny, které nacházíme i v odborné literatuře, k označení mentální retardace. Postupem času bylo ale od těchto termínů upuštěno, především kvůli tomu, že se u nich objevil hanlivý nebo neuctivý podtext. V současné době se používají spíše termíny jedinec s mentálním postižením nebo jedinec s mentální retardací. Tato označení vyjadřují primárně to, že tyto jedince vnímáme nejprve jako osoby a až potom poukazujeme na jejich postižení. (Černá a kol., 2015) Valenta (2018) v současné době považuje i pojem mentální retardace za společensky nevhodný. Dále uvádí, že změkčení tohoto termínu na termín mentální postižení je podle západních zemí nedostatečný. Doporučuje se tedy nahradit ho pojmem „*intellectual disability*” (intelektové postižení).

Terminologie je v této oblasti nejednotná a často nesprávně užívaná. Definice pro mentální postižení jsou různé a neexistuje jedna všeobecně používaná. Některé jsou velmi stručné, některé naopak velmi obsáhlé a zahrnují se v nich i klasifikace nebo symptomatologie. (Černá a kol., 2015)

Termíny mentální retardace a mentální postižení se často používají jako synonyma. Bazalová (2014, s. 13) uvádí, že „*termín mentální retardace znamená opožděnost mentálního, rozumového vývoje. Označení retardace nese v naší společnosti poněkud*

hanlivý nádech. Za vhodnější považují termín mentální postižení.” Dále doporučuje používat termín mentální retardace, pouze v okamžiku, kdy mluvíme o označení onemocnění podle Mezinárodní klasifikace nemocí.

Mentální retardace je podle Vágnerové (2004, s. 289) „*souhrnné označení vrozeného postižení rozumových schopností, které se projeví neschopností porozumět svému okolí a v požadované míře se mu přizpůsobit.*”

Mezinárodní klasifikace nemocí definuje mentální retardaci jako „*stav zastaveného nebo neúplného duševního vývoje, který je charakterizován zvláště porušením dovedností, projevujícím se během vývojového období, postihujícím všechny složky inteligence, to je poznávací, řečové, motorické a sociální schopnosti. Retardace se může vyskytnout bez nebo současně s jinými somatickými nebo duševními poruchami.* (MKN-10, 2023)

Podle Valenty (2018, s. 34) lze mentální retardaci „*vymezit jako vývojovou poruchu rozumových schopností demonstrující se především snížením kognitivních, řečových, pohybových a sociálních schopností s prenatální, perinatální i časně postnatální etiologií, která oslabuje adaptační schopnosti jedince.*” Valenta (2018, s. 34) také dále vymezuje termín oslabení kognitivního výkonu, což „*je takové snížení výkonnosti, které ještě není na úrovni mentálního postižení (mentální retardace), ale přesto znevýhodňuje především při vzdělávání a indikuje podpůrná opatření edukativního (popř. psychosociálního) charakteru.*” V současnosti se tento termín používá v souvislosti s žáky, kteří nejsou schopni zvládat nároky běžné základní školy. (Valenta, 2018)

1.2 Etiologie mentálního postižení

Pokud se rodičům narodí dítě s postižením, hledají vždy odpověď na to, proč k této skutečnosti došlo. Žádají o jednoznačné vysvětlení a hledají jakéhosi viníka, který toto postižení způsobil. To ale není vždy lehké, někdy jsou příčiny velmi komplikované a různorodé a někdy jsou dokonce i úplně neobjasněné. (Švarcová, 2011; Bazalová, 2014)

V literatuře můžeme najít různá dělení příčin mentálního postižení. Švarcová (2011) dělí příčiny na **endogenní** (vnitřní) a **exogenní** (vnější). O vnitřních příčinách můžeme hovořit také jako o genetických příčinách. Ty jsou totiž zapříčiněny přenosem genetických informací, které jsou zakódovány v pohlavních buňkách. Jejich spojením vzniká plod, který

je tímto ovlivněn. Vnější faktory mohou zapříčinit mentální retardaci v období od početí až do raného dětství. Tyto činitele mohou a nemusí být hlavní příčinou, mohou také být i jakýmsi spouštěčem projevů mentálního postižení. Bartoňová, Bazalová a Pipeková (2007) řadí mezi tyto činitele například poškození oplozeného vajíčka, infekci embrya nebo plodu a také nemoci nebo úrazy v dětství atd. Toto dělení uvádí i Valenta a Müller (2018) a dodávají, že můžeme hovořit i o postižení vrozeném a získaném.

Nejčastěji se můžeme setkat s dělením příčin podle doby vzniku na prenatální, perinatální a postnatální. Valenta a Müller (2018) uvádějí, že tyto vlivy se navzájem překrývají a mnoho z nich zůstane úplně skryto.

V **prenatálním období** (tj. období před porodem) se nejvíce projevují dědičné faktory. Řadíme sem především geneticky podmíněné poruchy, a to hlavně poruchy metabolické (např. fenylketonurie, galaktosémie). Další významnou skupinou jsou specifické genetické poruchy, které jsou způsobeny změnou počtu chromozomů, narušením struktury chromozomů nebo genovou mutací (Downův syndrom, syndrom fragilního chromozomu X a další). Významným faktorem v prenatálním období jsou infekční onemocnění matky. Těmito onemocněními jsou například zarděnky, neštovice, syfilis, HIV a toxoplazmóza. Dále může plod ovlivnit rentgenové záření, nevhodné léky, drogy a alkohol, anémie, nedonošenost atd. (Černá a kol., 2015; Valenta, Müller, 2018)

V **perinatálním období** (tj. období těsně před porodem, během porodu a těsně po porodu) může být příčinou mechanické poškození mozku, nedostatek kyslíku, nízká porodní hmotnost, nedonošenost, ale také novorozenecká žloutenka. (Valenta, Müller, 2018)

V období po porodu, tedy v **postnatálním období**, může být významným faktorem encefalitida, meningitida, mechanické porušení centrální nervové soustavy, podvýživa, nádorová onemocnění, ale i dlouhodobé neuspokojování základních potřeb. (Černá a kol., 2015; Valenta, Müller, 2018)

Nelze vždy u každého člověka jednoznačně říci, jestli se na jeho postižení podílejí pouze biologické (dědičné) faktory nebo dochází i k prolínání s faktory sociálními. Prostředí a výchova má totiž při utváření osobnosti člověka značný význam. (Švarcová, 2011; Černá a kol., 2015)

1.3 Klasifikace mentálního postižení

Současně nejpoužívanější a nejznámější je klasifikace mentální retardace podle 10. revize Mezinárodní klasifikace nemocí vydaná Světovou zdravotnickou organizací. Ta dělí mentální retardaci podle rozmezí inteligenčního kvocientu do šesti kategorií.

Švarcová (2011) uvádí, že mentální retardace se vyznačuje snížením úrovně rozumových schopností, tj. inteligence. Inteligence je chápána jako schopnost myslet a učit se ze zkušeností a ty následně využívat k řešení nových situací. K vyjádření inteligence se používá již zmíněný inteligenční kvocient (IQ). Ten je vyjádřen podílem mentálního a biologického věku.

Syndrom fragilního chromozomu X, který je podrobněji popsán v následující podkapitole, se může vyznačovat lehkou, střední, těžkou i hlubokou mentální retardací. (Pačesová, 1994)

1.3.1 Lehká mentální retardace (IQ 50-69)

Největší skupinu osob s mentálním postižením tvoří osoby s lehkou mentální retardací. U těchto osob hraje roli především dědičnost, ale také nepodnětné prostředí. V batolecím věku není opožděný psychomotorický vývoj tolik nápadný. Odchytky se objevují spíše v předškolním věku. Dítě má například opožděný vývoj řeči, malou slovní zásobu, mohou se objevovat také vady řeči. Hra je velmi stereotypní, dítě není příliš zvědavé a podobně. (Švarcová, 2011; Bazalová, 2014)

Nejvíce těchto deficitů je odhaleno po nástupu do základní školy. Jedním z důvodů může být i to, že některé děti nenavštěvují předškolní zařízení. Zmiňovanými deficity může být omezená schopnost logického myšlení, slabší paměť, opožděný vývoj jemné a hrubé motoriky, labilita, impulzivita a další. Svůj význam má také v této oblasti výchova a prostředí, ve kterém je dítě vychovááno. (Bazalová, 2014)

Jedinci s lehkou mentální retardací jsou převážně schopni konverzovat, verbálně komunikovat a vhodně užívat řeč i přes její opožděný vývoj v dětství. I přes pomalejší osvojování praktických dovedností je většina z nich schopna nezávislosti v sebeobsluze. (Švarcová, 2011)

Nejčastěji se tito jedinci vzdělávají v základních školách praktických, protože mnozí z nich mají specifické obtíže ve čtení a psaní a nezvládají tak vzdělávací program v běžných základních školách. Dále se vzdělávají na odborných učilištích nebo praktických školách. (Švarcová, 2011; Bazalová, 2014)

Člověk s mentální retardací nalézá pracovní uplatnění v zaměstnání, které vyžaduje spíše praktické dovednosti než teoretické znalosti. Může se objevit také emoční a sociální nezralost. Z toho plyne obtížná přizpůsobivost tradicím, normám a očekáváním a neschopnost samostatného řešení problémů běžného života (např. získání a udržení zaměstnání nebo zajištění bydlení a zdravotní péče). (Švarcová, 2011)

U těchto jedinců se mohou objevit i přidružené obtíže jako autismus nebo jiné vývojové poruchy, epilepsie, poruchy chování a tělesná postižení. (Švarcová, 2011) Podle MKN-10 se mentální věk u dospělých osob s lehkou mentální retardací pohybuje mezi 9 až 12 lety.

1.3.2 Střední mentální retardace (IQ 35-49)

Střední mentální retardace nejčastěji vzniká z důvodu poškození centrální nervové soustavy. Nemá na ni tedy vůbec vliv dědičnost nebo nepodnětné prostředí jako je tomu u lehké mentální retardace. (Bazalová, 2014)

U těchto jedinců bývá výrazně opožděn vývoj užívání řeči a také myšlení. Slovní zásoba bývá velmi chudá, řeč je tedy poměrně jednoduchá a často gramaticky nesprávná. Díky pomalejšímu vývoji hrubé a jemné motoriky mají jedinci také obtíže s koordinací pohybů, obratností a zručností. Samostatnosti a sebeobsluže se jedinci se střední mentální retardací naučí pouze částečně, což vyžaduje pilný trénink. U dětí se může objevit nepřiměřená afekce a jen těžko dokáží samostatně řešit různé situace. (Švarcová, 2011; Bazalová, 2014)

Osoby se střední mentální retardací se vzdělávají v základní škole speciální, později v praktické škole. I přes značné limity je většina osob schopna se naučit základy trivia za předpokladu kvalifikovaného pedagogického vedení. Dále mohou díky speciálním vzdělávacím programům rozvíjet svůj potenciál k praktickým dovednostem. (Švarcová, 2011; Bazalová, 2014)

Pracovní uplatnění nalézají tito jedinci v chráněných dílnách nebo na pozicích s dohledem. Jsou schopni vykonávat jednoduché manuální práce s pečlivě strukturovanými

úkoly. Plně samostatný život ale není u většiny dospělých možný i přes schopnost fyzické aktivity, navazování kontaktů a samostatnou komunikaci. Tato skupina osob je velmi různorodá a každý jedinec má jinou úroveň senzomotorických a verbálních dovedností. Někteří se nenaučí verbálně komunikovat vůbec a používají pouze gestikulaci nebo jiné nonverbální formy komunikace. (Švarcová, 2011; Bazalová, 2014)

Často se společně objevuje například mozková obrna, epilepsie a autismus. (Bazalová, 2014) Mentální věk dospělých osob se podle MKN-10 pohybuje od 6 do 9 let. Tento stupeň mentálního postižení má i bratr respondentky zúčastněné ve výzkumném šetření této práce.

1.3.3 Těžká mentální retardace (IQ 20-34)

Těžká mentální retardace je velmi srovnatelná se střední mentální retardací. Schopnosti u těchto osob jsou ale na značně nižší úrovni. Často se vyskytují somatické vady a příznaky poškození centrální nervové soustavy. Dochází ke značnému opoždění psychomotorického vývoje, objevuje se výrazná neobratnost a koordinace pohybů vyžaduje dlouhodobý trénink. Jedinci mívají omezené psychické procesy, mohou se objevit poruchy pozornosti a komunikační schopnosti jsou minimální. Mívají obtíže ve vyjadřování se, používají jednoduchá nebo žádná slova. Spíše se dorozumívají pomocí nonverbální komunikace. Nálada bývá nestálá a objevuje se impulzivita. Díky dlouhodobému nácviku se dokáží naučit základní prvky sebeobsluhy a hygieny, jsou ale závislí na celoživotní podpoře. (Švarcová, 2011; Bazalová, 2014)

Osoby s těžkou mentální retardací se mohou vzdělávat v základní škole speciální a později v praktické škole. Žáci nejsou schopni osvojit si základy trivia, ale mohou se zdokonalovat v jiných užitečných dovednostech. Například v rozvoji komunikačních a motorických dovedností, samostatnosti atd. (Švarcová, 2011; Bazalová, 2014)

K těžké mentální retardaci bývá často přidruženo i jiné postižení. (Bazalová, 2014) U dospělých je mentální věk podle MKN-10 3 až 6 let.

1.3.4 Hluboká mentální retardace (IQ nižší než 20)

Hluboké mentální postižení je zapříčiněno celkovým poškozením organismu, který je náchylný na selhání. Děje se tak z důvodu přidružených vad srdce, plic nebo jiných orgánů. Velmi často se objevují zrakové a sluchové vady, epilepsie nebo nejtěžší formy pervazivních

vývojových poruch. Jedinci mají velmi omezenou motoriku, dělají stereotypní automatické pohyby a většina z nich je imobilní. Nedokážou sami o sebe pečovat a často bývají inkontinentní, jsou tedy závislí na neustálé pomoci a dohledu. Řeč a porozumění řeči je značně omezeno, používají pouze některé prvky neverbální komunikace (úsměv, pláč atd.). Jistými metodickými postupy můžeme motorické, komunikační, ale i jiné dovednosti rozvíjet. (Švarcová, 2011; Bazalová, 2014) MKN-10 stanovuje hranici mentálního věku dospělé osoby maximálně 3 roky.

1.3.5 Jiná mentální retardace

Tato kategorie bývá používána, pokud z nějakého důvodu nelze přesně určit jednu z výše zmíněných kategorií mentální retardace, a to z důvodu přidruženého postižení, které ztěžuje nebo neumožňuje přesnou diagnostiku. Děje se tak například u nevidomých nebo neslyšících osob, u osob s těžkými poruchami chování, osob s autismem a dalších. (Švarcová, 2011)

1.3.6 Neurčená mentální retardace

Pokud není dostatek informací na stanovení jedné z výše uvedených kategorií mentální retardace, která je ale prokazatelná, bývá použita tato kategorie. (Švarcová, 2011)

1.3.7 Další dělení

V literatuře se můžeme setkat také s následujícími pojmy vztahujícími se k mentální retardaci:

- **oligofrenie** – vrozená mentální retardace;
- **demence** – získaná mentální retardace;
- **pseudooligofrenie** – sociálně podmíněná mentální retardace. (Černá a kol., 2015; Bartoňová, Bazalová, Pipeková, 2007)

Dalším dělením uváděným v literatuře je rozčlenění podle typu chování na:

- **eretické** – hyperaktivní, verzatilní a neklidné;
- **torpidní** – hypoaktivní, apatické a netečné;
- **nevyhraněné**. (Bartoňová, Bazalová, Pipeková, 2007; Valenta, 2018)

1.4 Syndrom fragilního chromozomu X

Syndrom fragilního chromozomu X je X-vázané dominantní dědičné onemocnění (Stasolla, 2022), při kterém dochází k poškození pohlavního chromozomu X díky křehkosti tohoto chromozomu. (Pačesová, 1994) Tato choroba je podle Pačesové (1994) hned po Downově syndromu nejčastější příčinou přenášeného mentálního zaostávání. Vyznačuje se lehkými až středně těžkými nebo těžkými až hlubokými vývojovými poruchami. Syndrom postihuje častěji chlapce, ale může se projevit i u žen. Ty bývají nejčastěji nepostižené přenašečky, ale některé projevy syndromu se u nich mohou objevit také. (Šípek, 2013)

Dědičná informace celého organismu je zakódována v molekulách DNA. Tyto molekuly vytvářejí chromozomy, které se nacházejí v každé lidské buňce. Takto vytvořených chromozomů je 23 párů, tedy celkem 46. Poslední z těchto párů určuje pohlaví jedince. Pokud jsou oba chromozomy stejné (tj. sestava chromozomů XX), je daný jedinec ženského pohlaví. Pokud je každý chromozom jiný (tj. sestava chromozomů XY), je jedinec mužského pohlaví. (Pačesová, 1994)

Tento syndrom popsali již v roce 1943 genetické Martin a Bellová, odtud také další název Martinův-Bellové syndrom, kteří zkoumali rodinu, ve které se vyskytovalo mentální postižení. (Šípek, 2013) „*Syndrom fragilního chromozomu X byl poprvé cytogeneticky diagnostikován r. 1969, kdy bylo nalezeno zúžení na raménku q chromozomu X.*“ (Pačesová, 1994, s. 70) V roce 1996 byla také potvrzena spojitost mezi těmito objevy. (Šípek, 2013) Dalšího pokroku dosáhla molekulární genetika až v 80. a 90. letech, kdy byl identifikován gen FMR-1, který je odpovědný právě za tento syndrom a zároveň byla také určena jeho poloha. Dále „*byl objeven sled „písmen genetické abecedy“ CGG (cytosin, guanin, guanin), který se v genu FMR-1 opakuje*“. (Pačesová, 1994, s. 70)

Počet opakování tohoto trinukleotidu, tedy CGG, v genu FMR-1 ovlivňuje míru mentálního postižení. Mezi 6 až 50 repeticemi CGG mají zdraví jedinci. Jedinci mezi 50 až 200 repeticemi „*jsou bráni jako potenciální přenašeči tzv. premutace*“. Tito jedinci „*nemají přímo klinické projevy syndromu.*“ (Šípek, 2013) Do této skupiny osob patří hlavně ženy přenašečky a muži NTM. „*Normal transmitting man*“ neboli normální transmitující muž (zkr. NTM) je pojem označující muže, který se jeví jako normální, ale chromozom X má také poškozen. Tento muž má více repetic v genu než zdravý jedinec, ale zároveň méně než

jedinec s postižením. (Pačesová, 1994) U osob postižených tímto syndromem se objevuje více než 200 repetic tzv. plná mutace. (Šípek, 2013) Odtud se syndrom projevuje v různé intenzitě. Plně rozvinutý syndrom se pak objevuje u osob s repeticemi nad 1 000. (Pačesová, 1994) Množství těchto repetic ovlivňuje gen FMR-1 natolik, že nemůže být ve vývoji mozkové tkáně tolik aktivní. (Šípek, 2013)

”Počet repetic v genu FMR-1 se v současné době zjišťuje pomocí metody PCR („polymerase chain reaction“) a analýzou štěpů DNA (tzv. restričních fragmentů) na polyakrylamidovém nebo agarozovém gelu.“ Metoda PCR se dá ovšem použít pouze u jedinců s repeticemi 6 až 200, u více repetic už nefunguje natolik spolehlivě, proto se využívá složitějších diagnostických metod. K diagnostice syndromu fragilního chromozomu X se také využívá studium rodokmenů. (Pačesová, 1994, s. 70)

Je potvrzeno, že tento počet repetic má tendenci se v dalších generacích zvyšovat, zejména u žen přenašeček. Muži přenáší počet repetic jen s malou odchylkou. (Pačesová, 1994) Jejich dcery ale často přivádějí na svět syny s plnou mutací. (Seemanová, 2002) Muži s mentálním postižením nemívají potomky tak často, aby se dal studovat přenos repetic na jejich děti. (Pačesová, 1994)

V této práci je popsán syndrom fragilního X chromozomu A (FRAXA). Existuje ale i druhá varianta tohoto syndromu, a to syndrom fragilního X chromozomu E (FRAXE). Ten je důsledkem mutace v genu FMR-2, ve kterém dochází k opakování trinukleotidu GCC (tedy guanin, cytosin, cytosin). Varianta FRAXE má výrazně mírnější projevy v porovnání s FRAXA, které jsou znatelné v mentální úrovni jedinců. Výskyt této varianty je poměrně vzácný díky tomu, že její projevy jsou velice nenápadné a nepodobné projevům FRAXA. U této varianty můžeme pozorovat jen mírný stupeň mentálního postižení a žádné vrozené anomálie se nevyskytují. (Seemanová, 2002)

Společnými znaky osob se syndromem fragilního chromozomu X jsou *„dlouhý a úzký obličej, velké uši, vysoce klenuté patro, ploché nohy, hyperroztžitelné články prstů a velká varlata.“* Dále se mohou vyskytovat i *„obtíže v sociálních interakcích, opožděná řeč, agresivita, hyperaktivita a záchvaty.“* Objevují se i *„stereotypní pohyby, omezený oční kontakt, potíže s pamětí, plachost“* a tak dále. (Stasolla, 2022, s. 9) Pačesová (1994) dále

mezi společné znaky těchto osob řadí velkou hlavu, poruchy řeči a někdy se podle ní může objevit i schizofrenie.

Řeč je podle Seemanové (2002) ve spojitosti se syndromem fragilního X po 5. až 6. roku života chudá a dyslalická (patlavá). Dále je charakteristická i nápadná echolálie nebo také někdy nadměrná povídavost.

U chlapců je častá těkavost, hyperaktivní chování, nesoustředěnost, stydlivost a vyhýbání se očnímu kontaktu. Kromě toho se může vyskytovat agresivita až exhibicionismus, a to zejména v postpubertálním období. Dále k těmto projevům Seemanová (2002) uvádí svalovou hypotonii, zvýšenou volnost vaziva, srdeční abnormality a zvětšená varlata.

U dívek přenašeček i u dívek s plnou mutací není mentální postižení tak závažné, jako je tomu u chlapců. Tyto dívky mohou, jak uvádí Seemanová (2002), absolvovat zvláštní školy. Ale jsou i takové, které studují vysokou školu nebo už vysokoškolské vzdělání mají. Mentální úroveň dívek přenašeček je tedy velice rozlišná. Vysokoškolského vzdělání jsou schopni i tzv. normální transmitující muži (NTM).

Většina těchto dívek má zvětšené vaječníky, ve kterých se ne zřídka mohou objevovat cysty vyžadující operativní odstranění. Menstruační cyklus bývá často nepravidelný a Seemanová (2002) také doporučuje pravidelné kontroly u gynekologa. Seemanová (2002) dále uvádí, že tyto dívky mají vyšší pravděpodobnost otěhotnění než dívky zdravé, z důvodu uvolňování většího množství vajíček při ovulaci. Jedinci s postižením nezanechávají potomky, protože díky mentální nevyspělosti si nenachází partnerky. Jejich délka života ale nijak ohrožená není. (Seemanová, 2002)

Často jsou také pozorovány rysy, které jsou velmi podobné autismu. Tyto rysy jsou ale ve spojitosti se syndromem fragilního X doposud málo prozkoumané. Na tuto problematiku se zaměřili vědci ze Spojených států amerických a objevili velké množství genů, které mohou být při tomto syndromu nepříznivě ovlivněny. (Šípek, 2013)

Na toto onemocnění neexistuje žádná léčba, ale Stasolla (2022) doporučuje včasný zásah, aby došlo k získání a zdokonalení řady dovedností. Osoby se syndromem fragilního chromozomu X *„jsou vychovatelní k samoobsluze i práci pod trvalým dozorem.“*

(Seemanová, 2002, s. 505) Klíčem k úspěchu je multidisciplinarita týmu. Tu můžeme podpořit díky spolupráci psychologů, pedagogů, logopedů, ergoterapeutů a dalších poradců společně s lékaři. (Fernández Carvajal, Aldridge, 2011) Fernández Carvajal a Aldridge (2011) vyzývají tyto odborníky, aby spolupracovali s vědci a přinesli rodinám nové poznatky a rady. Dále pak tvrdí, že existuje mnoho způsobů, jak minimalizovat příznaky tohoto onemocnění. Existuje také medikace, která může pomoci zmírnit projevy epilepsie, poruch nálad nebo agresivity. (Stasolla, 2022) Fernández Carvajal a Aldridge (2011) pak přidávají i léky, které zmiňují hyperaktivitu nebo zlepšují pozornost. Ve většině zemí existují různá sdružení, na které se mohou obracet rodiče těchto dětí. Rodiče si pak mohou navzájem pomáhat překonávat různé těžkosti, které je v životě potkají. (Fernández Carvajal, Aldridge, 2011)

2 Dospělý jedinec se syndromem fragilního chromozomu X

2.1 Charakteristika dospělého jedince se syndromem fragilního chromozomu X

Osoby s mentálním postižením bývají často závislí na jiných osobách. Vágnerová (2004) o takových osobách mluví jako o jakýchsi prostřednících, kteří zprostředkovávají kontakt mezi osobou s mentálním postižením a okolním světem. Bývá tomu tak především kvůli pocitu ohroženosti nebo nesrozumitelnosti fungování světa. Pro takové jedince je velmi náročné orientovat se v běžném prostředí a chápat různé situace nebo vztahy. Osoby s mentálním postižením bývají méně zvědaví, pasivnější a preferují spíše stereotypy.

Černá a kol. (2015) uvádí, že každá osoba s mentálním postižením má své charakteristické rysy a navzájem se od sebe tedy liší. Nelze tedy tuto cílovou skupinu charakterizovat jako celek. Velmi významnými faktory jsou odlišnosti v psychických procesech (především ve vnímání, pozornosti, paměti a myšlení), ale také v emocionalitě a volných vlastnostech. Dále záleží na hloubce postižení, věku jedince, ale i na prostředí, ve kterém žije.

Vágnerová (2004) uvádí ve své publikaci následující psychologické charakteristiky dospělých osob s mentálním postižením. Na tyto charakteristiky, popsány Vágnerovou (2004), odkazují i další autoři, např. Bartoňová, Bazalová, Pipeková (2007). Vzhledem k variabilitě mentálního postižení a jeho úzkému spojení se syndromem fragilního chromozomu X jsou všechny následující domény popsány obecně. U daných jedinců se ale liší v závislosti na věku a stupni mentálního postižení.

2.1.1 Myšlení

Myšlení dosahuje pouze na úroveň konkrétních logických operací a je vázáno hlavně na realitu a na její aktuální variantu. Pro jedince s mentálním postižením je velmi důležitý jeho vlastní pohled, pocity a potřeby od kterých se nedokáže odpoutat a mít nad nimi nadhled. Pro myšlení je typická stereotypnost, rigidita a ulpívání na známém řešení, což slouží jako jakási obrana před neznámým a nesrozumitelným. U těchto jedinců se projevuje také snížená kritičnost a zvýšená sugestibilita. Dovedou se naučit určitá pravidla, která ale nemohou následně správně používat, protože nejsou schopni pochopit rozdíly mezi různými situacemi.

Pokud se objeví nějaká překážka, spoléhají se na jinou osobu nebo úplně rezignují. Může se objevit i agresivita z důvodu zoufalství nebo přílišných nároků okolí.

2.1.2 Řeč

Díky organickému poškození mozku se objevují nedostatky v koordinaci mluvidel, tudíž dochází k tomu, že výslovnost u osob s mentálním postižením není úplně přesná. To se může dít také z důvodu zhoršené sluchové diferenciaci. V řeči se také objevují agramatismy a vyjadřování bývá velmi stručné, jednoduché a stereotypní. Může se vyskytovat také neustálé opakování stejných slov nebo echolálie. Kvůli omezené slovní zásobě může docházet také k potížím v porozumění a pochopení kontextu verbálního sdělení. Nejvhodnější je ke sdělení informací používat krátké a jednoduché věty se slovy, která jsou pro ně srozumitelná. Například ironii, žert nebo metaforu nejsou schopni vůbec pochopit. U některých jedinců se verbální schopnosti nerozvíjejí vůbec, někteří z nich jsou ale schopni komunikovat neverbálně.

2.1.3 Učení

Poruchy paměti a poruchy pozornosti bývají z důvodu poškození centrální nervové soustavy běžné, což má vliv na schopnost učení. Stejně tak jako nedostatečné porozumění učeného obsahu. Učení je převážně mechanické a asociální. Všechno, co se jedinec naučí, je později jen velmi obtížné změnit a trvá velmi dlouho, než se naučí něco nového. Z tohoto důvodu také velmi často dochází k rezignaci. Jako motivace k učení je pro ně atraktivní materiální odměna nebo pochvala. Další motivací pro ně může být i učení se s osobou, ke které mají vřelý vztah. Učení je tedy motivováno hlavně emočně.

2.1.4 Emoce a motivace

Jedinci s mentálním postižením bývají více dráždiví, mrzutí a afektivní. To je spojeno s potřebou bezprostředního uspokojení, nedokážou v dostatečné míře kontrolovat a ovládat své emoce.

Tito jedinci mají stejné základní psychické potřeby jako ostatní lidé. Kvůli snížení rozumových schopností a schopnosti učení může být ale jejich naplňování omezené. Mají však tendenci uspokojovat své potřeby ihned, pokud uspokojeny nejsou, představuje to pro ně zátěžovou situaci. Osoby s mentálním postižením jsou i v tomto ohledu závislí na okolí,

kteří není vždy dostatečně citlivé nebo neprojeví zájem o pomoc. Záleží však na míře postižení.

Stimulace je pro osoby s mentálním postižením velmi důležitá pro psychický vývoj. Musí ale být přiměřená možnostem konkrétního jedince. Preferují spíše stereotypní a jednodušší úkoly s jednoznačnými a srozumitelnými pokyny. Pokud by stimulace byla pro jedince příliš těžká, jeho psychický vývoj by to spíše poškozovalo. Je zde i riziko, že ke stimulaci nebude docházet vůbec z důvodu neposkytování podnětů.

Potřeba učení je u jedinců s mentálním postižením slabší, takové učení spíše chápeme jako potřebu porozumět svému okolí. Poskytovaných informací musí být méně, musí se opakovat a měly by mít jednoduchý řád a pravidla, kterým jedinci porozumí.

Další velmi důležitou potřebou je pocit citové jistoty a bezpečí, ta je u těchto jedinců velmi silná. To je dáno hlavně vztahy s blízkými lidmi a stabilitou prostředí, ve kterém žijí. Potřeba takovéto opory se projevuje infantilitou přetrvávající i v dospělosti a proměna většinou nenastává. Dále jsou fixováni na rodinu a potřeba emancipace nepřichází. Osoby s mentálním postižením žijí převážně přítomností, význam času a jeho diferencování je pro ně leckdy složité. Budoucnost tedy příliš neplánují.

2.1.5 Chování

Díky odlišnému zpracování informací je pro jedince s mentálním postižením často náročné porozumět obecně platným hodnotám a normám. Od těchto jedinců nelze vždy očekávat standardní reakce, často mívají problém s vyhodnocením nových situací. A to i v případě, že dojde jen k malé změně. Schopnost sebeovládat se není dostatečně rozvinuta. S tím souvisí i sklony k afektivním až agresivním reakcím z důvodu nadměrné zátěže. To se může projevovat například bušením hlavou do zdi, křikem nebo sebepoškozováním. Jedinec tím tak upoutává pozornost okolí a může tak dosáhnout okamžitému uspokojení svých potřeb.

2.1.6 Osobnost

Sebepečení a sebehodnocení je velmi závislé na názorech jiných lidí, které přijímají osoby s mentálním postižením za fakty. Tito jedinci jsou snadno ovlivnitelní, příčinou je jejich nekritičnost a vyšší sugestibilita. Pozitivní sebehodnocení je velmi důležité pro jejich

motivaci, to je ale obtížné dosáhnout nebo udržet, a to například při srovnávání sebe sama s ostatními a uvědomění si, že ostatní dělají nebo umí něco, co oni sami ne.

2.1.7 Komunikace a sociální vztahy

Jelikož mají osoby s mentálním postižením omezený rozvoj komunikačních schopností, projevují se u nich potíže s porozuměním a s verbálním vyjadřováním, což sociální interakci velmi ovlivňuje. Komunikace ostatních lidí s těmito jedinci je méně empatická a také může trvat kratší dobu. Jedinec s mentálním postižením nemůže takovou konverzaci nijak zvlášť ovlivňovat a bývá spíše v roli pasivního příjemce informací. Osoby s mentálním postižením preferují stereotyp také v sociálních vztazích. Rádi tráví čas s lidmi, kteří jsou pro ně známí a chovají se obvykle a pro ně srozumitelně. Děti se mohou potýkat také s izolací ze strany vrstevníků z důvodu nepochopení jejich hry nebo nereagování a nechování se očekávaným způsobem.

2.2 Rodina jedince se syndromem fragilního chromozomu X

Mentální retardace, spojovaná i se syndromem fragilního chromozomu X, bývá z pohledu majoritní společnosti velmi stigmatizována. Jako hlavní překážku vnímá společnost odlišnost v chování od očekávaných norem. To může být obtížností dorozumívání se s těmito jedinci, omezená možnost odhadnout jejich reakce nebo snížená schopnost jejich sebeovládání. To vede k podceňování osob s mentálním postižením, a tedy k jejich negativnímu hodnocení. Jejich společenský status díky tomu bývá velice nízký, což má dopad i na členy rodiny. Ti mají vyšší potřebu používat obranné reakce a dochází také ke zhoršení emočního ladění a pocitu pohody. Negativní postoje se většinou objevují spíše u dětí, než u dospělých a potýkají se s nimi hlavně sourozenci. (Vágnerová, 2004) Vitoň (2015) dodává, že začlenění osob s jakýmkoliv zdravotním postižením do společnosti nebylo nikdy jednoduché a jejich příbuzní se za ně velmi často styděli, potýkali se s opovrhováním nebo s pocitem toho, že jsou jim na obtíž.

2.2.1 Rodiče jedince se syndromem fragilního chromozomu X

Rodina je pro dítě tím prvním a nejdůležitějším prostředím, ve kterém se formuje po vzoru svých rodičů, kteří jsou ovlivněni jejich předchozími zážitky, zkušenostmi a vztahy s

jejich rodiči, sourozenci, prarodiči i dalších příbuzných. Každé dítě tak má odlišné a jedinečné podmínky, ve kterých vyrůstá. (Matějček, 2001; Vitoň, 2015)

Když se do rodiny narodí dítě s postižením, je to pro ni často šok. Dítě s sebou do rodiny přinese jisté napětí a zátěž. Následkem toho mohou rodiče prožívat psychická traumata. Jsou také více citliví a úzkostní vůči lidem s nevhodnými a netaktními projevy a poznámkami směrem ke svému dítěti a mohou tak reagovat podrážděně. (Matějček, 2001; Vitoň, 2015)

Rodiče bývají po narození dítěte s postižením velmi zklamaní a hledají důvod, proč právě jim se tato skutečnost stala a mívají pocity viny. S vyrovnáváním si každý člen rodiny poradí jinak. Rodiče ale zpravidla procházejí několika emočními stádii. Jsou jimi stádium smutku; stádium popření; stádium smutku, zlosti, úzkosti a viny; stádium rovnováhy a nakonec stádium reorganizace. K poslednímu stádiu ale ne všichni rodiče dospějí. Je pravidlem, že pokud se rodiče o postižení svého dítěte dozví co nejdříve, je pro ně snazší se s ním smířit. (Bartoňová, Pipeková, 2010) Ale diagnostika některých vzácnějších syndromů nebo například autismu může leckdy trvat velmi dlouho nebo se také mohou objevit až v průběhu vývoje dítěte. Rodiče se v těchto případech mnohdy dozvídají, že jde o pouhé opoždění vývoje dítěte. Rodiče může potkat i odhalení dalších zdravotních komplikací, velmi často takovou komplikací bývá epilepsie. To představuje pro rodinu ještě větší stres a zátěž. (Vágnerová, Strnadová, Krejčová, 2009)

Ženy mohou narození dítěte s postižením vnímat jako selhání ve svých rolích partnerky a matky. I otec pociťuje selhání. Obě pohlaví tuto skutečnost ale vnímají odlišně díky specifícnostem jejich rolí v rodině. Vztah rodičů může být tímto oslaben a partneři se mohou rozejít, většinou však od rodiny odchází otec. Jejich vztah může být naopak i posílen a péči o dítě s postižením mohou rodiče brát jako jejich životní úkol. (Vitoň, 2015) Havelka a Bartošová (2019) uvádějí, že rozvodovost partnerů s dítětem s postižením je vyšší než partnerů se zdravými dětmi.

Vágnerová (2004) tvrdí, že zátěž pro rodiče vzniká kombinací několika faktorů s různou intenzitou. A to například nejistota ve vztahu k postižení dítěte a jeho závažnosti, pozdější diagnostikování mentální retardace, zátěž péče o mentálně postižené dítě, nutnost přizpůsobit této skutečnosti styl rodinného života a vztahy uvnitř rodiny, změna hierarchie hodnot, pocit izolace a ztráta pozice v širší sociální skupině a další.

Havelka a Bartošová (2019) přidávají k výše zmíněným stresorům i nedostatek informací poskytovaných samotným rodičům, ale i širší rodině nebo společnosti, což může vzbuzovat nepochopení, odsuzování nebo nepřijetí dítěte. U dítěte s postižením se objevuje jiné chování a prožívání a vyvíjí se jinak než ostatní děti. Rodiče tak mohou mít díky náročnosti výchovy pochybnosti o tom, zda dělají vše správně a v návaznosti na to i pochybnosti sami o sobě. Velkou pomocí jsou pro ně různé podpůrné programy, díky kterým mohou získávat nové informace a sdílet své zkušenosti s ostatními rodiči.

Dále dodávají, že rodiče dětí s postižením soustředí veškerou jejich energii do péče o tyto děti a zapomínají tak na své psychické zdraví a pohodu. Jsou více ohroženi výskytem depresivních a úzkostných poruch, a to hlavně matky, které se péči o dítě věnují podstatně více než otci. Podle Vágnerové (2004) nemají děti potřebu emancipace a jejich matky to vnímají jako jakousi emoční odměnu a cítí se pro ně velmi potřebné a důležité. Mohou se ale také vyskytovat potíže v oblasti fyzického zdraví (únava, vyčerpání atd.), sociálních vztahů, ale také obtíže spojené se zaměstnáním a financemi. Naopak si mohou rodiče vybudovat vyšší odolnost vůči stresu tzv. resilienci. (Havelka, Bartošová, 2019)

Podle Havelky a Bartošové (2019) tvrdí rodiče dětí s postižením, že postižení jejich dítěte negativně ovlivňuje jejich rodinný život, a to hned v několika aspektech. Může to být méně času pro společné rodinné aktivity a také nutné dokonalé plánování všech možných činností. Rodina jezdí méně často na společnou dovolenou nebo společné výlety a má výrazně omezenou možnost se zúčastňovat společenských a komunitních akcí. To se pojí i se skutečností, že rodiče mají méně času, který mohou strávit s ostatními potomky. Rodina tedy může být méně soudržná, mohou se objevovat potíže ve vzájemné podpoře mezi jednotlivými členy, kteří tak mohou mít v důsledku výše zmíněného méně společných zájmů. Tomu ale může rodina společně předcházet kvalitně stráveným časem, společnými aktivitami a otevřenou komunikací mezi členy rodiny. To má pozitivní dopad především na ostatní sourozence.

Rodiče také často omezují kontakty se svými známými, kteří nemají děti se zdravotním postižením. Je pro ně zvláštní trávit čas s lidmi, u kterých si myslí, že neví, co jejich běžný život obnáší. (Michalík, 2023)

2.2.2 Sourozenci jedince se syndromem fragilního chromozomu X

Sourozenecký vztah je tím nejranějším vrstevnickým vztahem a zároveň tím nejdelším. Tento vztah má vliv i na utváření všech ostatních vztahů v životě jedince. Sourozenci se navzájem ovlivňují v myšlení, řeči, ve způsobu chování, v navazování a udržování mezilidských vztahů, pomáhají si a podporují se, navzájem se učí komunikovat, pracovat s emocemi atd. (Havelka, Bartošová, 2019)

Zdraví sourozenci jedinců s postižením jsou vystavováni nejen všedním sourozeneckým nesnázím, ale také řadě neobyčejných okolností, které přináší jedinečnost jejich bratrů a sester. To může zapříčinit překonávání různých osobních a psychických výzev spojených s dlouhodobým stresem. Tady velmi záleží na přístupu rodičů nebo jiných dospělých osob. (Havelka, Bartošová, 2019) Michalík (2023) tvrdí, že rodiče dávají více pozornosti nemocným dětem než těm zdravým. Dále dává za příklad, že pokud má dítě třeba chřipku a je mu věnovaná větší pozornost, je to pouhé odbočení od normálního fungování rodiny a zdraví sourozenci tím nestrádají. Jiná situace ale nastává ve chvíli, kdy je součástí rodiny dítě se zdravotním postižením. To vyžaduje větší dohled, podporu a péči rodičů neustále. Velmi nebezpečné může být soustředění pozornosti pouze na dítě s postižením nebo naopak jenom na zdravé dítě. (Bartoňová, Pipeková, 2010) Ovšem podle Matějčka (1992) jsou případy zanedbávání zdravého dítěte, ale i dítěte s postižením velmi ojedinělé.

Bazalová (2014) tvrdí, že je pro dítě s postižením přínosné, aby byl v rodině alespoň jeden zdravý sourozenec. Ten nejenže v rodině pomáhá s běžnými činnostmi, ale napomáhá rodičům i po psychické stránce. Rodiče se ale často bojí, aby zvládli péči o další děti nebo mají strach, že se jim znovu narodí dítě s postižením.

Velmi významnými činiteli jsou podle Matějčka (1992) pohlaví, ale hlavně pořadí narození všech dětí v rodině. Pokud je dítě v rodině jediným potomkem, nemají ho rodiče s kým srovnávat. Pokud je v rodině dětí víc, rodiče je často srovnávají, což může být i nevýhoda. Dále dodává, že příznivější je situace tehdy, když se jako první narodí dítě s postižením a až potom zdravé dítě a ne naopak.

Havelka a Bartošová (2019) doporučují rodičům, aby po stanovení diagnózy jejich dítěte načerpali co nejvíce informací o daném postižení nebo onemocnění. To jim pomůže v pochopení různých souvislostí a může tak tyto informace poskytovat dalším členům

rodiny, a především pomoci ostatním sourozencům v pochopení a zvládnutí vzniklé situace. Na to má ale vliv i věk, vývojová úroveň, pořadí narození nebo pohlaví zdravých sourozenců. Dále tvrdí, že tito sourozenci se potýkají s obtížemi a poruchami v oblasti emočního prožívání a chování, a to přibližně 30 % z nich. S tím souvisí i to, že pro zdravé sourozence je často velmi obtížné pochopit jiné nastavení hranic a pravidel chování pro jejich sourozence s postižením. I přes to, že může být vysvětlování těchto rozdílů pro rodiče velmi těžké, měli by se o to aspoň pokusit. Bartoňová a Pipeková (2010) to považují za velmi důležité.

Zdravý sourozenec bývá v rodině buď opomíjen nebo přetěžován. Opomíjen bývá často z toho důvodu, že na něj rodiče nemají dostatek času nebo sil. Naopak na něj mohou být kladeny velké nároky. To vše může vést k obranným reakcím zdravého dítěte, většinou se na sebe snaží upoutat pozornost svým chováním. Nedostatek pozornosti rodičů může vyvolat také pocity bezvýznamnosti nebo viny. Také může sourozenci s postižením interakce s rodiči závidět, a tak si k němu vytvořit negativní vztah. (Bazalová, 2014)

Zdravé dítě je už od malička připravováno na roli dalšího pečovatele. Míru zapojení tohoto dítěte do péče o jeho sourozence s postižením by si měla každá rodina stanovit sama. Stejně tak, jako to, kdo se o jedince s postižením bude starat v dospělosti, a zvláště po tom, co už toho jeho rodiče nebudou schopni. Samozřejmě záleží na míře postižení. Po zdravém dítěti bývá požadováno převzetí jakési štafety v pečování o sourozence s postižením a zajistit mu budoucnost, chránit ho před okolím a mít nad ním dohled a převzít za něho odpovědnost. Tato skutečnost nemusí být vždy ze strany rodičů vědomá. Díky ní se ale tento jedinec může naučit spoustu nových zkušeností a dovedností. (Bazalová, 2014; Michalík, 2023) Může se také naučit trpělivosti, schopnosti pomáhat druhým, toleranci, odpovědnosti, empatii a dalším. (Havelka, Bartošová, 2019) Podle Michalíka (2023) může ale i o spoustu cenných zkušeností a zážitků přijít. Zdravý sourozenec by měl tedy trávit co nejvíce času s dalšími zdravými vrstevníky. A to obzvláště malé děti. Bartoňová a Pipeková (2010) dodávají, že pokud má zdravý sourozenec dostatek interakcí s vrstevníky a jinými lidmi, ale také dostatek volného času, nebude pro něj sourozenec s postižením zátěž a bude s ním trávit čas rád a sám od sebe.

Podle Michalíka (2023) mají sourozenci dětí s postižením podobné rysy:

- Často se v budoucnu spoléhá na dceru nebo nejstaršího syna.
- Bývají dříve vyzrálí, s tím se pojí i potíže s vrstevníky.
- Ženy mívají strach z početí vlastního potomka, a to vědomě i nevědomě. Inklinují k pomáhajícím profesím.
- Jsou přesvědčeni, že handicap je oslabení a zdraví nadstandard.
- Někteří sourozenci také toto zavázání k rodině odmítají a hledají jiné rodinné prostředí (například u prarodičů).

Štěpánová a Blatný (2009) ve svém výzkumu uvádějí několik kritických momentů, které se objevily v životě zdravých sourozenců a které získali na základě rozhovorů s jejich vybranými respondenty se sourozenci s různými typy mentálního postižení. Vzhledem k tomu, že se mentální postižení se syndromem fragilního chromozomu X úzce pojí, mohou v životě zdravých sourozenců nastat stejné nebo podobné situace.

- Takovým kritickým momentem může být samotné narození sourozence s postižením. Zvláště když je zdravý sourozenec starší, vnímá velmi intenzivně novou situaci v rodině, stres rodičů a může být z nového sourozence poněkud zklamán.
- V období adolescence se může objevit stud a neochota při doprovázení sourozence na veřejnosti. Bazalová (2014) říká, že sociální status zdravého dítěte bývá narušen. Mnozí se stydí být se svým sourozcem s postižením vidění. Často se také setkávají s posměšky a nemístnými poznámkami. V rozhovorech se respondenti zmiňovali o tom, že měli strach, co by si pomysleli ostatní.
- Další obavy vyplývají z budoucnosti a z toho, kdo o sourozence s postižením bude pečovat, až toho jeho rodiče nebudou schopni. S tím se pojí i fakt, že tuto situaci musí přijmout i partneři jedinců, kteří mají právě sourozence s postižením.
- Štěpánová a Blatný (2009) zmiňují i možnou úzkostnou výchovu rodičů a také vedení jejich zdravých dětí k odpovědnému jednání. Říkají, že tito jedinci mívají potíže se ztotožněním se s tímto faktem a mohou na různé situace reagovat neadekvátně.
- Sourozenci dítěte s postižením mohou zažívat i nespravedlivý přístup rodičů ke všem sourozcům, kdy například jednomu věnují více času než ostatním.

- Rodiče se potýkají se stresem, bezmocí a snaží se potlačovat negativní emoce, se kterými se potýkají. Toto se může podepsat i na jejich dětech, na které se tyto emoce přenáší také.
- Zdraví sourozenci se dost často musí o svoje sourozence s postižením starat. Což může mít za následek přílišné zatěžování zdravých sourozenců.
- Pokud rodiče nedostanou mnoho informací o samotném postižení ani o přístupu k výchově jejich dítěte s postižením, nejsou tyto informace schopni poskytnout a vysvětlit zdravým sourozencům.
- Při dospívání jedince s postižením může docházet ke změnám chování, na které rodina není zvyklá. Tato skutečnost může všechny členy zaskočit a mohou reagovat nepřiměřeně. Havelka a Bartošová (2019) dodávají, že tyto náročné a zvláštní projevy chování mohou být pro sourozence nepochopitelné a mohou je navíc i děsit.
- U jedinců s postižením se mohou v průběhu času objevovat různé zdravotní komplikace, které mohou souviset s častými návštěvami nemocnice. Rodiče, ale i všichni sourozenci se tomuto musejí přizpůsobovat.
- Mnoho jedinců se potýká i s nepřiměřenými reakcemi okolí. Těmi mohou být různé předsudky, ale nepříjemný může být i přehnaný soucit.
- Respondenti tohoto výzkumu se potýkali i s neodůvodněným strachem nebo skrytým pocitem viny.

3 Syndrom fragilního chromozomu X z pohledu sourozence

3.1 Metodologie výzkumného šetření

V následující části bakalářské práce bude podrobně popsáno zvolené kvalitativní výzkumné šetření pro uvedenou problematiku. Bude zde stanovený výzkumný problém a cíl výzkumu, dále budou uvedeny výzkumné metody a charakterizován výzkumný soubor.

3.1.1 Výzkumný problém

Narození dítěte s postižením není pro rodinu vždy jednoduché zvládnout a s touto skutečností se vyrovnat. Může se jednat o jakékoliv postižení, pro rodinu z toho vždy plynou nějaké překážky a velká zodpovědnost. Z toho důvodu je tato práce zaměřena právě na rodinu a její přijetí narození dítěte s postižením a následné soužití s ním. Na zmíněnou záležitost bude s odstupem času nahlíženo z pohledu sourozence, konkrétně sestry, která má s touto situací osobní zkušenost.

3.1.2 Cíl výzkumného šetření

Cílem tohoto výzkumného šetření je zmapovat život sestry, která vyrůstala v rodině s mladším bratrem s mentálním postižením, později diagnostikovaným jako syndrom fragilního chromozomu X. Záměrem práce je zjistit, jak mentální postižení, a především tento syndrom ovlivnil její běžný život, život rodiny a chod domácnosti.

Výzkumné otázky

Z výše uvedených důvodů byly stanoveny následující hlavní výzkumné otázky:

- *Otázka č. 1: Jak toto postižení vnímala sestra v dětství a jak ho vnímá v současné době?*
- *Otázka č. 2: Jak pravděpodobně ovlivní nebo již ovlivnilo její budoucí život?*
- *Otázka č. 3: Nastaly v životě sestry nějaké kritické momenty vzhledem k diagnóze jejího bratra? Jaké?*

3.1.3 Výzkumný soubor a kritéria jeho výběru

Díky povaze tohoto výzkumného šetření byla jako výzkumný soubor zvolena jedna respondentka.

Kritéria pro výběr výzkumného souboru byla následující:

- Respondent musí pocházet z rodiny, v níž se nachází syndrom fragilního chromozomu X.
- Syndrom fragilního chromozomu X musí být diagnostikován u daného sourozence.
- Respondent musí být dospělého věku.
- Respondent musí být od uvedené rodiny již osamostatněný.

Respondentka

Respondentka se narodila do úplné rodiny jako druhé dítě. O dva roky později se narodilo dítě třetí a to bratr, u kterého bylo v raném dětství zjištěno mentální postižení. Až v jeho dospělosti mu byl, díky genetickému vyšetření, diagnostikován syndrom fragilního chromozomu X. Respondentka v této rodině vyrůstala, v dospělosti se odstěhovala a založila svou vlastní rodinu. Nyní je jí 42 let. Její mladší bratr je v péči rodičů a respondentka s nimi nadále udržuje kontakt.

3.1.4 Výzkumné metody

V této bakalářské práci bylo zvoleno kvalitativní šetření, a to zejména z důvodu potřeby zaměřit se detailně pouze na jeden případ a sesbírat o něm, pokud možno co nejvíce velmi přesných informací. Různí autoři mají různé názory na to, jak kvalitativní výzkum definovat a neexistuje tedy jednotná definice. Hendl (2005, s. 50) například přirovnává kvalitativní výzkum k práci detektiva a uvádí, že „výzkumník vyhledává a analyzuje jakékoliv informace, které přispívají k osvětlení výzkumných otázek.“ Švaříček a Šed'ová (2007) tvrdí, že hlavním cílem kvalitativního výzkumu je popisovat daný problém, ne určitou populaci.

Jako výzkumná metoda byla použita metoda případové studie. Sedláček (2007, s. 97) definuje případovou studii jako „empirický design, jehož smyslem je velmi podrobné zkoumání a porozumění jednomu nebo několika málo případů.“ Hendl (2005, s. 104) definuje případovou studii velmi podobně a dodává, že v ní „sbíráme velké množství dat od jednoho nebo několika málo jedinců“ na rozdíl od kvantitativního šetření, při kterém je to naopak. Sedláček (2007) hovoří o případové studii jako o integrovaném systému. To

znamená, že každý případ je jeden velký komplex, který se skládá z několika aspektů, které se sebou navzájem souvisí a nelze je tedy od sebe oddělovat. Ke sběru dat se používají všechny dostupné zdroje a metody a případ se vždy kvůli pochopení vzájemných vztahů mezi všemi aspekty zkoumá v co nejvíce přirozených podmínkách. Důležitý je také čas strávený zkoumáním daného případu. Nejvhodnější je případ zkoumat co nejdéle, a to kvůli množství informací, které lze za tuto dobu získat. (Sedláček, 2007)

Ke sběru dat bylo v této práci využito narativního rozhovoru. Tento rozhovor spočívá podle Hendla (2005) v neustálém pobízení respondenta k vyprávění. Doporučuje také si připravit jakousi osnovu témat, která chceme, aby ve vyprávění zazněla. Tato metoda byla zvolena z důvodu získání co nejvíce autentických a komplexních informací. Pro pozdější analýzu sesbíraných dat byly dílčí rozhovory se souhlasem respondentky nahrávány na diktafon a následně přepsány do textové podoby.

3.2 Vlastní výzkumné šetření

Výzkumné šetření probíhalo od září 2023 do února 2024. Pro jeho účely byla, na doporučení Hendla (2005) sestavena osnova témat, která byla předmětem rozhovorů s respondentkou. Rozhovor byl z důvodu objemnosti informací rozdělen do dílčích částí provedených zvlášť. Celkem tedy tři rozhovory probíhaly v domácím prostředí respondentky a byly s jejím souhlasem nahrávány na diktafon a následně přepsány do textové podoby pro účely jejich pozdější analýzy. Respondentka poskytla k nahlédnutí i lékařské zprávy týkající se genetického vyšetření několika členů rodiny. Na její žádost nejsou zmiňována žádná jména, s použitím dalších informací souhlasila. Respondentka byla před začátkem výzkumného šetření obeznámena s možností neodpovídat na jakoukoliv otázku, která by jí byla nepříjemná nebo z jakéhokoliv jiného důvodu na ni nechtěla odpovídat. V následující části práce budou interpretovány výpovědi respondentky podle výše zmíněných témat.

3.2.1 Stanovení diagnózy

První položenou otázkou byla otázka, která se týkala toho, jak stanovení diagnózy respondentčina mladšího bratra probíhalo a kdy k němu došlo. Načež respondentka odpověděla: „*Vzhledem k tomu, že je brácha jen o asi dva a půl roku mladší, tak si*

nevybavuju, kdy to začali rodiče poprvé řešit. Myslím si ale, že to začali řešit, až byl předškolák nebo prostě před povinnou školní docházkou. Řešila to nejspíš pediatřička, která upozorovala, že není něco úplně v pořádku, a proto poslala rodiče do pedagogicko-psychologické poradny...jestli se tomu tak už tehdy říkalo...no a pak byl zbaven povinné školní docházky. O tom ale máma nikdy podrobněji nemluvila, jak to přesně bylo...a asi ani nechtěla.” Dále respondentka uvedla, že nejdříve byla pravděpodobně bratrova školní docházka odložena. Poté bylo zjištěno, že by ani později školní docházku nezvládal, proto jí byl nakonec úplně zbaven. „Ve hře byla i varianta, že by šel do zvláštní školy, to rodiče určitě nechtěli.”

Chlapec tedy do žádné základní školy nenastoupil. Předtím ale chodil do běžné mateřské školy a hned po ní nastoupil do denního zařízení. „Bylo to zařízení pro klienty s mentálním postižením...bylo to možná nějak omezeno věkem...nepamatuju si to přesně. Rodiče ho nechtěli dát do ústavu. Nechtěli ho totiž dát mezi děti s těžkým nebo hlubokým mentálním postižením. To denní zařízení, kam začal chodit, bylo pravděpodobně širokospektrální, protože se tam chodilo i na cvičení Vojtovy metody...asi to teda fungovalo i jako nějaké rehabilitační zařízení. Tam chodil asi dva roky a pak se to zrušilo nebo tam už nemohl docházet z důvodu věku. Rodiče našli jiné zařízení, to se jmenovalo Rozkvět.” Respondentka v té době chodila na druhý stupeň základní školy. Pamatuje si, že personál v tomto zařízení chodil v bílém oblečení. Přemýšlí, jestli toto zařízení bylo tedy zdravotnické nebo jeho vedení pouze požadovalo, aby zaměstnanci bílé oblečení nosili. „Určitě to ale později bylo občanské sdružení, kam začalo chodit hodně klientů...tak asi 12 až 15 střídavě. Tam dostával domů písanky, aby se naučil nějaká písmenka. V té době mu bylo asi 8 let. Za úkol dostával takové ty klasické nácviky psaní jako v první třídě a později se učil psát i nějaká ta písmenka. Vybavuju si, že měl strašně tvrdou ruku a nechápal, co se po něm chce a hodně se vztekal a nechtěl to dělat. Bylo to prostě něco, co mu nešlo a cítil to. Nějakou dobu ty úkoly dělal a pak se to utnulo. Bud' od toho upustilo zařízení nebo v tom rodiče nechtěli dál pokračovat.”

Zmiňované zařízení Rozkvět funguje nadále jako registrovaná sociální služba – sociální rehabilitace. Respondentčin bratr ho navštěvuje doposud. Přetrvává dokonce na stejném místě a respondentka dodává, že je to pro jejího bratra takhle výhodné. „Je to pro něho takovej stereotyp...to známý prostředí...takže si i přes personální změny poměrně rychle na

nové lidi zvykal. Nikdy neměl období, kdy by tam nechtěl chodit. Možná jen ze začátku, když tam přestoupil. Vodívala jsem ho tam se starším bratrem na střídačku. Nikdy nebrečel a vždy tam poslušně došel, převlékl se...sebeobsluhu zvládal a zvládá sám... a šel do třídy. A odpoledne, když jsem pro něj přišla, tak to samé. Myslím si, že tam byl rád. Občas ho rušili a byli mu nepříjemní hlučnější klienti. Nemá rád, když někdo pořád mluví nebo něčím bouchá a dělá nějaké zvuky.”

Respondentka říká, že do tohoto zařízení ho vodila pouze do svých patnácti let (jeho třinácti let). Bylo to z toho důvodu, že přešla na střední školu do jiného města a už ho tedy nemohla nadále doprovázet a musela ho začít vodit matka. Do zařízení Rozkvět chodil stále klasicky tak, jak byl zvyklý. Každý den podle pracovní doby matky, tedy od sedmi přibližně do půl čtvrté. *„Postupem času zůstala matka doma, ale nepamatuju si ten důvod proč. Možná nepříjemnosti v práci, a protože měla možnost zůstat doma, tak s ním zůstala doma. Nějakou chvíli...rok až dva...vypadl z toho stereotypu a do zařízení nechodil, ale potom se zase bez problému vrátil. Chodila jsem tehdy na střední školu a už jsem to nějak nevnímala a asi mi to bylo i jedno, měla jsem svoje starosti, nemusela jsem ho vodit, a proto mi to úplně vypadlo.”*

V tuhle chvíli se respondentka rozpomněla: *„Ještě si vzpomínám, že když mi bylo asi osm nebo devět let, tak jsme si spolu hráli a nevnímala jsem nějaký rozdíl mezi námi. Asi mi to tenkrát bylo jedno, protože mi to asi ani nedocházelo, že je jinej. Hrál si tak, jak jsem mu řekla a nebylo to na té hře poznat. Rozuměli jsme si. Míval ale záchvaty vzteku, když se mu něco nelíbilo, tak jsme si přestali hrát a za den dva jsme si zase hráli spolu. Hrávali jsme si často s panenkama, vůbec mu to nevadilo. Dělal to, co já a co jsem mu řekla. Třeba jednu panenku jsem měla já, jednu on a staral se o ně stejně jako já. Občas ho napadlo i to, co mě ne...že jako než půjde panenka spát, musí se ještě najíst. Trvalo to do mých asi deseti let, pak už si spíš hrával sám. V raném dětství měl hodně rád stavebnice a svůj klid a vydržel u toho sám, měl svůj pokoj a svoje hračky. Dřív jsme mívali všichni tři společný pokoj, pak každý sám. No a pak už jsem vůbec nevnímala, co dělá. Měla jsem svoje starosti.”*

Další důležitou událostí v rodině bylo zjištění epilepsie mladšího bratra. *„Náhodou se přišlo i na to, že má epilepsii. Neměl to od narození, pamatuju si, když mu bylo asi šest nebo osm, tak byl nemocnej a měl vysoké teploty, pak začal hrozně zvracet a dostal nějaké křeče*

a záškuby v těle. Rodiče se báli, co to je, a tak ho naložili do auta a odvezli do nemocnice, kde dlouho nevěděli, co to bylo. Potom zjistili, že to mohl být nějaký druh epilepsie. No a pak začalo kolečko různých vyšetření a zjistili, že tam nějaké záchvatové vlny jsou. Vzpomínám si, že epileptický záchvat mohl mít v dětství tak asi třikrát, ale nikdy to nebylo nic dlouhého. Rodiče to ale neznali a báli se, tak ho vždycky odvezli do nemocnice. Tam byl třeba dva až tři dny na pozorování a pak ho pustili domů. Začal tedy brát léky a jezdil pravidelně na kontroly do nemocnice. No a pak, když mu bylo kolem dvaceti let, tak mu léčbu vysadili, protože zjistili, že tam už žádné záchvatové vlny nejsou. Žádný záchvat dlouho nepřišel. Až ve třiceti třech letech se náhodou objevil záchvat, který byl pravděpodobně vyvolaný barevnou hudbou na svatbě staršího bráchy. Ale pamatuju si, že v době, kdy se léčil, tak měl zakázanou televizi, hlavně barevnou a nesměl čokoládu a kávu. Když mu léčbu pak vysadili, tak se na televizi dívat mohl a žádné následky to nemělo.”

Až později se přišlo na to, že se v rodině vyskytuje genetická zátěž na syndrom fragilního chromozomu X. Respondentka o jejím objevení mluví takto: „*Mojí sestřenicí se narodil syn. Už v raném věku byl akční, roztěkaný a nešlo ho nijak uklidnit. Byly tam obavy, že ho nevezmou do běžné mateřské školy, protože pozorovali, že je tam něco jinak. Nakonec mu byl diagnostikován autismus. Potom se jí narodilo druhé dítě, taky chlapeček. Přibližně s odstupem dvou let. Začali u nich pozorovat stejné znaky, což ji trošku znejistilo a vlastně nakoplo, že by měla začít zjišťovat co a proč. Šla s nimi tedy na vyšetření, kde zjistili, že by mohlo jít právě o syndrom fragilního X. Začali tedy potom vyšetřovat rodiče dětí a následně rodiče sestřenice. Tam se zjistilo, že se opravdu vyskytuje nějaké genetické zatížení ze strany jejího otce...tedy mého strýce, to je bratr mojí matky. V rodině potom vypuklo jakési pozdvižení a máma chtěla dokázat, že to s mým bratrem vůbec nesouvisí a vyloučit, že je to něco genetického, že to teda nemá vůbec souvislost se syny mojí sestřenice. Pak se ale na základě lékařských vyšetření potvrdilo, že to souvisí a prokázala se genetická zátěž v rodině. Mamka si vždycky myslela, že za mentální postižení mého bráchy může to, že jsme se starším bráchou dostali společně příušnice a ten mladší brácha byl tenkrát ještě v postýlce...už obcházel tu postýlku, tak mu mohl být asi rok...a příušnice od nás taky dostal. Mamka si teda myslela, že za to může tohle, že je dostal v blbém věku a že je to kvůli tomu, že byl ještě moc malý a došlo teda k nějakému mentálnímu útlumu. Tuhle verzi jsem slyšela v životě ještě několikrát. Mamka byla totiž přesvědčená, že to bylo to ono. Na ty genetické testy šla teda z*

důvodu toho, aby potvrdila tu svoji verzi a vyvrátila tedy to genetické zatížení a nějaké pomluvy v rodině a zároveň všechny přesvědčila, že to není její vina. Máma mojí sestřence pronášela, že za postižení jejich vnuků, může moje máma. Že to, že můj bratr je postižený, tak to znamená, že oni jsou kvůli tomu taky postižení. Nevím, jak to teta přesně myslela, ale v rodině se to hodně řešilo. Teta s mámou měli tenkrát velké rozepře, a proto šla máma na ty genetické testy, kde se to přenašečství potvrdilo. Nejsem si ale jistá, jestli to i přes to všechno máma pochopila. Myslím si ale, že moje teta o tom neví, že tam mamka šla. Jinak by určitě chtěla vědět, jak ty testy dopadly, ale moje máma by jí ty výsledky určitě nechtěla říct.”

Genetické zatížení na syndrom fragilního chromozomu X tedy bylo genetickými vyšetřeními potvrzeno a predispozice se vyskytují u matky a strýce respondentky. Dále bylo doporučeno genetické vyšetření všem dětem strýce a ostatním dětem matky, tedy respondentce a jejímu staršímu bratrovi. *„Starší brácha na žádné vyšetření nešel, protože to nepokládal za důležité vzhledem k tomu, že potomky nemá a prokázalo se, že z jiných zdravotních důvodů je mít ani nemůže. Já jsem to zvažovala. Věděla jsem, že jednou určitě půjdu, ale ne hned. Byly tam asi taky nějaké určité obavy. Vzhledem k tomu, že už byly na světě obě mé děti, i dcera i syn...dceři bylo přibližně 15...tak jsem to ještě neřešila, ale věděla jsem, že jakmile bude dospívat, tak by to vyšetření bylo vhodné. Z důvodu covidu se to pak ještě posunulo. Na vyšetření jsme potom teda obě šly. Tam se prokázalo, že linie genetického zatížení se pravděpodobně přerušila. U mě bylo prokázáno, že premutaci nenesu a tím pádem ji nemůže nést ani dcera. Bylo však prokázáno, že genetickou zátěž nesla už i moje babička. Dál už to asi v tom případě nikdo řešit a zkoumat nechce nebo k tomu není důvod. Bylo prokázáno, že se linie přerušila. Mladší bratr vzhledem k diagnóze mít děti nikdy nebude, starší bratr je mít nemůže. Já už jsem v té době, kdy se to řešilo měla děti obě a na vyšetření jsem šla hlavně kvůli dceři a potažmo i synovi. Obě děti už byly na světě a nepozorovala jsem na nich nikdy nic neobvyklého. Na vyšetření jsem tedy šla hlavně proto, abych se ujistila, že u jejich dětí se nemůže objevit genetické zatížení tohoto typu.”*

Respondentka se zmínila, že měla však obavy i v prvním i ve druhém těhotenství. *„Největší obavy jsem měla hlavně, než se děti narodili, protože jsem v té době neměla žádné informace o tom, co to vlastně je a kde je pravda. Pořád se mluvilo o tom, že je to mentální*

postižení...tak samozřejmě člověka asi vždycky napadne, že když se mentální postižení objevuje v rodině, tak by se to mohlo nést dál. Největší strach jsem měla v době těhotenství dcery, jestli se nemůže nic stát. Vzhledem k tomu, že jsem tuhle informaci měla zanesenou v rodinné anamnéze, tak jsem byla na různých genetických vyšetřeních a zkoumalo se to teda víc. První krevní genetické testy pravděpodobnosti výskytu nevyšly moc dobře, z toho výsledku jsem nebyla úplně klidná, ale pak mi jedna laborantka vysvětlila, že není čeho se bát. Pak se mi ulevilo, když jsem se dozvěděla, že dítě bude holčička. Laicky jsem si teda říkala, že bratr je kluk, ona je holka, tak by to mohlo být v pořádku. Obavy ale stejně opadly až po jejím narození a při jejím vývoji. Pak když jsem čekala syna, tak to probíhalo podobně. Krevní testy tady vyšly dobře, ale i tak jsem byla nejistá. Pak když se zjistilo, že to bude kluk, tak jsem měla ještě větší obavy. Po porodu jsem na to ale myšlenky už neměla. Vyvíjel se normálně, nepozorovali jsme tam žádné opoždění, tak nás to už ani nenapadalo.”

3.2.2 Přístup rodičů

Dalším předmětem rozhovoru byl přístup rodičů k této situaci, jejich vyrovnávání se s touto skutečností a komunikace s ostatními sourozenci. Respondentka si myslí, že matka se s postižením bratra vyrovnala poměrně rychle, na rozdíl od otce, který se s tím nejspíš nevyrovnal vůbec. Zmínila také, že tato skutečnost mohla ovlivnit jejich partnerský vztah. „Když si na to tak nějak vzpomínám, tak mamka to brala tak jako přirozeně, že prostě stalo se a je to její dítě, tak se o něho musí takhle starat. A myslím si, že tím, jak se to nevědělo od narození a šlo to tak nějak postupně, že to nebyla taková rána, jako když se ti narodí mentálně postižené dítě a řeknou ti to bezprostředně po porodu. A to si myslím, že se spoustou lidí hrozně zatřese a že nejsou schopni potom nějakým způsobem navázat nebo se s tím sžít. Je to prostě těžký takhle. Tím, že se brácha narodil jakoby zdravej nebo nebylo to tehdy poznat nebo nedělaly se nějaký testy...no prostě se nevědělo, že má nějakou vadu a navenek působil zdravě. Ona vlastně ještě nebyla jasná ta diagnóza, ono se postupem času odkrývalo, že je tam nějaký opoždění nebo něco, ale pořád nebylo jasné, že je to vlivem nějaké mentální retardace nebo nějakého syndromu. Fakt se jenom myslelo, že je trochu opožděnej, tak to bylo o to snazší. A ještě si myslím, že tam hrálo roli, že to bylo nejmladší dítě, takže na něho byl prostor. Kdyby nebyl poslední a narodilo by se ještě jiný dítě, který vyžaduje tu péči, tak si myslím, že by to bylo o to horší, ale tím že už byl poslední, tak na něj

ten čas byl. My jsme sice byli taky malí, ale takhle brzo se to ještě nevědělo. Nevybavuju si moment, kdy by se řeklo nebo zjistilo, že se na to přišlo a je to tak a tak. Ale jestli se na to opravdu přišlo až před tím nástupem do školy, tak my jsme byli už starší a svým způsobem už jakoby samostatní. Jezdili jsme už sami do školy, a tak už s náma nebyly takový starosti. Mamka na něho tím pádem měla ten prostor a věnovala se mu. Její život to vlastně ani nijak nenabouralo. Ona ani nebyla zvyklá chodit někam na nějaký akce nebo párty nebo za kamarádkama, tak žila ten život s tím bráchou. Z mého pohledu jí to nedělalo problém. Ale myslím si, že tatka ten problém měl už od mala, že se s tím nemohl sžít, protože brácha míval ty záchvaty vzteku a myslím si, že u nás to nezažil a u něho to nedokázal nějak zkousnout. Ani si k němu ani nikdy nenašel cestu. Proto je do teď fixovanej na tu mámu a s ním neudělá nic. Myslím si, že kdyby se mamce něco stalo, tak že by to nebylo dobrý, že by spolu nijak nevycházeli. I když možná...kdyby neměl tu oporu v té mámě, tak by si možná nějakou cestu k tátovi našel. Ale bylo by to asi těžký pro oba dva, protože táta se s tím nikdy nesmířil. Otázkou je, jestli táta vlastně zná tu diagnózu, jestli si o tom rodiče spolu povídali. Oni spolu moc nemluví, tak kdo ví, jestli o tom táta vůbec ví...jako o té přesné diagnóze. Že to není z ničeho nic, ale že to má svůj důvod. To, že je brácha postiženej, by mohlo být i důvodem k tomu, že nemají rodiče úplně hezkej partnerskej vztah, ale tím si nejsem jistá. Úplně si nevybavuju, jakej měli ten vztah v dětství nebo v té době, kdy se ještě nic nevědělo a brácha se nijak neprojevoval. Myslím si ale, že ten vztah je čím dál horší mezi nima. Otázkou je, jestli tohle je ten důvod. Může to být taky tím, že jsou pořád spolu v jedné domácnosti a ani jeden nemá žádněj pořádněj koniček a prostě se nějak nesnesou. Myslím, že by potřebovali možná trošku oddych od sebe nebo se stýkat s více lidma, aby se trošku rozplynulo nějaký to napětí. Mamka je vlastně převážnou část života v domácnosti, to si myslím, že jí taky hodně ublížilo i z toho sociálního hlediska.”

Rodiče se sourozenci o bratrově postižení příliš nemluví. „Nikdo s náma o tom postižení moc nemluvil. Táta určitě ne, to si vůbec nepamatuju, že by to nějak komentoval. Ten se před tím, mám ten dojem, zavíral nebo utíkal. On si prostě šel ven a dělal si svoje. Nikdy se o nás úplně jako o děcka moc nezajímal, o nás starší sourozence. Jako třeba co děláme ve škole, jak se máme, jak se nám daří. To úplně nevnímal. Možná se spíš zajímal o staršího bráchu...na začátku střední školy, že měl jako ten chlapskej obor. Tam možná chodil na nějaký třídní schůzky, ale jinak se o nás táta moc nezajímal. Spíš to bylo všechno na

mámě. Ne že by ona měla nějaký extrémní zájem, ale takový ty důležitý věci jako třídní schůzky, vysvědčení a tak dál. Tak to je asi zajímavé, ale jinak nic víc kolem toho. Třeba jestli máme nějaký koníčky nebo že by nás třeba vedli ke sportu nebo k hudbě nebo k něčemu. Takovej ten nadstandart...jestli se to tak dá říct. Nebo třeba jestli chceme chodit do tanečních nebo si udělat autoškolu nebo tak. Vzpomínám si, že když já jsem chtěla dělat autoškolu, tak to bylo tak, že teď ji dělá starší brácha a tolik peněz zas nemáme. Ale z mého pohledu na to, co potřeboval mladší brácha, tak na to peníze vždycky byly. Že si to nedokázali úplně jako rovnoměrně rozdělit. No a mamka s náma o tom postižení mluvila minimálně. Pamatuju si třeba, že když míval brácha ty záchvaty vzteku, tak nám říkala, že on je jinej a my to tak musíme brát. Ale vyloženě to nikdy nijak nenazvala nebo to nijak nepopsala, to si nevybavuju. Jenom že je jinej a musíš být tolerantnější, musíš to tak brát. Když pak přišlo to stanovení diagnózy toho syndromu, tak si myslím, že to asi nijak moc nepochopila. Ona jenom byla spokojená, že to má nějakým způsobem podloženo, že to dopadlo tak, jak to dopadlo, ale jinak to nerozebírala. Ona byla pořád přesvědčená o tom, co si vždycky myslela a že za to nemůže. Jenom mi dala ty lékařský zprávy ať si to přečtu nebo zkopíruju a že bych si to vyšetření měla nechat udělat, protože to doporučujou ti lékaři. Ale vyloženě to se mnou nikdy nijak moc neprobírala.”

3.2.3 Vztahy mezi sourozenci

Další rozebíranou oblastí byly vztahy mezi sourozenci. Otázky byly zaměřeny hlavně na to, jaké byly vztahy v dětství a jak se liší od těch nynějších. Na to odpověděla respondentka následovně: „*Co si tak vzpomínám, když jsem si já hrávala s tím mladším bráchou, tak si nevybavuju, že by tam figuroval ten starší. To bylo asi tím, že je nejstarší, tak už byl asi někde jinde a neměl potřebu si hrát jako hrát. I když jako rok a půl není až takovej velkej rozdíl, ale on asi tu potřebu nikdy neměl si takhle hrát...když jsme si hráli třeba na balkoně nebo když jsme měli bazén na dvoře...jo, možná se tam občas mihl, ale jenom tak jako krátce a pak si šel po svém, že měl už prostě jiný zájmy. Kdežto já mám pocit, že jsem s tím mladším bráchou trávila víc času, že jsem v podstatě taky jakoby neměla žádnou vrstevnici nebo kamarádku, takže jsem ho měla tak k sobě a tím že on vlastně normálně mluvil, tak jsme spolu mohli komunikovat, a tak jsme si spolu do určitýho věku takhle hráli a byli spolu jako sourozenci nebo jako kamarádi. Asi mě to pak přestalo bavit bych tipla...asi jenom z důvodu*

věku...prostě, že už jsem měla jiný zájmy, že už jsem si chtěla dělat svoje věci. Ten druhý stupeň základní školy byl pro mě těžší, tak jsem si dělala hlavně věci do školy...jako abych měla nachystanej rozvrh, hotové všechny úkoly a tak. No a pak už nebylo tolik toho času, to bude nejspíš ono, protože ten první stupeň byl pro mě lehčí. Tam jsem se nějak moc nemusela připravovat a učit se a jak jsem chodila do té vesnické školy, tak tam se na to až tolik nedbalo mi přijde...že to bylo takový volnější a fakt pro mě byl složitější ten přestup na ten druhý stupeň. Takže pak už jsem si ten čas nechávala pro sebe a úplně jsem neměla potřebu si s tím mladším bráchou hrát, protože jsem ho vlastně vodívala do toho zařízení a ještě jsem ho odpoledne vyzvedávala, takže jsem s ním trávila ten čas před školou a po škole a pak to odpoledne už jsem měla volné pro sebe.”

S přestupem na střední školu spolu přestali sourozenci trávit čas úplně. „No a pak jsem šla na střední školu, tím pádem už jsem se nemusela vůbec zajímat o to, co ten mladší brácha dělá nebo jakým způsobem se dopravuje do školy a ze školy. Takže tam už si péči o něho pak převzali rodiče...teda spíš máma. Pak si myslím, že se s tátou střídali nějakou dobu v dovážení do toho zařízení podle toho, jak měli naplánované směny. Takže nějakou dobu aspoň částečně tu péči ten táta zajišťoval, když byla máma třeba na noční. To bylo ale jen krátce, po dobu toho zaměstnání a pak to skončilo a zase ta péče byla celá na mámě. A pak vlastně tím, jak jsem skončila střední školu a začala jsem chodit do zaměstnání, tak se úplně ten můj zájem jakoby vytratil...nebo jsem měla jiný starosti...prostě jsem přesunula tu pozornost asi na ten svůj život. I když jsem ho potkávala potom v tom zaměstnání...protože jsme byli a vlastně pořád jsme ve stejné budově...tak jsem v podstatě neměla problém ho pozdravit nebo si s ním něco říct, ale pak už jsem úplně nevyhledávala ten čas, abych ho s ním trávila doma.”

„A tím, jak jsem potom odešla z domu, tak se i přetrhaly ty vztahy s tím starším bráchou. Nebo spíš...my jsme nikdy neměli nějaký úplně jakoby hezký vztahy jako sourozenci ani s jedním, ani s druhým. Ale myslím si, že za to mohli i rodiče tím, jak soustředili tu péči jenom na toho mladšího brácha. Takže už se moc nezajímali o nás starší a nějak neměli tu potřebu ani nějakého stmelování...ani jsme nikdy nejezdili na dovolenou, kde bychom byli jako rodina takhle spolu pohromadě. Takže ty sourozenecké vztahy se prostě pak vytratily...nebo spíš to málo, co jsme si vytvořili, tak se vytratilo...že si šel každý po svém. Takže ani teď

nemáme moc tu potřebu se stýkat...že jsme asi i rozdílní názorově i povahově a každej je někde jinde...i tak celkově pohledem a názorama na život, takže si nerozumíme. Ani teď moc nevyhledáváme, abychom se potkávali, ani při nějakých oslavách narozenin. Bylo období, kdy jsme se potkávali a přáli jsme si, ale pak se to taky vytratilo tím, jak se brácha odstěhoval do té sousední vesnice. No a teď se stýkáme maximálně na oslavě rodičů, když má někdo z nich teda narozeniny nebo nějaké výročí, ale to je tak vše.”

3.2.4 Rodinný život

Na téma rodinný život respondentka vyprávěla, jak u nich doma fungoval klasický chod domácnosti a jak probíhal společný čas strávený s rodinou. „*Tak u nás ty vztahy nefungovaly asi jako typická rodina, že bychom dělali nějakou činnost společně...jako že bychom třeba snídali společně, obědvali společně nebo večereli společně. V podstatě jak přes týden, tak ani o víkendu. Ve všední den rodiče nějakou část života pracovali...nebo táta pracoval vždycky, takže vlastně chodíval domů třeba ve čtyři odpoledne a v létě později. A ten neměl potřebu se nějak...nebo aspoň z mého pohledu to tak bylo...že nemá potřebu sdílet ten rodinný život. On měl takový to svoje, co musí udělat. A máma, když chodila do práce, tak vlastně jenom vyžadovala to abychom měli se starším bráchou hotový nějaký úkoly. Že prostě už jsme velcí, tak každý z nás měl nějaký úkol a ona vlastně zajišťovala jenom tu stravu pro nás. A pak v podstatě chtěla mít taky z mého pohledu klid pro sebe, takže vlastně taky nevyžadovala abychom se třeba sešli aspoň u večere, když jsme byli ve škole, v práci a tak různě. Takže si potom každej dělal večeri pro sebe a snědl si ji, kde chtěl. A o víkendu to bylo taky tak, že se teda uvařilo...jakože rodinný oběd...to bylo teda vždycky, to zase nemůžu říct, že by máma nevařila. Ale když se uvařilo, tak si stejně každej to jídlo nabral a jedl někde jinde. Takže jsme nejedli spolu u stolu jako rodina ani o víkendu. Ony se tam teda ani úplně, podle mě, nedaly utvářet nějaký rodinný vztahy nebo utužovat, když měl každej pořád jakoby to svoje.”*

Zmínila také, s jakými domácími pracemi museli se sourozenci pomáhat. „*No a ty úkoly, co jsme dostávali, tak to byly klasické domácí práce...takže třeba kdo vynesou odpadky, kdo zatopí, kdo umyje nádobí. Nebo když byly prázdniny, tak já jsem se musela starat o to, aby kluci měli oběd. Tím, že máma pracovala v kuchyni jako kuchařka, tak nám odtud vozili nějaké obědy, protože ta provozovna zajišťovala i rozvoz. No a s tím mi třeba i mladší brácha*

pomáhal. To bylo zajímavý, že on, aniž by znal hodiny, tak nějakým způsobem věděl, že už je tak přibližně jedenáct a že už by měli ty obědy dovézt. Takže on prostě stál u okna a vyhlížel. A když viděl, že už to auto jede, tak mi řekl, že už jede a že to mám jít vyzvednout. Tak já jsem šla jenom před dům a tam mi řidič ten oběd předal a já jsem měla za úkol to jídlo ohřát a klukům nachystat. Samozřejmě já jsem jedla vždycky s tím mladším bráchou, no a ten starší si oběd vzal až chtěl nebo si ho stejně odnesl zase do pokoje. No a jak máma přestala pracovat v té kuchyni a šla pracovat jinam...úplně mimo obor...tak jsem měla za úkol ten oběd dodělat a nachystat. Třeba mamka udělala maso a já jsem musela třeba uvařit brambory nebo těstoviny. Postupem času, jak už jsem byla starší, tak jsem musela uvařit ten oběd celej. Takže já jsem měla převzít takovou tu pozici té mámy a zaopatřit ty kluky, aby měli jídlo. A ještě jsem musela v létě dělat zahradu. Že jsem musela třeba vyplet záhony, ale to zas ten mladší brácha někdy když chtěl, tak sám přišel a pomohl mi. Nešlo mu to úplně, že by byl tak zručnej, ale poznal, co je plevel, tak aspoň vytahal ten plevel. Nebo když jsme museli otrhávat rajčata, tak já jsem je třeba otrhala a on to potom vynášel do odpadu. Nebo když jsme sklízeli nějakou úrodu, tak věděl, kterou misku má donést a posbíral to a věděl, kam to má uložit. Tady ty jednoduché úkony zvládal, ale sám by to neudělal nebo by ho nenapadlo, že to musí udělat. Ale když jsem řekla, že musíme třeba posbírat rajčata, tak on věděl, že musí vzít tuhle misku a do ní se sbírají ty rajčata a až se ty rajčata posbírají, tak se dají tady na okno. Měl naučené tady ty jednoduché a stereotypní úkony a zvládal sám třeba posbírat vajíčka. Nebo když jsem mu řekla, že musí dát slípkám vodu, tak jsem mu to sice musela říct, ale už přesně věděl, jakým způsobem, do čeho a jak to udělat. Tohle zvládal. A vlastně do těch úkolů patřilo i to, kdo ho zavede do toho zařízení a kdo ho vyzvedne. V tom jsme se se starším bráchou střídali po týdnu. A potom, až nastoupil na učňák, tak i přes to, že ten učňák byl v tom stejném městě, tak ho rodiče té povinnosti zprostili. Takže jsem ho tam vodila jenom já. No a když jsem pak taky nastoupila na střední školu, tak pak už si tohle museli zajišťovat rodiče. Ale co si pamatuju, tak na bráchu vždycky měli ten příspěvek na auto a ZTP průkazku, tak toho pak využívali. Zajistili si to auto a vozili ho tam.”

Respondentka pomáhala rodičům s dováděním mladšího bratra do zařízení a odpoledne ho zase po škole vyzvedávala. Její vzpomínky na tuhle povinnost jsou následující: „No ze začátku mi to nějak nepřišlo v té páté třídě. Tím, že jsem šla do nového kolektivu a úplně jsem tam nikoho moc neznala, tak jsem to brala tak, že to tak prostě je a je to úkol, je to ten

brácha a mám to splnit, takže jsem ho tam vozila. No a tím, že jsem se tu nějakou dobu ještě s tím starším bráchou střídala, tak mi to přišlo vlastně fěr. Protože i ostatní děcka jezdili zároveň s těmi sourozenci a ti starší dohlíželi na ty mladší. Ale pak postupem času, až jsme si ve třídě utvořili nějakou kolektiv a věděla jsem, že všichni tím autobusem jezdí společně a já jsem musela jezdit s bráchou autobusem dřív nebo později, než ostatní, tak to mi pak začalo být líto...že nemůžu být s těma vrstevníky. A o to horší to pak bylo, až jsem se přestala s tím starším bráchou střídat a ta péče byla fakt jenom na mě. Tam potom byly okamžiky, kdy mi to fakt bylo líto, že prostě musím. V tu chvíli jsem to nebrala jako že pomáhám, ale že je to takový úděl a že mi to vadí. Takže jsem fakt byla i ráda, že jsem šla na tu střední školu a že už nemusím dělat tady ten nepřijemný úkol. Jo, to mi fakt vadilo, že mě to vytrhávalo z toho kolektivu. I když jsem věděla rozumově, že rodiče chodí do práce a nemají to jak dělat, tak musím já, ale stejně takovým tím jiným uvažováním mi vadilo, že mi rodiče takhle vlastně kazí to dětství. Určitě tam byly ty okamžiky, kdy jsem to vnímala takhle.”

Dále respondentka vzpomínala na rodinné dovolené. „*Jako rodina jsme za celý život byli jenom na asi třech dovolených a jinak jsme bývali pořád doma. Jednou jsme byli na Slovensku v karavanu. To bylo ale jenom díky tomu, že táta pracoval v družstvu, a to družstvo mělo na Slovensku nějaké tři karavany a ti zaměstnanci tam přes léto mohli jezdit a střídali se tam vždycky po týdenních turnusech. Ale nevím, proč jsme tam byli teda jenom jednou. Proč jsme třeba nejeli, já nevím, jednou za dva roky. Táta tam pracoval v podstatě celý svůj život, tak nevím, proč jsme tam nejeli víckrát. A pak jsme byli jednou jedenkrát jako celá rodina u nějaké rodiny v Karlových Varech. A jednou byla mamka a my tři sourozenci u nějaké rodiny, nějaká mamky příbuzná to byla. Tak to si vzpomínám, že jsme tam jeli a mně bylo strašně líto, že mamka s klukama spali v jedné místnosti a já jsem musela spát v místnosti s nějakou tetou, kterou jsem viděla poprvé v životě. Tam jsem trochu vnímala...to byl takovej první impulz...že jsem si připadala odstrčená, že jsem věděla, že mamka preferuje spíš ty kluky. Protože jsem věděla, že starší brácha byl jako první a ten mladší byl poslední a já jsem byla to prostřední dítě. Jako kdyby to byl nějaký syndrom něčeho. Že prostě ten starší brácha, jak je první, tak je někdo a ten mladší, jak je poslední, tak je takovej mazánek a já jsem ta, která se musím o něco starat a něco zajišťovat v té domácnosti.”*

Respondentka se rozpovídala i tom, jaké vnímala rozdíly v přístupu rodičů ke všem sourozencům. „*Třeba když já jsem ty svoje úkoly neudělala, tak bylo hrozně zle, ale když ten starší brácha něco neudělal, tak se to vždycky něčím omluvilo...třeba že už pro něho přišli kamarádi, tak to udělá potom. Ale já jsem to musela udělat hned. Když třeba mamka přišla z práce a nebylo hotový nádobí nebo nebylo udělaný to, co mi řekla, tak to byl strašnej problém. A že jsem to neudělala, protože bylo hrozný horko venku, nebo že jsem to chtěla udělat odpoledne, protože už jsem to dopoledne nestihla, protože jsem se věnovala tomu mladšímu bráchovi, tak to mě neomlouvalo. Prostě to mělo být hotový. Přišlo mi i, že ani neoceňovali to, že já toho bráchu vlastně v létě hlídám. Když byli naši v práci a on nechodil do toho zařízení a já jsem byla doma, tak jsem se o něho musela starat a dohlížet na něho. Tak mi přišlo, že nikdy neocenili to, že je to vlastně na úkor toho, že já jsem upoutaná doma a že jako nikam nesmím, třeba za kamarádama nebo tak. Oni to brali tak automaticky...prostě budeš doma a budeš ho hlídat. A taky tam nebylo nijak daný, že teď ho bude hlídat ten můj starší brácha a já můžu jít ven anebo teď ho budu hlídat já a brácha může jít ven. Jenže on měl těch kamarádů vždycky víc a oni pro něho vždycky přišli, tak s nima šel. Jenže jsem toho mladšího bráchu nemohla nechat samotnýho doma, takže už jsem já nikam nemohla. Nebo jsem ho mohla vzít s sebou...párkrát jsem ho teda s sebou vzala...ale pak mi přišlo, že mi tam překáží, že ho nechci mít pořád za sebou jako ocásek, když jsem tam s holkama. Takže jsem pak radši nechodila nikam.*”

Respondentka se velmi brzo vdala a odstěhovala se s manželem do vlastního domu. „*No a jak jsem se brzo vdala a odstěhovala, tak jsem pak už necítila tu potřebu nějak se k těm rodičům úplně vracet. Možná jsem potřebovala nějakou dobu nebo čas na to, abych se zadaptovala s tím novým prostředím a pak se brzo narodila dcera, takže jsem měla ty starosti spojený spíš se svou rodinou a s tím, co já potřebuju a nijak jsem se nezajímala o to, co je doma... nebo spíš u rodičů doma...co se děje, jestli to zvládají nebo ne. Už jsem si chtěla žít ten svůj život, a ne se ohlížet, co by bylo kdyby. Nakonec jsem to asi brala jako vysvobození, že jsem mohla uniknout z toho koloběhu a z toho všeho vyskočit a žít si už ten svůj život. Prostě to tak samo přišlo a byla jsem za to ráda.*”

„*Pak si ještě vzpomínám...to už jsem v tu dobu nejspíš nebydlela doma...pracovala jsem v tom stejném zařízení, kam můj mladší brácha docházel a trošku jsem znala ten program a*

věděla jsem, co tam tak všechno dělají. Proto jsem jednu dobu hodně přemýšlela nad tím, proč rodiče nechtějí víc. Proč ho vlastně nedávají do nějakého lepšího zařízení. Když jsem viděla ty ostatní klienty, kteří byli mnohem víc mentálně postižení, tak jsem si říkala, že si s nima nemá ani v podstatě co říct. Byli to takový jenom holý věty a pořád dokola. Proč naši nechtěli, aby šel do té zvláštní školy? Proč nechtěli, aby se naučil aspoň nějakých pár písmenek, aby se uměl podepsat nebo aby do toho zařízení uměl dojet sám? Protože ten personál to pak i nabízel postupem času. Nabízeli, že by ho naučili tím autobusem jezdit, a že by ho vždycky ráno v určitou dobu čekali na té zastávce. Že by prostě nasedl ráno na autobus, což tady na vesnici je úplně jednoduchý. Takže by rodiče s ním přišli k tomu autobusu a posadili by ho tam. On tu cestu určitě znal a vnímal, kde je, ve které vesnici a věděl by, že tady vystoupí, protože jsme tam jezdili spolu čtyři roky, když jsem ho doprovázela. On by věděl, že tady vystoupí a tam by na něho čekal někdo z toho personálu a dovedl by ho do toho zařízení. A odpoledne to stejný. A tady na vesnici by už teoreticky z té zastávky domů došel. To by trefil. Ale naši se asi báli, že to nezvládne nebo prostě nechtěli kvůli té epilepsii, těžko říct. Přišlo mi, že by mohli chtít víc. Aby se toho naučil víc. Ne jenom, že ho odloží do toho zařízení a pak si pro něho odpoledne přijdou. Aby se teda naučil tu sebeobsahu co nejvyšší. Což on z velké části zvládne docela dobře sám, ale s dohledem. Třeba čaj a kávu si uvaří úplně automaticky, to zvládne, nikdo na něho nemusí dohlížet. S dohledem si třeba udělá vajíčka nebo si ohřeje oběd, ale sám si myslím, že by to neudělal, nebo by se bál.”

3.2.5 Vztahy se širší rodinou

Nejdříve respondentka vzpomínala na vztahy se sestřenicemi a s bratrance. „Myslím si, že ho brali všichni s ohledem na to, že je trochu jinej. Ono se fakt nevědělo, co to je a proč to je, tak se k němu chovali všichni moc hezky. A když po něm něco chtěli, tak mluvili pomalu a nikdo na něho nikdy nemluvil nijak zhurta. Nikdo ho ani nijak nevyčleňoval. Vybavuju si, že s ním všichni na každé návštěvě komunikovali...vždycky se ho ptali, co si dá, na co má chuť a říkali mu dej si ještě a ptali se ho jak se má a tak. A v době, kdy jsme byli v takovém tom věku, kdy ostatní bratrance a sestřenice byly tak nějak přibližně staří...já jsem měla třeba deset, on osm, někdo šest, sedm, nebo dvanáct...tak to byl takovej ten věk, kdy jsme třeba hráli společně na schovku nebo na honěnou...takový ty typický dětský hry, kdy on se fakt

přidával a rozuměl tomu. Neuměl třeba počítat, takže když se hrálo na schovku, tak jsme mu třeba řekli, že už může hledat. Ale pochopil ten princip, jak se ta hra hraje, jenom nedokázal napočítat do určitého počtu, aby už šel hledat. No a když jsme se schovávali, tak věděl, že se musí schovat za něco, ale už mu úplně nedocvakávalo, že ho je vidět. Ale hlavní bylo, že se někam schoval. Už si ale neuvědomoval, že z určitýho místa nebo z určitýho úhlu ho prostě je vidět...ale pochopil to, že se musí za něco schovat a je teda schovanej. Takže byl většinou první, koho vždycky někdo našel. Ale když jsme hráli na honěnou, tak vždycky princip té hry pochopil. To jsou vlastně zase takový ty stereotypní úkony, že je to pořád stejný, takže se to lehce naučil. No a hrávali jsme si takhle dohromady. No a pak samozřejmě, jak jsme odrůstali, tak už jsme tyhle hry nehráli, tak už se prostě sedělo u stolu a nic takového se nedělo. Ale dokud jsme byli děcka, tak jsme si tak společně všichni hráli.”

Dále vyprávěla o vzpomínkách na babičky a dědečky. „No a babičky a dědečci...myslím, že ho brali tak jako normálně. Nemyslím si, že by...určitě jsem nikdy neslyšela od nikoho z tet a strýčků a babiček a dědečků, že by třeba říkali, že je to hrozný a co s tím bráchou bude. Že ho vždycky brali tak nějak normálně a že vlastně nějakým způsobem komunikuje nebo že se chová tak jako asi normálně. Takže si nemyslím, že by třeba měli nějaký důvod ho nějak vyčleňovat. Možná to bylo i spojený zase s tím, že to přicházelo postupně. Vlastně i babička s dědou byli výrazně starší...z tátovi strany...a babička měla nějaký tělesný postižení z důvodu autonehody v mládí a nemohla úplně sama chodit a děda měl stejně jako táta svoje zájmy. Ale vždycky s ním nějak mluvil nebo i postupem času, když už taky nemohl pořádně třeba na nohy, tak se naučil toho bráchu požádat o pomoc. A on prostě šel a udělal to, co mu dědeček řekl. Třeba dojde mi tam a dones mi to, tak on prostě šel a podal to. A taky jak babička nemohla úplně chodit, tak vždycky když měl někdo z nás narozeniny, tak vzkázala po tátovi, ať nám řekne, že nám chce popřát. A tak jsme tam tak vždycky chodili. A když tam šel brácha, tak vím, že pak třeba babička říkala, že jí brácha pomáhal třeba nazout papuče nebo vytáhnout nádobí ze skříňky...že věděl, jakým způsobem té babičce pomoci. Takovým úkonům on rozuměl a věděl, jak na to, tak pomohl. Často i toho bráchu hlídala, si vzpomínám, i přes to, že se nemohla úplně dobře hýbat. Oni si spolu povídali, babička mu nachystala oběd a on jí pomáhal tady s těma maličkostma, tomu on rozuměl. Nikdy ale nejezdil brácha s náma staršíma sourozencema nikam na prázdniny. My jsme s tím starším bráchou byli zvyklí jezdit třeba v létě ke druhé babičce, z máminy strany. Byli jsme tam třeba

na víkend nebo o prázdninách na týden nebo prostě na pár dnů. Ale mladší brácha nikdy nikam s náma nejezdil. A nevím, jestli to bylo z důvodu, že mamka nechtěla anebo on byl tak fixovanej na mamku, že ani on nechtěl. Nebo ten důvod mohl být taky ten, že se u něho objevily ty epileptické záchvaty, tak naši měli strach ho někam posílat, i k babičce a k dědovi. Oni sice už měli auto, ale už byli přece jenom starší a mamka je nechtěla vystavovat tomu, kdyby se náhodou něco stalo. Jenom si vybavuju, že my dva jsme spolu jednou přespávali u tety, protože naši jeli někam přes noc. To bylo jedinkrát, kdy si vybavuju, že brácha spal bez našich mimo domov, jinak byl pořád doma. Když se někam jelo, tak ho brali vždycky s sebou anebo radši nikam nejeli, když to bylo přes noc.”

3.2.6 Budoucnost

Respondentka uvažovala, co by pro jejího mladšího bratra bylo v budoucnosti nejlepší a jak by si jeho budoucnost sama představovala. Vzhledem k věku jejích rodičů si myslí, že je načase tuto situaci začít aktivně řešit. „*Myslím si, že chráněné bydlení by pro něho byla ideální varianta. Protože vlastně doma...tam, kde teď je doma, tak to není úplně tak zabezpečené, aby tam mohl normálně existovat. Jako hlavně z toho důvodu, že se musí topit dřevem a je to takový nebezpečný, že se to musí víc hlídat a je to pro něho složité. S dohledem to určitě udělá, jakože pomůže nachystat dřevo a někdo to do těch kamen pak nachystá. On to dokáže zapálit, a když mu někdo řekne běž přiložit, tak přiloží, ale nedokáže už uhlídat třeba teplotu. Že by třeba přikládal a přikládal a pak by to třeba bouchlo. Takhle si myslím, že by nedokázal bez dohledu v tom domě žít. A když už by naši byli v takovém věku, že by ho už nedokázali dovádět do toho zařízení, tak si myslím, že by na tom mohl být mentálně ještě hůř. Taky si myslím, že potřebuje hlavně ten kolektiv a trošku se dostat od těch rodičů k těm svým vrstevníkům a chvilku s nima zažívat nějaké příjemné okamžiky, nějaké výlety a tak. Protože naši ho sami nikam na výlet takhle nevezmou, jenom výjimečně teda s mámou, ale jenom tam, kde dojedou vlakem, to je tak dvakrát do roka. Mamka už není asi tak nápaditá, aby ho někam vzala. Ideální příležitost je pro něho to zařízení, protože tam podnikají ty výlety a berou s sebou i klienty z chráněného bydlení ve stejném městě. Oni jsou takoví komunikativnější, víc zažívají takové ty normální strasti života a spolu si tak jako povídají...v jednoduchých větách, ale povídají. A určitě, když by zůstal doma s našima zavřenej v tom domě, tak si myslím, že by to pro něho nebylo ideální. To chráněné bydlení by bylo ideální,*

z toho důvodu, aby ho pořád někdo nutil, aby něco dělal. Nebo, že by ho...jak to v tom chráněném bydlení chodí...že by mu někdo řekl třeba tady máš peníze a jdeme koupit svačinu. Jsou to tvoje peníze a musíš si koupit tu svačinu jenom za tyhle peníze. Kdežto, když jede takhle nakoupit s našima, tak nemá v podstatě žádné zábrany nebo překážky. Prostě jede se nakoupit, tak se koupí to, co je potřeba. Nemusí hospodařit s nějakou svojí částkou na to živobytí. To za něho dělají rodiče. Nemusí si hlídat, jestli má dost peněz na tohle a na tamto. Jestli, když si koupí tolik a tolik potravin, na jak dlouho mu to vydrží. Nebo že pozítří si musí jít koupit čerstvé pečivo. Kdežto v tom chráněném bydlení by ho k tomu asi nějakým způsobem vedli. Nebo třeba jít na poštu a vybrat si důchod...nebo on má vlastně omezená práva, takže sám si ho vybrat nemůže. Ale tyhle ty úkony dělá máma za něho. Úplně ho rodiče k té samostatnosti nevedli. Ale zase chápu, že byl nejmladší a ten prostor na něho byl a neměli potřebu ho nějak posouvat. Ani se úplně nezajímají o nějaké novinky nebo možnosti v téhle oblasti a tím pádem to takhle stagnuje. Oni ani nijak nečtou nebo nemají internet, takže se k těm informacím ani nemají jak dostat.”

Respondentka si myslí, že je v tomhle zařízení a v tomhle kolektivu její mladší bratr velmi spokojený. „*V tom zařízení jezdí na různé výlety a teď začali jezdit i s rodiči. Dostávají na to i dotace a jezdí vždycky na třídní pobyt. Z každé dotace jsou vždycky dva výlety a teď dostali už druhou. Jinak většinou jezdí na jednodenní výlety s personálem z toho zařízení, často mívají i canisterapii. Mívali i hipoterapii, ale mám ten dojem, že to zařízení, kam chodili už k tomu nemá akreditaci. Ale chodí tam k těm koňům pořád se o ně třeba postarat, ale není to už klasická hipoterapie. V tom zařízení to funguje podobně jako třeba ve školce. Že je tam ten čas nějak rozplánovaný, kdy je nějaká aktivita, kdy je svačinka nebo oběd a tak. Často vyrábí něco z textilu...brácha se tam třeba naučil háčkovat takové šňůrky, ze kterých se pak vyrábí dál...u toho si povídají a mají puštěnou hudbu nebo nějaký film. Občas tam probíhá i nějaké cvičení, jednou týdně vaří s dohledem a zbytek týdne si pak chodí do nedaleké budovy pro obědy. Chodí tam s dozorem, má svůj čip a má naučeno, jak ten oběd dostane. No a loni byli společně klienti a jejich rodiče na dovolené v Chorvatsku u moře. Byla to myslím iniciativa vedoucího zařízení a spousta rodičů toho využila, i když si to museli platit sami. Ale to bylo teď poprvé, nikdy předtím nic takového neproběhlo. Loni mu v té době bylo třicet devět let a s mámou se teda dostali k moři, jí bylo v té době šedesát šest let. Jeli sami dva, ale byla i možnost, že mohou jet oba rodiče. Tu teda někteří využili, ale*

táta asi nechtěl a vlastně ani nevím, jestli se ho máma vůbec ptala, že to nejspíš vzala tak automaticky. No a letos je v plánu další dovolená a tentokrát na Mallorcu...tam poletí, do Chorvatska jeli vlakem. Což mě ale napadlo, jestli to je dobrý nápad vzhledem k té epilepsii, jestli nad tím vůbec přemýšlel personál toho zařízení nebo máma. Jestli to třeba vlivem tlaku nebo nadmořské výšky nemůže vyvolat nějaký záchvat. Ale myslím si, že máma nebo ten personál už ví, jak se zachovat. Stejně když to přijde, tak se ten záchvat musí nechat odeznít. Ale těžko říct, jestli je to v těch podmínkách v letadle třeba horší nebo déle trvající, to nevím.”

Respondentka váhá, zda se o mladšího bratra zvládne v budoucnu náležitě postarat. „*Obavy určitě mám, protože určitě nebudu mít sílu na to, abych ho dozorovala v tom jejich domě, určitě tam nemůže žít sám, protože si sám neuklidí ani sám nenakoupí. Bude to pro mě víc starostí, kdyby zůstal v tom domě. Pokud tam bude někdo z rodičů...když zůstane jeden s ním a nějakým způsobem tam budou společně...tak to možná nebude tak hrozný, když by šlo jenom o to, že jim pomůžu s nějakým nákupem a větším úklidem. Ale kdyby tam měl zůstat sám, tak je to nemyslitelný, to si myslím, že určitě nezvládne...vzhledem k tomu, jaký je tam topení, že se tam vaří na plynu, a že je to všechno takový hodně nebezpečný. Takže určitě lepší by bylo nějaké to chráněné bydlení. A úplně nevím, jestli mám sílu na to, ho dát do nějakého úplně nového zařízení, kde nebude nikoho znát. Já spíš doufám, že třeba rodiče těch ostatních klientů začnou v tomhle směru něco podnikat, protože jsou někteří další klienti starší a že se začnou i naši o to taky zajímat a půjdou taky do toho, aby je třeba ubytovali někde společně, když jsou na sebe zvyklí. Aby prostě když už jsou na sebe zvyklí, aby tam žili společně. Nedokážu si představit, že bych ho dala do úplně nového jiného zřízení, kde nebude zvyklý ani na ten personál, ani na ty ostatní klienty. Akorát, že těch zařízení asi bude málo, takže tam bude třeba i poradník, takže nějakou dobu se o něho asi budu muset postarat. Ale já se chci starat spíš o svou rodinu, a ne o něho. Takže mám obavy, že to nezvládnou, ale tak doufám, že na to nebudu sama. Toho staršího brácha to asi zajímat úplně nebude. Doufám, že se nám podaří nějaký to zařízení najít. Myslím si, že je to ideální možnost, než aby zůstal sám v tom domě. Anebo mu najít nějaký malý byt, který by byl vybavený tak...jakože by tam bylo ústřední topení a třeba varná deska. Akorát nevím, jestli by to zvládl...jestli by se naučil třeba nějaký režim dne, nikdo by mu neřekl, ať se jde najíst, ať se jde okoupat a tak dál. To nevím, jestli on dokáže nějak vnímat. Ale možná když se to*

naučí...nebo asi to dokáže odhadnout. Ale ten dozor by byl samozřejmě asi lepší. A když by teda nebylo to chráněné bydlení a zajistili ten malý byt...byť garsonku...tak by se ještě dala zajistit nějaká pečovatelská služba, která na něho dohlídne a eventuelně mu přiveze ten oběd. Je to sice taky placená služba, ale proč ne...ušetří to třeba starosti a čas. Jak mě, tak eventuelně rodičům, když by ještě žili, ale už nezvládali tu péči, pak by se to dalo nahradit tou pečovatelkou. Ale bojím se toho, to určitě. Pokud by se to řešilo za života rodičů, bylo by to snazší...hlavně za života mámy, protože oni jsou spolu tak spjatí, že by to vzal líp, si myslím...než kdyby se mámě něco stalo, on by zůstal sám a já bych ho nacpala do nějakého zařízení. To si myslím, že by pro něho bylo těžký, že by to úplně nezvládal. Ale je to jenom domněnka, je možný, že by mu to úplně nevadilo...tím že spolu nežijeme v jedné domácnosti, takže by to možná vzal tak, že je to prostě nutnost. Ale těžko říct, dokud ta situace nenastane, tak jsou to pořád jenom takový teorie nebo domněnky. Protože už je zvyklej na nějaký režim mámy...co se týká hygieny a všeho možného...a já bych to třeba chtěla přenastavit nebo bych to chtěla po svém a třeba by to pro něho bylo těžký přijmout, že by to byla moc velká změna. Možná by to chtělo vyzozorovat za života těch rodičů, protože pak už mi nikdo nic neřekne a on taky nejspíš úplně ne. Ale rodiče o tom nikdy nemluvili a nikdy to téma nenakousli a já o tom začínat nechci, protože si myslím, že je to spíš jejich starost, že by měli oni s tím začít, ale nevím, jestli je to napadne. Že už vlastně jsou v určitým věku a on taky.”

3.3 Diskuze

Cílem tohoto výzkumného šetření bylo zmapovat život sourozence a zjistit, jak syndrom fragilního chromozomu X ovlivnil jeho život. V tomto případě tedy sestry, která vyrůstala v rodině s mladším bratrem s mentálním postižením, v dospělosti diagnostikovaným jako syndrom fragilního chromozomu X. Z tohoto důvodu byly stanoveny následující výzkumné otázky.

První stanovenou výzkumnou otázkou byla otázka: **Jak toto postižení vnímala sestra v dětství a jak ho vnímá v současné době?**

Respondentka říká, že si období narození bratra a rané dětství moc nevybavuje. Byla pouze o dva a půl roku starší, tudíž si v té době vůbec nevšimla, že by mohlo být něco jinak. Pamatuje si, že když byli malí, tak si spolu hrávali a nevnímala mezi nimi žádné rozdíly. Ostatně se v té době ještě vůbec nevědělo, že by její bratr mohl být mentálně postižený. Až

před jeho nástupem do školy se zjistilo, že by školní docházku nezvládal, a tak jí byl zbaven. O postupném objevování vzácnějších syndromů v průběhu vývoje a jejich pozdějším diagnostikování mluví i Vágnerová, Strnadová a Krejčová (2009). Hovoří také o tom, že je tento proces pro rodinu velmi stresující, a o to víc, pokud se objeví ještě nějaká další komplikace. Například epilepsie, která se u mladšího bratra respondentky také objevila.

Později, až respondentka přestoupila na jinou základní školu, si s bratrem přestali z důvodu věku hrát a už moc nevnímala, co se kolem něho děje. Říká, že měla jiné starosti a více učení do školy. Důležitou roli hrálo ale to, že mladšího bratra doprovázela do zařízení. Svěřila se, že to pro ni nebyl úplně příjemný úkol. V rozhovoru povídala o tom, že ze začátku jí to ani moc nevadilo, a to hlavně z toho důvodu, že se střídala se starším bratrem. Ale bylo jí líto, že když ho doprovázela, musela jezdit jinými autobusy, než její kamarádi a nemohla tak jezdit s nimi. Později ale už na to byla sama a bylo to pro ni ještě horší. Už to nebrala jako úkol, který musí splnit, ale nepříjemnou povinnost a úděl a hodně jí vadilo, že ji to vytrhává z kolektivu. Říká, že to později vnímala i tak, že jí rodiče kazí dětství. Proto byla ráda, že nastoupila na střední školu do jiného města a tahle povinnost jí odpadla, měla svoje zájmy a přestala se zajímat o to, kdo bratra do zařízení dovádí nebo co dělá. S přestupem do zaměstnání a založením své vlastní rodiny přesunula pozornost na svůj život úplně. Vnímala to jako jakési vysvobození. Havelka a Bartošová (2019) tvrdí, že sourozenci dětí s postižením zažívají mnoho výzev, které jsou spojeny s dlouhodobým stresem. Ten respondentka pravděpodobně v této situaci zažívala. Dalo by se říct, že respondentka tedy neměla příliš příležitostí trávit čas se svými vrstevníky, což je podle Michalíka (2023) v životě takovýchto sourozenců velmi důležité. Ten také tvrdí, že někteří sourozenci hledají jiné rodinné prostředí a odmítají to jejich. V případě respondentky šlo spíše o založení svojí rodiny a přesunutí pozornosti na ni. Bartošová a Pipeková (2010) k tomu dodávají, že pokud má zdravý sourozenec dostatek volného času, nebude pro něj jeho sourozenec zátěž. Volného času pro sebe ale respondentka v její situaci příliš neměla.

S čímž souvisí také to, že respondentka musela velmi často v rodině zastupovat roli matky. Starala se, aby měli její bratři, hlavně o prázdninách, na oběd teplé jídlo. Musela se také mnohokrát o mladšího bratra starat a nemohla tak trávit čas s kamarády nebo sama se sebou, na rozdíl od staršího bratra. Oba starší sourozenci měli přidělené nějaké své domácí

práce, které museli plnit. Na rozdíl od ostatních je ale respondentka musela, podle jejího vyprávění, plnit velmi svědomitě. Zdraví sourozenci bývají, podle Bazalové (2014) a Michalíka (2023), už od malička připravováni na roli následujícího pečovatele, což respondentka bez pochyby byla. Bazalová (2014) také tvrdí, že sourozenci bývají v rodině buď přetěžováni nebo opomíjeni. Ze slov respondentky by se dalo říct, že ona byla pravděpodobně přetěžována a starší bratr opomíjen.

Rozdíly mezi sourozenci byly zřejmé i v pořadí narození všech sourozenců a podle slov respondentky hrálo velkou roli. U staršího bratra vnímala to, že je to první dítě a tím pádem si mohl dělat v podstatě co chtěl. Na mladšího bratra, tím že byl poslední, byl prostor a matka se mu více věnovala, což považuje spíše za výhodu. Matějček (1992) ale tvrdí, že je výhodnější, pokud se dítě s postižením narodí do rodiny jako první. Rodiče obvykle soustředí pozornost spíše na tyto děti než na ostatní sourozence. A to kvůli tomu, že vyžadují neustálý dohled a péči rodičů, tak tvrdí Michalík (2023). I v otázce peněz vnímala respondentka rozdíly. Řekla, že cokoliv mladší bratr potřeboval, tak mu rodiče koupili a na ostatní už se nemyslelo, nebo spíš na ni. Podle výzkumu Štěpánové a Blatného (2009) se mohou sourozenci dítěte s postižením s rozdílným přístupem rodičů velmi často setkat.

Otec se s postižením syna pravděpodobně nikdy nevyrovnal a rodinnému chodu se moc často nevěnoval. Vitoň (2015) říká, že i otec může pociťovat selhání a podle Bartoňové a Pipekové (2010) nemusejí všichni rodiče dospět k posledním stádiím vyrovnávání, k nim pravděpodobně nedospěl také otec respondentky. Rodiče si s ostatními sourozenci nikdy o bratrově postižení nepovídali. Ti jen zaznamenali, že se něco děje a že je podle slov jejich matky „jinej“ a musí k němu být tolerantnější. Respondentka říká, že za ne úplně vřelé vztahy mezi všemi sourozenci mohou rodiče. A to hlavně tím, že věnovali nejvíce pozornosti právě nejmladšímu bratrovi a nesnažili se o stmelování všech sourozenců. Například třeba tím, že by obědvali nebo večereli všichni společně jako rodina. Postupem času se vytvořené vztahy úplně vytratily. Havelka a Bartošová (2019) tvrdí, že rodiče dětí s postižením mají méně času na ostatní potomky a také na společné rodinné aktivity, výlety nebo dovolené. Mohou se tedy objevovat potíže v soudržnosti a vzájemné podpoře mezi členy rodiny. Rodiče by tomu tedy měli předcházet otevřenou komunikací a kvalitně stráveným společným časem, a to hlavně kvůli vztahům mezi sourozenci. Dodávají také, že by měli

rodiče načerpat co nejvíce informací o postižení svého dítěte a interpretovat je ostatním členům rodiny, a hlavně ostatním sourozencům. To rodiče respondentky nikdy neudělali nebo se o to aspoň nepokusili.

V dospělosti začala respondentka vnímat i to, že vztah mezi jejími rodiči není ideální a říká, že je z jejího pohledu čím dál horší. Pravděpodobně by na to mohla mít vliv bratrova diagnóza nebo také to, že jsou pořád spolu doma a s dalšími lidmi se spíše nenavštěvují. Podle Vitoně (2015) opravdu může postižení dítěte vztah jeho rodičů oslabit. Tvrdí ale také to, že se partneři tímto vlivem mohou i rozejít, což se v tomto případě nestalo. Rodiče, podle Michalíka (2023), často omezují kontakty s lidmi, kteří nemají dítě s postižením, protože si myslí, že ostatní neví, co jejich život obnáší.

Respondentka si také myslí, že by její mladší bratr mohl umět víc a rodiče se mohli více o jeho diagnózu zajímat a pomoci mu k většímu rozvoji. Přemýšlela také o tom, proč rodiče nechtěli, aby nastoupil do školy nebo proč nechodil do nějakého jiného, podle ní lepšího zařízení. Má také strach, že až nebudou rodiče schopni mladšího bratra dovádět do zařízení, tak by mu to mohlo hodně uškodit. Že ztratí kontakt s jeho přáteli a známými nebo že nebude moct jezdit nikam na výlety a prožívat tak nové zkušenosti. Tím by mohl ztratit i možnost různých podnětů a stimulace k rozvoji jeho schopností.

Další stanovenou otázkou byla otázka: **Jak pravděpodobně ovlivní nebo již ovlivnilo její budoucí život?**

Respondentka má velké obavy ohledně budoucnosti jejího bratra. Váhá, jestli bude mít dostatek sil, aby se o něho dokázala postarat, až tu jejich rodiče nebudou. Její bratr je omezen ve způsobilosti k právním úkonům a je schopný pouze jednoduché sebeobsluhy, úplně sám se o sebe tedy nepostará a už vůbec ne v domě rodičů, kde teď žije. Jednou variantou by podle ní bylo, kdyby mu našla nějaký malý byt, kam by několikrát denně docházela pečovatelská služba a dohlédla na něj. Nejlepším řešením by ale podle ní bylo chráněné bydlení. V nejlepším případě, kdyby tam bydlel i se svými přáteli, se kterými teď chodí do zařízení, aby to pro něj nebyl tak náročný krok. Sama si nedokáže představit, že by ho umístila někam, kde nebude znát ani prostředí ani personál nebo další klienty. Také si myslí, že jejich rodiče už jsou ve věku, kdy by měli v tomto směru začínat podnikat nějaké kroky a doufá, že rodiče ostatních klientů ze zařízení je inspirují. Rodiče, nebo spíš matka, o této

skutečnosti se sourozenci nikdy nemluvili. Respondentka má také strach, že na tuto situaci bude sama a starší bratr jí nebude ochoten pomoci. Sourozenci dětí s postižením mají podle Michalíka (2023) velmi podobné rysy. Velmi často se do budoucna spoléhá na dceru nebo nejstaršího syna. V tomto případě rodiče spoléhají jednoznačně na dceru.

Stresující byly pro respondentku také obě její těhotenství. V době těhotenství se starší dcerou, ale i v době těhotenství s mladším synem totiž ještě nebylo jasné, z jakého důvodu má respondentčin mladší bratr mentální postižení. Tudíž měla velké obavy, aby se mentální postižení geneticky nepřeneslo právě na její děti. Větší strach ale měla u syna, a to z důvodu pohlaví. I když všechny testy dopadly dobře, strach opadl až při narození a následném normálním vývoji dětí. Michalík (2023) tvrdí, že stejným rysem u žen se sourozencem s postižením bývá strach z početí vlastního potomka ať už vědomě nebo nevědomě. Po diagnostice syndromu fragilního chromozomu X a následném potvrzení genetického zatížení v rodině musela genetické testy podstoupit také respondentka a její dcera. U respondentky se prokázalo, že premutaci nenese, a tím pádem ji nemůže nést ani její dcera. Tato skutečnost by život respondentky a také její dcery značně ovlivnila.

Třetí stanovenou otázkou byla otázka: **Nastaly v životě sestry nějaké kritické momenty vzhledem k diagnóze jejího bratra? Jaké?**

V porovnání s výzkumem Havelky a Bartošové (2019) se v životě respondentky vyskytlo hned několik krizových momentů. Prvním takovým momentem mohlo být zažívání záchvatů vzteku u mladšího bratra. Změny v chování se projevíly už v dětství, podle autorů výzkumu se objevují spíše v adolescenci. Pro ostatní sourozence mohou být podle Havelky a Bartošové (2019) nepochopitelné nebo děsivé.

Často může být samotné narození sourozence s postižením velmi těžké přijmout. V tomto případě bylo ale mentální postižení potvrzeno až později v průběhu vývoje, konkrétně těsně před povinnou školní docházkou bratra. Respondentka se ale nezmiňuje, že by tuto nastalou situaci vnímala nějak negativně. Spíše vnímala rozdíly mezi tím, jak se k tomu postavili rodiče. Podle jejích slov přijala její matka tuto skutečnost velmi přirozeně na rozdíl od otce, který se s ní do teď spíše nesrovnal. Mnohem náročnější pro respondentku byla obě její těhotenství. Nevěděla, jaká je příčina mentálního postižení jejího bratra, a tak měla velký strach, že by se jí také mohlo narodit dítě s postižením. Obě děti se ale narodily

zdravé a vyvíjeli se normálně. Další rána ale přišla se zjištěním genetického zatížení na syndrom fragilního chromozomu X v rodině. Měla tedy strach, že i přes to, že obě její děti jsou zdravé, mohlo by to na ně mít i tak velký vliv, a to hlavně do budoucna. To se genetickými testy nakonec vyvrátilo a zjistilo se, že tato linie byla přerušena.

Dalším velmi významným momentem bylo zjištění epilepsie u mladšího bratra v nízkém věku. To sebou neslo několik neznámých záchvatů a řadu návštěv nemocnice. Čemuž se museli všichni členové rodiny přizpůsobit, tak říkají Štěpánová a Blatný (2009). S tím souvisí i to, že především rodiče zažívají stres, bezmoc a negativní emoce, které se snaží potlačovat. Tyto emoce se ale i tak přenášejí na jejich děti.

Rodiče neměli a nemají o daném postižení téměř žádné informace. Tím pádem je nemohli dále předat ostatním sourozencům. Což se podle zmiňovaného výzkumu objevuje velmi frekventovaně.

Velmi významným kritickým momentem bylo pro respondentku doprovázení bratra do zařízení. Ale ne z důvodu, který tvrdí Štěpánová a Blatný (2009). Respondentka se tedy nestyděla nebo se nebála toho, co by si pomysleli ostatní. Její neochota plynula z toho, že nemohla trávit čas se svými kamarády a dojíždět s nimi společně autobusem do školy. Mrzelo jí, že ji tímto rodiče vytrhávají z kolektivu. S tím souvisí také to, že se respondentka musela velmi často o mladšího bratra starat a neměla tedy příliš volného času sama pro sebe.

Sourozenci mohou vnímat rozlišný přístup rodičů ke všem jejich dětem. V tomto případě se věnovali nejvíce nejmladšímu bratrovi. Starší bratr byl spíše opomíjen, za to respondentka byla od rodičů spíše přetěžovaná a často také zastupovala roli matky. Nelze ale říci, že by se v jejím případě jednalo o úzkostnou výchovu, se kterou se podle Štěpánové a Blatného (2009) mohou zdraví sourozenci potýkat, z důvodu jejich vedení k odpovědnému jednání. O úzkostnou výchovu se jednalo spíše v případě mladšího bratra.

Respondentka má velký strach z toho, kdo se bude o mladšího bratra starat, až toho jejich rodiče nebudou schopni. Rodiče se nikdy o svých plánech nezmínili a respondentka doufá, že začnou co nejdříve v tomto směru podnikat nějaké kroky. Má také obavy z toho, že jí starší bratr nebude ochoten pomáhat.

V životě respondentky nastalo několik kritických momentů, které Havelka a Bartošová ve svém výzkumu nezmiňují. A to například neúplně ideální nebo ne příliš vřelé vztahy mezi všemi sourozenci. Respondentka nezmínila, že by měli mezi sebou nějaké konflikty, spíše si byli dost vzdálení. Myslí si ale, že za to mohou rodiče, kteří s nimi netrávili společný čas a neměli potřebu sourozence mezi sebou stmelovat. Spíše se věnovali mladšímu bratrovi. Tudiž, když oba starší sourozenci odešli z domu, vytratili se veškeré vazby a v současnosti se spíše nestýkají.

Další důležitou skutečností je vztah rodičů. Ten mohl být pravděpodobně nastalou skutečností ovlivněn. Přestože žádný z rodičů ze vztahu neodešel, není jejich vztah, podle slov respondentky, úplně ideální.

Štěpánová a Blatný (2009) zmiňují také to, že mnoho jedinců se potýká s nemístnými reakcemi od okolí, předsudky nebo přehnaným soucitem. O tomto se respondentka vůbec nezmínila. Nezmínila ani to, že by se potýkala s nějakým neodůvodněným strachem nebo pocitem viny.

Závěr

Cílem této bakalářské práce bylo zmapovat život sourozence a zjistit, jaký mělo mentální postižení a potažmo i syndrom fragilního chromozomu X vliv na jeho život. Tato práce byla zpracována do dvou teoretických kapitol a třetí kapitola se věnuje výzkumnému šetření.

V první teoretické kapitole byla popsána terminologie mentálního postižení, jeho etiologie a klasifikace. Vyskytuje se zde také podkapitola podrobně se zabývající syndromem fragilního chromozomu X, který se s mentálním postižením velmi úzce pojí. Druhá kapitola se věnuje charakteristice dospělého jedince s mentálním postižením a také jeho rodině a především jeho sourozencům.

Výzkumné šetření bylo zaměřeno na život sestry, která má mladšího bratra s mentálním postižením. Mentální postižení mu bylo diagnostikováno těsně před povinnou školní docházkou, syndrom fragilního chromozomu X a jeho zatížení na rodinnou genetiku bylo zjištěno až v jeho dospělosti. Kvalitativní výzkumné šetření bylo zpracováno v podobě případové studie pomocí narativního rozhovoru. Pro účely tohoto rozhovoru byla vytvořena osnova témat, která byla jeho předmětem. Tato témata byla v části vlastního výzkumného šetření zpracována zvlášť. V závěru výzkumného šetření, tedy v diskuzi, bylo zodpovězeno na stanovené výzkumné otázky.

Z výzkumného šetření vyplývá, že mentální postižení, a tedy i syndrom fragilního chromozomu X, život sestry poměrně dost ovlivnil. Nejvíce jí v této situaci zasáhlo to, že musela svého mladšího bratra každodenně doprovázet do zařízení i ze zařízení domů. Chvilí se střídala se starším bratrem, ale později už na to byla sama. Často se také o mladšího bratra musela starat a zastupovat tak roli matky, nemohla tudíž trávit čas se svými kamarády tak, jak by chtěla a neměla ani moc volného času sama pro sebe. Sama říká, že jí dost vadilo, že jí takhle rodiče vytrhávali z kolektivu. To vše na rozdíl od staršího bratra, který tyhle povinnosti a zodpovědnost neměl. Z toho vyplývají i zřejmé rozdíly v chování rodičů ke všem sourozencům.

Syndrom fragilního chromozomu X pravděpodobně negativně ovlivnil i vztah rodičů, který nebyl a není ideální. Příčinou může být to, že otec se zřejmě s postižením svého syna nikdy nesrovnal. Rodiče nevěnovali dostatek pozornosti všem sourozencům dohromady,

netrávili s nimi dostatek času a nesnažili se ani o stmelování a utužování jejich vztahů při společných aktivitách. To má za následek nevřelé vztahy mezi sourozenci, kteří se v současné době spíše nestýkají.

Velmi stresující byla pro respondentku obě těhotenství. Ani v době prvního a ani v době druhého těhotenství ještě nebylo známo, jakou příčinu má bratrovo mentální postižení. Mnoho obav přineslo také diagnostikování syndromu fragilního chromozomu X a zjištění genetické zátěže v rodině. U respondentky se zjistilo, že žádnou predispozici k přenášení tohoto syndromu nenese, a tudíž to její děti do budoucna neovlivní.

Respondentka má velké obavy z toho, kdo se bude o jejího mladšího bratra starat, až toho jejich rodiče nebudou schopni. Ti v tomto směru ještě nepodnikli žádné kroky a nikdy se o těchto okolnostech ani nezmnili. Respondentka si myslí, že jí starší bratr nepomůže a že na řešení této situace bude sama. Přemýšlí o tom, že nejlepším řešením by bylo zajistit pro bratra chráněné bydlení.

Seznam použitých informačních zdrojů

BARTOŇOVÁ, M.; BAZALOVÁ, B.; PIPEKOVÁ, J. *Psychopedie: texty k distančnímu vzdělávání*. Brno: Paido, 2007. ISBN 978-80-7315-161-4.

BARTOŇOVÁ, M.; PIPEKOVÁ, J. *Rodina s dítětem se zdravotním postižením*. In: PIPEKOVÁ, J. et al. *Kapitoly ze speciální pedagogiky*. Brno: Paido, 2010. ISBN 978-80-7315-198-0.

BAZALOVÁ, B. *Dítě s mentálním postižením a podpora jeho vývoje*. Praha: Portál, 2014. ISBN 978-80-262-0693-4.

ČERNÁ, M. a kol. *Česká psychopedie: speciální pedagogika osob s mentálním postižením*. Praha: Karolinum, 2015. ISBN 978-80-246-3083-0.

MKN-10. F70-F79 – Mentální retardace, 2023. *ÚZIS ČR*. [online]. [cit. 2023-11-13]. Dostupné z: <https://mkn10.uzis.cz/prohlizec/F70-F79>

FERNÁNDEZ CARVAJAL, I.; ALDRIDGE, D. *Understanding Fragile X Syndrome: A Guide for Families and Professionals*. London and Philadelphia: Jessica Kingsley Publishers, 2011. ISBN 978-1-84310-991-4.

HAVELKA, D.; BARTOŠOVÁ, K. *Speciální sourozenci*. Praha: Portál, 2019. ISBN 978-80-262-1475-5.

HENDL, J. *Kvalitativní výzkum: základní metody a aplikace*. Praha: Portál, 2005. ISBN 80-7367-040-2.

MATĚJČEK, Z. *Dítě a rodina v psychologickém poradenství*. Praha: SPN, 1992. ISBN 80-042-5236-2.

MATĚJČEK, Z. *Psychologie nemocných a zdravotně postižených dětí*. Praha: Nakladatelství H&H, 2001. ISBN 80-86022-92-7.

MICHALÍK, J. V rodině není pouze nemocné dítě, 2023. *Šance dětem*. [online]. [cit. 2024-02-27]. Dostupné z: <https://sancedetem.cz/v-rodine-neni-pouze-nemocne-dite>

PAČESOVÁ, P. Syndrom fragilního chromozomu X. *Vesmír: přírodovědecký časopis*, 1994, 73(2), str. 70. ISSN 1214-4029.

SEDLÁČEK, M. *Případová studie*. In: ŠVARŤÍČEK, R.; ŠEĎOVÁ, K. a kol. Kvalitativní výzkum v pedagogických vědách. Praha: Portál, 2007. ISBN 978-80-7367-313-0.

SEEMANOVÁ, E. Syndrom Martinův a Bellové, fragilního X chromozómu A. *Časopis lékařů českých*, 2002, 141(16), str. 504-505. ISSN 1803-6597.

STASOLLA, F. *Fragile X Syndrome: from Diagnosis to Treatment*. New York: Nova Science Publishers, 2022. ISBN 978-1-68507-572-9.

ŠÍPEK, A. Spojitost syndromu fragilního x chromozomu a autismu, 2013. *Gate2biotech*. [online]. [cit. 2023-11-16]. Dostupné z: <http://www.gate2biotech.cz/spojitost-syndromu-fragilniho-x-chromozomu-a-autismu/>

ŠTĚPÁNOVÁ, M; BLATNÝ, M. Život se sourozencem s mentálním postižením: kritické momenty, zdroje zvládnání a osobní růst. *Československá psychologie*, 2009, 53(3), str. 241-260. ISSN 0009-062X.

ŠVARCOVÁ, I. *Mentální retardace: vzdělávání, výchova, sociální péče*. Praha: Portál, 2011. ISBN 978-80-7367-889-0.

ŠVARŤÍČEK, R.; ŠEĎOVÁ, K. a kol. *Kvalitativní výzkum v pedagogických vědách*. Praha: Portál, 2007. ISBN 978-80-7367-313-0.

VÁGNEROVÁ, M. *Psychopatologie pro pomáhající profese*. Praha: Portál, 2004. ISBN 80-7178-802-3.

VÁGNEROVÁ, M.; STRNADOVÁ, I.; KREJČOVÁ, L. *Náročné mateřství: být matkou postiženého dítěte*. Praha: Nakladatelství Karolinum, 2009. ISBN 978-80-246-1616-2.

VALENTA, M.; MICHALÍK, J.; LEČBYCH, M. a kol. *Mentální postižení*. Praha: Grada, 2018. ISBN 978-80-271-0378-2.

VITOŇ, J. Dítě se zdravotním postižením a jeho prostředí. *Kontakt*, 2015, 17(2), str. 140-146. ISSN 1804-7122.

Seznam příloh

Příloha 1 – Vzor informovaného souhlasu s účastí ve výzkumném šetření

Příloha 2 – Osnova témat k narativnímu rozhovoru