

UNIVERZITA KARLOVA V PRAZE
PEDAGOGICKÁ FAKULTA
Katedra speciální pedagogiky

**Vývojová specifika jedinců
s Angelmanovým syndromem
a syndromem Prader - Willi jako
výchozího základu pro práci speciálního
pedagoga**

**Developmental specifics of individuals
with Angelman and Prader - Willi syndrome
as the basis for special educator's work**

Diplomová práce

Vypracovala: Bc. Světlá Doubková

Vedoucí diplomové práce: PhDr. Pavlína Šumníková, Ph.D.

Praha 2014

Prohlašuji, že jsem tuto diplomovou práci vypracovala samostatně a výhradně s použitím citovaných pramenů, literatury a dalších odborných zdrojů.

Beru na vědomí, že se na moji práci vztahují práva a povinnosti vyplývající ze zákona č. 121/2000 Sb., autorského zákona v platném znění, zejména skutečnost, že Univerzita Karlova v Praze má právo na uzavření licenční smlouvy o užití této práce jako školního díla podle § 60 odst. 1 autorského zákona.

V Praze dne 24.3.2014

podpis.....

Ráda bych poděkovala PhDr. Pavlíně Šumníkové, Ph.D. za pomoc a podporu při zpracování práce, všem rodičům, kteří odpovídali na dotazy, matkám dívek, jejichž životní dráha byla zpracována v případových studiích, sdružením za poskytnuté informace a svým blízkým za trpělivost.

„Má-li být však náprava úspěšná, musí být komplexní a všestranná, neboť nebude-li současně napravovat všechno, co vzájemně souvisí, nikdy se nedostanete kupředu...“

Jan Amos Komenský

„Všichni jsme jedno - ale každý z nás je jedinečná, neopakovatelná jsoucnost.“

Erich Fromm

Anotace

Vývojová specifika jedinců s Angelmanovým syndromem a syndromem Prader - Willi jako východiska pro práci speciálního pedagoga

Diplomová práce se zabývá komplexně problematikou dvou vzácných syndromů - Angelmanovým syndromem a syndromem Prader - Willi.

Práce popisuje projevy, genetickou podstatu, nastiňuje možnosti speciálně pedagogické a rehabilitační intervence, vybraná léčebná a režimová opatření.

Seznamuje s kategorií vzácná onemocnění a okrajově se strategiemi přístupu k těmto onemocněním v ČR.

Zahrnut je i popis organizací v ČR, které se problematikou Angelmanova syndromu a syndromu Prader - Willi zabývají a sdružují rodiče a zájemce. Závěr práce je tvořen kazuistikami dvou jedinců, charakteristických nositelů syndromů a závěry z dotazníkového šetření mezi rodiči. Dotazníková šetření ilustrují specifika jedinců, na jejichž základě byly vymezeny oblasti podpory.

Cílem práce je popis možností pedagogické a další mezioborové intervence, mapování situace v ČR, informace o této problematice pro zájemce.

Klíčová slova: Angelmanův syndrom, Prader - Willi syndrom, genetika Angelmanova syndromu a Prader - Willi syndromu, přístupy, charakteristiky, možnosti práce

Annotation

Developmental specifics of individuals with Angelman and Prader - Willi syndrome as the basis for special educator's work

The thesis deals in a complex way with the issue of two rare syndromes - Angelman and Prader- Willi syndrome.

It describes the manifestations and genetic background, outlines the options for special education and rehabilitation interventions as well as selected medical and regime measures.

The thesis informs about the category of rare diseases and also mentions the strategies for approach to these diseases used in the Czech Republic.

It also comprises a list of organizations in the Czech Republic that deal with the Angelman and Prader - Willi syndrome and which associate parents and others interested in this topic. The end, the thesis comprises casuistry of two individuals, characteristic syndrome bearers, and conclusions of a questionnaire survey among parents. Surveys through questionnaires illustrate the specific characteristics of individuals that have been used to define areas of support.

The goal of the thesis was to describe the possibilities for pedagogic and other interdisciplinary interventions, map the situation in the Czech Republic, and to provide more information about this issue to anyone interested.

Keywords: Angelman syndrome, Prader- Willi syndrome, genetics of Angelman syndrome and Prader - Willi syndrome, approaches, characteristics, work options

OBSAH

Úvod.....	9
1 Vzácná onemocnění	11
2 Genetická podstata Angelmanova a Prader - Willi syndromu.....	13
2.1 Chromozomové strukturální aberace (genomové mutace).....	13
2.2 Angelmanův a Prader - Willi syndrom z pohledu genetiky	14
3 Angelmanův syndrom	18
3.1 Dr. Harry Angelman.....	18
3.2 Charakteristika a projevy Angelmanova syndromu	20
4 Prader - Willi syndrom	28
4.1 Objevitelé Prader - Willi syndromu	29
4.1.1 Dr. Andrea Prader	29
4.1.2 Dr. Heinrich Willi	30
4.1.3 Dr. Alexis Labhart.....	30
4.1.4 Dr. Guido Fanconi	30
4.2 Charakteristika a projevy syndromu	31
4.2.1 Hormonální terapie	35
5 Srovnání Angelmanova syndromu a Prader - Willi syndromu.....	36
6 Občanská sdružení „Občanské sdružení rodin a přátel dětí s Angelmanovým syndromem“ a „Občanské sdružení pro Prader - Willi syndrom“	38
6.1 Občanské sdružení rodin a přátel dětí s Angelmannovým syndromem	38
6.2 Občanské sdružení pro Prader - Willi syndrom.....	39

7 Metody podpory	40
7.1 Metody alternativní a augmentativní komunikace	41
7.1.1 Piktogramy a metoda VOKS	42
7.1.2 Makaton, znakování.....	44
7.1.3 Další prostředky a pomůcky usnadňující komunikaci	45
7.2 Vybrané výukové metody	46
7.2.1 Strukturované učení	46
7.2.2 Program instrumentálního obohacování Reuvena Feuersteina	48
8 Dotazníková šetření	50
8.1 Účel výzkumu a výzkumné otázky.....	50
8.2 Shrnutí výsledků výzkumu	51
8.2.1 Obecné informace	51
8.2.2 Anamnestické údaje.....	53
8.2.3 Oblast vzdělávání	54
8.2.4 Projevy jedinců	57
8.2.5 Komplexní pohled na zdravotní stav	60
8.3 Závěrečné shrnutí výzkumu a odpovědí na výzkumné otázky	63
9 Případové studie	65
9.1 Denisa, ročník narození 1994.....	65
9.2 Jana, ročník narození 1990	72
Závěr	80
Seznam literatury	82
Seznam obrázků	89
Seznam grafů	90
Seznam tabulek	90

ÚVOD

Ve své bakalářské práci jsem se zabývala problematikou speciálně pedagogické péče o děti s Angelmanovým syndromem, který je řazen mezi vzácná onemocnění. Těchto chorob je celá řada, nicméně se nabízelo v diplomové práci navázat dalším vzácným onemocněním, které je geneticky spřízněno se syndromem Angelmanovým syndromu postižením stejného genu. Jedná se o syndrom Prader - Willi, který je od Angelmanova syndromu odlišný (v genetické oblasti) pouze linií dědičnosti.

Počet dětí a dospělých jedinců s těmito syndromy je v populaci dle statistických přehledů vzácný - u jedinců s Angelmanovým syndromem je střední četnost uváděna 1:15 000 (Angelman Syndrome Foundation, cit. 2014, <http://www.angelman.org/>), přibližně 1 dítě na 10 - 30 000 narozených, počty jedinců se syndromem Prader - Willi jsou udávány 1:8 000 až 1:25 000, s největší pravděpodobností je četnost výskytu 1:15 000 (Prader - Willi Association, cit. 2013, <http://www.pwsausa.org/syndrome/>), což odpovídá počtu 60 osob / 1 milión osob.

Od počátku lidstva se vyvíjel vztah společnosti k nemocným a postiženým. Odlišnosti vždy byly středem zájmu a zdrojem emocí. Od počátečních represivních přístupů a zneužívání jedinců se znevýhodněním jako otroků, přecházel vývoj přístupu k mírnějším formám zacházení po humanistické pojetí v období renesance po myšlenku zrovnoprávnění a maximálního možného uplatnění v rámci společnosti, nejde již o vyčlenění, ale o usnadnění života tak, aby mohl stát plnohodnotným (Pipeková, 2006).

Avšak přes mnohá zlepšení se v praxi stále ještě setkáváme s nepochopením, odmítáním, neochotou, negativismem vůči lidem s jakýmkoliv znevýhodněním, i jejich rodinám, které znesnadňují jejich svobodné a rovnoprávné postavení ve společnosti.

Protože je každý člověk jedinečný, je důležité k těmto osobám tak přistupovat, hlavně v oblasti speciálního školství, kde se pokládají základy pro další vývoj dítěte. Dostává základy sebeobslužných i akademických dovedností, dle konkrétních možností a schopností konkrétního jedince. Proto je nutné znát charakteristiky a limity jednotlivých žáků, přizpůsobovat jim metody práce a vybírat vhodné metody.

Přínosem této práce by mělo být přehledné shrnutí faktů o podstatě problematiky obou syndromů, návazně charakteristiky jedinců v různých věkových obdobích a možností speciálně pedagogické intervence.

Ve speciálně pedagogické praxi je setkání se s jedinci s těmito znevýhodněními, stejně jako jejich počet, vzácné, nicméně není vyloučené. Oba syndromy mají svá specifika, na která je nutné brát ohled při práci, a proto je důležité je správně diagnostikovat a zacílit speciálně pedagogickou podporu a následně i různé terapie správným směrem.

Cílem diplomové práce je vytvořit komplexní popis vývojových specifík jedinců s Angelmanovým syndromem a Prader - Willi syndromem a na podkladě uceleného pohledu na problematiku navrhnout možnosti speciálně pedagogické podpory.

Hledání nových možností v přístupu k jedinci se znevýhodněním je nejen zajímavé, ale i nutné. Díky možnostem cílené diagnostiky a rozšiřování množství zmapovaných podstat různých syndromů a znevýhodnění je důležité stále rozšiřovat odborné znalosti v oboru.

Prostřednictvím těchto organizací byly získávány odpovědi rodičů na konkrétní výzkumné otázky a obraz celkové situace v naší zemi.

Případové studie v závěru diplomové práce mají ilustrovat životní trajektorii nositelů syndromů. Jedná se již ranně dospělé osoby, typické nositele syndromů, jejich životní dráha je mapována od narození. Lze se zde inspirovat, nebo poučit při volbě strategií rodičů diagnostikovaných dětí, také může pomoci rodičům chybně nebo vůbec diagnostikovaných dětí při hledání odpovědí na otázku příčiny znevýhodnění jejich dítěte a možného správného cílení terapií.

1. Vzácna onemocnění

Angelmanův i Prader - Willi syndromy jsou stále ještě řazeny do skupiny vzácných onemocnění, i když vzhledem ke zdokonalujícím se diagnostickým i genetickým metodám a postupům bude (i zpětně) odhalen větší výskyt nositelů těchto syndromů v populaci.

Mezi vzácná onemocnění jsou řazena vrozená, nebo dědičná onemocnění s nízkou populační prevalencí, ovlivňující jak kvalitu života, tak sociální oblast a často i délku dožití nositele.

Vzhledem k neexistenci klasifikace všech vzácných onemocnění v Mezinárodní klasifikaci nemocí (dle údajů je celkový počet asi 8 000, klasifikace zahrnuje přibližně 200), neexistuje v ČR přesný statistický přehled o počtu osob spadajících do této kategorie. Odhaduje se zhruba 20 000 jedinců, mezi příčiny, mimo genetických, se řadí autoimunitní onemocnění, alergie, vnější podmínky, různé infekce (Národní strategie pro vzácná onemocnění na léta 2010 - 2020, cit. 2014, http://www.vzacna-onemocneni.cz/images/dokumenty/Narodni_strategie_pro_VO_10-20.pdf).

Konkrétní výskyt každého onemocnění, spadajícího do této kategorie, je poměrně malý, v celkovém počtu však celá skupina chorob zapříčiňuje zhruba 8 % mortality v rámci Evropské unie.

Převážná většina je způsobena geneticky, u většiny však příčina zůstává neodhalena, což bývá často důvodem pozdního, nebo žádného zahájení adekvátní léčby, i když případně vhodná léčba existuje.

Pro správnou diagnostiku a následné léčebné, nebo podpůrné přístupy, je důležité zvýšit povědomí mezi odborníky i mezi laickou veřejností.

„Cílem Národní strategie je zefektivnit diagnostiku a léčbu vzácných onemocnění a zajistit všem pacientům se vzácným onemocněním přístup k indikované a vysoce kvalitní zdravotní péči a následné sociální začlenění, a to na základě rovného zacházení a solidarity.,,

(Národní strategie pro vzácná onemocnění na léta 2010 - 2020, 2010)

Angelmanův syndrom a Prader - Willi syndrom nepatří k onemocněním s fatální prognózou, nebo vyžadujícím specifickou medikamentózní léčbu, avšak kritéria

pro zařazení mezi vzácná onemocnění splňují díky nízkému počtu jedinců, nutnosti specializovaných cílených genetických testů - patří mezi 80 % vzácných onemocnění s genetickou podstatou a nutnosti správného přístupu k takto znevýhodněným jedincům.

Evropská unie stanovila společné cíle v této oblasti, kterých chce v této oblasti dosáhnout.

„Obecným cílem EU v oblasti vzácných onemocnění je především:

- 1) zlepšit identifikaci vzácných onemocnění*
 - 2) podporovat rozvoj zdravotní politiky v dané oblasti a zefektivnit péči*
 - 3) rozvíjet evropskou spolupráci, koordinaci a regulaci v této oblasti.,*
- (Národní strategie pro vzácná onemocnění na léta 2010 - 2020, 2010)

Tento plán zahrnuje zkvalitnění přístupu pacientů k adekvátní léčbě, klasifikaci a seznam vzácných onemocnění, testování příčin a léčby, dále také vznik center pro koordinaci, informace a spolupráci na mezinárodní úrovni.

Česká republika spolupracuje v několika mezinárodních projektech, pro ilustraci některé relevantní pro oblast genetiky, týkající se syndromů, kterými se zabývá práce - jde např. EuroGentest - standardizace genetické diagnostiky, ERNDIM - kvalita v oblasti biochemické genetiky, případně projekt pro zlepšení diagnostiky dětí s mentálním znevýhodněním CHERISH, NEUROPED koordinující výzkum na evropské úrovni v oblasti dětských neurologických chorob, či EMQN pro externí kontrolu kvality genetických laboratoří pro diagnostiku.

Národní strategie pro vzácná onemocnění na léta 2010 - 2020 byla schválena usnesením vlády dne 14. června 2010.

Na jaře roku 2012 byla založena organizace „Česká asociace pro vzácná onemocnění“ sdružující patientské organizace s cílem sjednocení strategie a vymezení společných cílů a jednotného postupu v jejich dosahování. Od stejného roku je organizace členem Meziřesortní a mezioborové pracovní skupiny pro vzácná onemocnění při MZd ČR (Česká asociace pro vzácná onemocnění, cit. 2014, <http://vzacna-onemocneni.cz/>).

2. Genetická podstata Angelmanova a Prader - Willi syndromu

2.1 Chromozomové strukturální aberace (genomové mutace)

Porozumět procesům, které zapříčiňují vznik znevýhodnění, je přínosné i pro speciální pedagogii.

Příčiny vzniku syndromů Angelmanova a Prader - Willi se obecně řadí do kategorie chromozomových strukturálních aberací (genomových mutací), ke kterým dojde při změně počtu nebo struktury chromozomů.

Tyto změny mohou být dvojího druhu - balancované a nebalancované.

K balancovaným aberacím dojde při zachování stejného množství genetického materiálu (přičemž jejich vliv se může projevit až v další generaci jako aberace nebalancovaná, u nositele nemusí působit nijak), aberace nebalancované jsou při ztrátě, nebo přebývání genetického materiálu na jednom, nebo více místech chromozomu.

Dále může dojít ke změně počtu chromozomů v buňce. Pokud dojde ke zvýšení, nebo snížení počtu, jedná se o aneuploidii, znásobí - li se celá chromozomální sada, jedná se o polyplodii.

Veškeré změny mohou být vyvolány fyzickými i chemickými mutageny, v malém procentu mohou proběhnout jako spontánní.

Převážná většina těchto procesů svému nositeli škodí (v celé škále - od neslučitelnosti se životem, po mentální, fyzické znevýhodnění apod.), minimální procento mutací je prospěšných, nebo bez následků pro nositele.

Pokud dojde ke vzniku aberací jako výsledek zevních vlivů, nejsou tyto aberace dědičné.

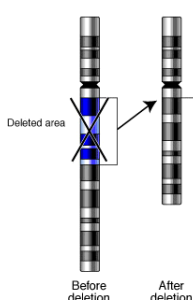
Dále se dají rozdělit na vrozené (vznikající během gametogeneze, nebo brzkého embryonálního vývoje) a získané (vznikající postnatálně).

2.2 Angelmanův a Prader - Willi syndrom z pohledu genetiky

V případě Angelmanova syndromu a Prader - Willi syndromu se v rámci mechanismu genetických změn (pořadí dle četnosti výskytu) jedná o:

1) delecí (mikrodeleci) - dojde ke ztrátě malého úseku chromozomu (obr. č. 1), může postihnout kterýkoliv chromozom, nebo část chromozomu, také může být různé velikosti, v důsledku delece dojde k chybění genů, které mohou způsobit nejrůznější znevýhodnění v závislosti na oblasti a rozsahu delece

(EuroGentest, cit. 2014, <http://www.eurogentest.org/index.php?id=611>)



Obrázek 1. „Mikrodelece“

(zdroj: <http://www.genetika-biologie.cz/vzacne-geneticke-delece-jako-pricina-nizkeho-telesneho-vzrustu>)

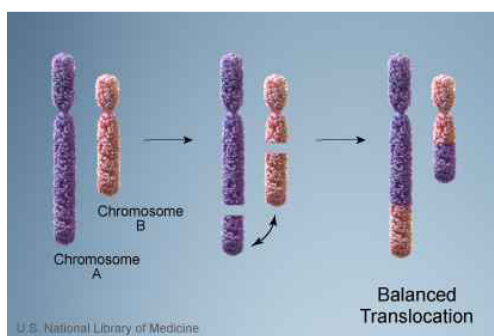
2) uniparentální disomie- dojde k překopírování dvou kopií části, nebo celého chromozomu od jednoho rodiče, od druhého rodiče nedojde k žádnému předání

3) imprintingová mutace

4) genovou mutaci

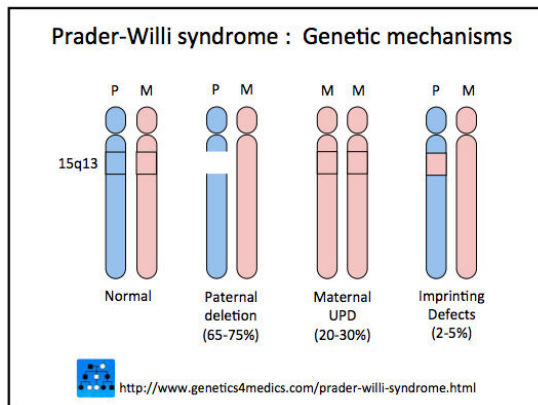
5) translokaci- dojde k přemístění chromozomální části na jiný chromozom

(obr. č. 2)



Obrázek 2. „Translokace“ (zdroj: <http://ghr.nlm.nih.gov/handbook/illustrations>)

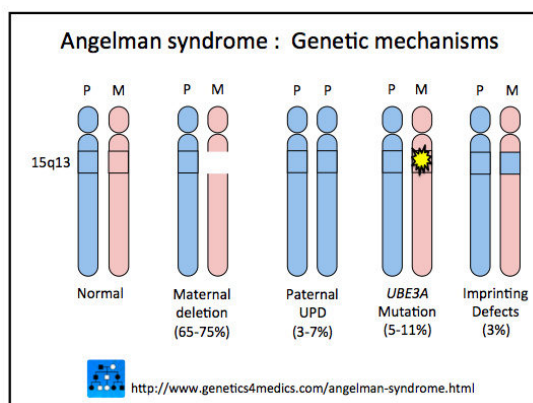
V případě Prader -Willi syndromu (obr. č. 3) se mikrolece, kdy chybí otcovský genetický materiál, vyskytuje u 70 % případů, uniparentální disomie, při které je zděněn dvakrát genetický materiál od matky, tzn. maternální uniparentální disomie, u 25 % případů. Imprintingová mutace je příčinou vzniku syndromu u 3 - 4 %, genová mutace nebyla nalezena a v méně než 1 % případů byla jako příčina stanovena translokace (Muntau, 2009).



Obrázek 3. „Genetický mechanismus u Prader - Willi syndromu“

(zdroj: <http://genetics4medics.com/prader-willi-syndrome.html>)

U Angelmanova syndromu (obr. č. 4) jsou čísla výskytu obdobná, nejvíce (70 %) případů je způsobeno mikrolecí (chybí mateřský genetický materiál), 5 % způsobuje uniparentální disomie (paternální uniparentální disomie), 5 % imprintingové mutace, genové mutace způsobují 5 - 10 % případů, translokace se shodně s Prader - Willi syndromem projevuje jako příčina u méně než 1 % případů (Muntau, 2009).



Obrázek 4. „Genetický mechanismus u Angelmanova syndromu“

(zdroj: <http://genetics4medics.com/angelman-syndrome.html>)

Oba syndromy postihují 15. chromozom na dlouhém rameni v úseku q11 - q13. Počet genů, které tento chromozom obsahuje, je asi 600 - 700 z 20 000 - 25 000 genů lidského genomu, počet párů bází DNA je zde asi 2 miliony (oblast q11 - q13).

V oblasti 15q11 - q13 se nachází gen UBE3A (a nejméně 6 dalších identifikovaných), jehož mutace, nebo chybění pravděpodobně zapříčiňuje změny neurologických funkcí u jedinců s Angelmanovým syndromem (Genetics Home Reference, cit. 2014, <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/angelman-syndrome>). Jedním ze známých genů v této oblasti je P - gen, související se syntézou melaninu (Tyler, 1994).

Ve finále dojde ke ztrátě funkčnosti genu - pokud je zděděn jen od jednoho rodiče, nemůže se uplatnit aktivní funkce genu postiženého ztrátou od rodiče druhého. V některých případech se mikroleční změny na nositelích z neznámých příčin neprojeví, jsou odhaleny náhodou při genetickém vyšetření z důvodu výskytu genetického onemocnění u příbuzného. Příčinou tohoto jevu mohou být další genetické vlivy a vlivy prostředí (Genetics Home Reference, cit. 2014, <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/15q133-microdeletion>).

Zděděný genetický materiál pouze od jednoho rodiče je nedostatečný pro nahrazení funkcí, které by byly aktivní v případě převzetí genetického materiálu od obou rodičů.

„Výskyt jedince s Angelmanovým syndromem je ovlivněn pohlavím rodiče předávajícího gen. Dochází ke genomickému imprintingu, kdy je aktivita určitého genu omezena dle toho, od kterého rodiče pochází. Pokud dojde k paternálnímu imprintingu, otcovský gen není vyloučen, ale je inaktivován imprintingem. Pokud dále dojde k mutaci tohoto genu, potomci budou fenotypově normální, všichni ženští potomci mohou předat dále tento gen s 50 % pravděpodobností dětem, u těch by byl inaktivován paternální gen a mutovaný gen by se prosadil. Tomu se zabrání v případě, že potomci dědí od otce.“
(Doubková, 2012, str. 21)

Tyler ve své práci uvádí vícečetný familiární výskyt jedinců s Angelmanovým syndromem. V jednom případě se jedná o tři sourozence s Angelmanovým syndromem, u jejichž matky byla geneticky prokázána stejná mikrolece, která se díky přenosu od otce neprojevila, ve druhé rodině se třem sestrám narodily čtyři děti s Angelmanovým syndromem. Familiární výskyt Prader - Willi syndromu

je sporadický. Tyler zaznamenává ve své práci i výskyt obou syndromů v rámci jedné rodiny, šlo o sestřenice.

„...za Angelmanův syndrom a Prader - Willi syndrom zodpovídají vedle sebe těsně ležící genové lokace, ne stejný gen, protože pokud by existoval stejný gen, který způsobuje oba syndromy, musel by se u matek uvedených v předchozích třech případech projevit Prader - Willi syndrom.“

(Greally, 1990, Saitoh et al., 1992, Schinzel et al, 1992, Wagstaff et al., 1992 in Tyler, 1994, in Doubková, 2012)

Pokud není u jedinců s Angelmanovým syndromem prokazatelná delece, či paternální uniparentální disomie, může se u těchto jednat o autozomálně recesivní onemocnění, jehož příčinou je mutace UBE3A genu a může znamenat vyšší riziko pro opakovaný výskyt v rodině (Maria, Merkes, Sarnat, 2011).

Diagnostické metody genetické zahrnují několik testů - FISH (Fluorescent in Situ Hybridization), pruhování chromozomů s vysokým rozlišením, DNA metylaci, dodatečná molekulární analýza. Jejich stálé zlepšování vede k možnosti odhalit i uniparentální disomie, malé delece a další změny.

3. Angelmanův syndrom

3.1 Dr. Harry Angelman

Angelmanův syndrom byl pojmenován po svém objeviteli, anglickém lékaři Harry Angelmanovi (obr. č. 5).



Obrázek 5. *Dr. Harry Angelman*

(zdroj: <http://www.hinsdale86.org/staff/kgabric/Disease10/Angelman%20Syndrome/>)

Doktor Angelman publikoval v roce 1965 článek „Puppet children“ na základě svého pozorování tří dětí z vlastní lékařské praxe, které vykazovaly stejné chování a motorické zvláštnosti. Článek po prvotním ohlasu zůstal zapomenut až do začátku 80. let (Whonamedit, cit. 2014, <http://www.whonamedit.com/doctor.cfm/242.html>).

Původně byl název tohoto syndromu „Šťastné loutky“, toto pojmenování vycházelo z charakteristických projevů jedinců. Inspirací ke vzniku názvu bylo pro doktora Angelmana dílo Giovanniho Francesca Carota (1480 - 1555/58) s názvem „Dítě s loutkou“ - „Dítě loutka“ (obr. č. 6).

O několik let později byl syndrom přejmenován na „Angelmanův syndrom“ po svém objeviteli. V současné době je jedním z nejpoužívanějších názvů syndromu „Andělské děti“, případně „Syndrom šťastného dítěte“. Tyto názvy byly zvoleny také z důvodu nepřijatelnosti původních pojmenování ze strany rodičů dětí. Poslední uvedené názvy zrcadlí pozitivní ladění dětí a jejich mírnou povahu.

Zajímavá jsou i některá Angelmanova životopisná data. Narodil se v roce 1915 v Cheshire, v Anglii. Měl pět sourozenců. Jako lékař promoval v roce 1938 v Liverpoolu. Po vypuknutí druhé světové války odjel s „Royal Army Medical Corps“ pracovat jako vojenský lékař do Indie, kde pečoval o italské zajatce, kteří v něm vzbudili zájem o italskou řeč a kulturu.

Rok po ukončení války, v roce 1946, odchází do civilu a začíná pracovat v Londýně. V roce 1948 získává doktorát.

V letech 1950 - 1976 (kdy končí aktivní kariéru) pracoval jako pediatr ve Warrington General Hospital v Lancashiru. Zemřel v roce 1996.

Předmětem jeho zájmu byla také neurologie a autismus.



Obrázek 6. *G.F.Carot „Portrét dítěte s kresbou“ - „Dítě loutka“*

(zdroj: <http://vioricaradoi.medlive.ro/files/2013/03/angelman.jpg>)

V době svého objevu tohoto syndromu vycházel dr. Angelman z fyzických a psychických podobností jedinců. Genetická podstata (vadný úsek 15. chromozomu) byla poprvé popsána v USA, až v roce 1987 dr. Allen Maganisem z Oregon Health Science Center. U dětí, které zkoumal, se předpokládal syndrom Prader - Willi, avšak tyto děti projevovaly jiné příznaky, než k syndromu náležející. Objevil na 15. chromozomu problém odvozený z mateřského (na rozdíl od Prader - Willi syndromu, kde je problém odvozen z otcovského) přepisu. Tímto byla otevřena cesta k následnému detailnějšímu odhalování genetických příčin syndromu. Za dalších 10 let, v roce 1997, byl izolován gen UBE3A a zjištěna jeho role ve vztahu k neurologickému vývoji.

V posledních dvaceti letech začaly vznikat po celém světě podpůrné rodičovské skupiny, syndrom se začal dostávat do povědomí nejen mezi odborníky z řad pediatriů a neurologů, ale i do povědomí laické veřejnosti.

Pro zajímavost lze ještě uvést datum 15. února, kde je vyhlášen Mezinárodní den Angelmanova syndromu. Odhadem u poloviny z pacientů s tímto syndromem je stanovena chybná diagnóza, mezinárodní den má upozornit na nutnost lépe poznat a návazně správně diagnostikovat pacienty s Angelmanovým syndromem a umožnit jim tak adekvátní přístup.

3.2 Charakteristika a projevy Angelmanova syndromu

Angelmanův syndrom je z medicínského hlediska neuro - genetické znevýhodnění postihující ve stejné míře chlapce i dívky, jedince s tímto syndromem lze nalézt ve všech etnických skupinách i zeměpisných délkách.

Délka života ovlivněna není, tento syndrom není léčitelný, ale také není degenerativní.

V údajích zahraničních organizací, zabývajících se tímto onemocněním, lze najít informace o dospělých nositelích tohoto syndromu, nejvyšším věkem, uváděným americkou Asociací Angelmanova syndromu (cit. 2014, <http://www.angelman.org/>) je sedmdesát let. Výskyt (jak již bylo zmíněno v úvodu) je udáván ve velkém rozmezí.

Ve Švédsku proběhl výzkum u dětí ve věkové skupině 6 - 13, výsledný údaj byl 1 : 10 - 12 000. Dle jiných údajů, vztažených na počet obyvatel Washingtonu (1997) se výskyt pohybuje v počtu 1:20 000. Přesný počet nositelů tohoto syndromu nelze vyčíslit, lze pouze odhadovat na základě statistických údajů, mohou být využity například údaje o porodnosti. Pokud se v dané oblasti narodí ročně 200 000 dětí ročně, předpokladem je, že 13 dětí bude mít Angelmanův syndrom (Angelman Syndrome Foundation, cit. 2014, <http://www.angelman.org/>).

Pokud se zaměříme na počet jedinců v České republice - dle statistického údaje o výskytu Angelmanova syndromu v populaci průměrně 1:15 000, mělo by se jednat o stovky případů. Vzhledem k nutnosti cílené genetické diagnostiky však mnoho případů bývá zaměňováno za jiné diagnózy. To je problémem nejen v naší zemi.

Pro ilustraci lze uvést příklad ze země, ve které se zájem na tento syndrom zaměřuje výrazně déle, než u nás. Na stránkách „Angelman Syndrome Foundation“, USA, je tento syndrom uváděn jako závažné onemocnění se symptomy a charakteristikami

podobnými jiným poruchám, například autismu, dětské mozkové obrně a tím pádem je převládajícím problémem chybná diagnostika. Nesprávně stanovená, nebo pozdní diagnostika sebou nese návazně nesprávné postupy v podpoře těchto jedinců, ať již se jedná o nepřístupnost různých dětských intervenčních programů, správné a cílené rehabilitace a další podporu.

V České republice jsou cílená genetická vyšetření prováděna od roku 1997, nejstarším diagnostikovaným je chlapec, ročník 1987. Počet známých případů se pohybuje v desítkách.

K základním fyzickým charakteristikám Angelmanova syndromu a rovněž k vodítkům k identifikaci syndromu jsou tři základní údaje: absence řeči, trhaná, toporná, ataktická chůze loutky, k udržení stability je využíváno horních končetin - chůze ve flexi, nadměrné záchvaty smíchu - tyto záchvaty se objevují po 1. - 2. roku života (Tyler, 1994). Vývoj každého nositele syndromu je individuální, liší se hlavně v oblasti motorické - u některých je zachována schopnost chůze, jiní jsou odkázáni na vozík, stejně tak v oblasti mentálního znevýhodnění jsou odlišnosti, průměrně se však pohybují v pásmu středně těžkého až těžkého mentálního znevýhodnění. I v případě tohoto syndromu, kdy dochází k deficitu verbální složky komunikace, je porozumění větší, než je verbální vyjadřovací schopnost. To lze vysledovat z reakcí v běžných životních situacích.

Kolem třetího až sedmého roku věku jsou tyto příznaky již lehce rozpoznatelné. Odborná literatura uvádí stanovení správné diagnózy průměrně ve věku 5 let (Van Lierde et al., in Tyler, 1994).

U novorozenců, či v raném dětství, není syndrom bez specializovaných genetických testů rozpoznatelný, vývojové problémy ještě nejsou v tomto období specifické. Některé děti mohou mít široká ústa a vystupující jazyk, avšak nejedná se tak výraznou dysmorfii, aby mohla být určující pro konečnou diagnózu.

V procesu správné diagnostiky jsou ukazatele, s jejichž pomocí lze odhalit správnou diagnózu. Jedná se o normální prenatalní a poporodní vývoj, který se viditelně začne ve věku 6 - 12 měsíců opožďovat, ale nestagnuje, pokračuje v pomalém tempu.

Ve věku 0 - 24 měsíců se děti projevují minimálně vokálně - broukání, žvatlání je málo časté, opožděné je držení hlavičky, nepřitáhnou se, motorika je opožděná

ve všech směrech. Mohou se objevit problémy se sáním a následně přechodem na tuhou stravu. Časté je vkládání rukou do úst, nebo žvýkání nejrůznějších předmětů.

Později se nerozvíjí mluvní projev, pokud ano, jde jen o izolovaná slova. Dochází k opoždění chůze, projevuje se nestabilita, problémy s rovnováhou jsou výraznější.

Puberta bývá opožděna o jeden až tři roky, toto období může být rizikové pro nárůst váhy. Kontinenci převážně udrží, používají v různé míře nonverbální komunikaci. Mezi další specifika patří zvýšená salivace, spánkové poruchy. Je nutná celoživotní podpora.

V roce 2005 byla rozdělena kritéria výskytu u jedinců s Angelmanovým syndromem do kategorií dle četnosti výskytu (Williams, 2006).

Příznaky, uváděné v literatuře a vyskytující se u 100 % jedinců:

- funkčně závažné opoždění vývoj
- ataktická chůze, třes končetin, poruchy rovnováhy (tyto poruchy mohou být v různém rozsahu, od lehké nejistoty při stožení, nemotornosti, až po závažné)
- jedinečnosti v chování - častý smích, záchvaty smíchu, celkově šťastný projev, zvýšená vzrušivost, mávání rukama, hypermotorické projevy v chování
- poruchy řeči, žádné, nebo minimální používání slov, receptivní a neverbální schopnosti převyšují verbální

Příznaky, uváděné v literatuře a vyskytující se ve většině (80 %) případů:

- nepřiměřený, zpomalený růst obvodu hlavy, od dvou let diagnostikovatelná mikrocefalie (výraznější u osob, u nichž byla diagnostikována jako příčina delecce)
- před třetím rokem věku se projeví epileptické záchvaty, jejichž intenzita klesá s věkem, abnormality v EEG
- záchvaty různé intenzity (od absencí po grand - mall) se projeví ve věku 6 - 48 měsíců, průměrně ve věku dvou let (Rob et al., 1998, in Tyler, 1994)

Příznaky, uváděné v literatuře a vyskytující se ve 20 - 80 % případů:

- ploché záhlaví
- protruze jazyka, makrostomie, poruchy při zpracování potravy a polykání
- široký jazyk
- široké rozestoupení zubů
- zvýšená salivace

- strabismus
- hypopigmentace kůže, světlé oči, vlasy (v případě dg. příčiny delece)
- ploché záhlaví
- chůze o široké bázi, hyperaktivní šlachové reflexy dolních končetin, stažení ramen při chůzi
- zvýšená senzitivita na teplo
- snížená potřeba spánku, abnormality ve spánkovém cyklu
- fascinace vodou, zvýšený zájem o některé plastové předměty
- abnormality ve stravování
- u některých jedinců obezita
- skolióza
- problémy s vylučováním, zácpa

Některé ze základních projevů lze přiblížit následujícím popisem (zpracováno podle: Angelman Syndrome Foundation, cit. 2014, <http://www.angelman.org/>).

1. Jako velmi častá, je v chování jedinců s Angelmanovým syndromem uváděna *hyperaktivita*. V podstatě u všech jedinců od nejnižšího věku je zaznamenána zvýšená pohybová aktivita. Kojenci a batolata si neustále vkládají ruce, či různé předměty do úst, snaží se pohybovat od předmětu k předmětu, jejich aktivita může být příčinou drobných úrazů. Projevem zvýšené aktivity může být i kousání, tahání a štípání, zvýšený neklid, tyto projevy lze odstranit důsledností ve výchově. Může to být vyvoláno krátkodobou schopností koncentrace, která ovlivňuje soustředěnost dítěte na podněty. S postupem věku se nadměrná aktivita snižuje. U některých jedinců se nasazuje medikamentózní léčba příznaků sedativy, nebo neuroleptiky, obecně nebývá doporučována pro vedlejší účinky. Formální klinická studie reflektující příznivé účinky léků na hyperaktivitu těchto dětí neexistuje.

Zvýšená aktivita se dá využít při výuce nonverbálních komunikačních technik, děti jsou přirozeně zvědavé, mají rády společnost a kontakt.

2. Typickým projevem jedinců s Angelmanovým syndromem je *smích*. Důvod, proč je tento projev tak charakteristický právě u tohoto syndromu, není znám, probíhají výzkumy kortikálních a subkortikálních oblastí mozku zdravých jedinců, které by s tímto projevem mohly být spojovány. Mezi oblasti, které za smích zodpovídají,

je čelní lalok, thalamus, části hypotalamu a části levé hemisféry, které jsou aktivovány přísunem dopaminu. Protože u jedinců s Angelmanovým syndromem nebyly pomocí zobrazovacích metod (MRI, CT) zjištěny abnormality v těchto částech mozku, která byla vyjmenována. Byla odhalena snížená hustota vláken a soudržnost v bílé hmotě drah limbického systému, které mohou zapříčiňovat sníženou možnost regulovat projevy smíchu. Podobné projevy (smích) jsou zahrnuty pod pojem „gelastic epilepsy“, avšak u Angelmanova syndromu tento druh epilepsie není příčinou smíchu, u dětí s Angelmanovým syndromem se spíše jedná o přehnanou motorickou reakci na podněty.

U dětí s tímto syndromem se projevuje celá škála emocí, převládá však smích a radost, důkazem toho bývá předčasný nástup sociálního úsměvu. Smích jako projev je teda pozorovatelný od raného dětství, naopak opožděné, nebo nerozvinuté jsou však žvatlání, broukání a jiné vokální projevy.

Ve výjimečných případech může být dominantním rysem povahy opak - dítě je plačtivé, podrážděné.

3. Mentální znevýhodnění jedinců s Angelmanovým syndromem a jeho objektivní posouzení klasickými testy je výrazně ovlivněno *absencí verbální komunikace*, hyperaktivitou a poruchami pozornosti. Předpokladem je, že schopnosti v oblasti kognitivní jsou větší, než mohou testy odhalit. Nelze však pochybovat o výrazném opoždění psychomotorického vývoje, kdy horní hranicí pro rozvoj je udáván věk 24 - 30 měsíců.

Z výzkumů, uváděných již zmiňovanou organizací (Angelman Syndrome Foundation, cit. 2014, <http://www.angelman.org/>), vyplývá, že pokud je příčinou syndromu delece, je znevýhodnění hlubší. Převážně jsou všichni jedinci závislí na dopomoci při převlékání, hygieně, stravování, při všech aktivitách běžného života.

Silnou stránkou osob s Angelmanovým syndromem je pozitivní vztah k lidem, sociální interakci, ochota komunikovat, vykonávat společné aktivity, vytváří si pevné citové vazby, rádi se účastní na aktivitách každodenního života. Mají v oblibě relaxační aktivity jako sledování televizních pořadů, poslech hudby, výlety, mohou se podílet na plnění domácích prací a podobných aktivit. Ne všichni však mohou tohoto docílit.

U každého je důležitý neustálý rozvoj schopností a adekvátní podpora a stimulace. Celkový obraz zhoršuje hyperaktivita a poruchy pozornosti v kombinaci s absencí mluvené řeči.

4. Pro jedince s Angelmanovým syndromem jsou typické také projevy, které jsou často mylně identifikovány a zaměňovány s autismem. Jedná se o *stereotypní pohyby*, třepání rukama, deficity v expresivním vyjadřování, olizování předmětů, očichávání, kývání se, hraní si s neobvyklými předměty a další. Protože však existují studie potvrzující výskyt autismu osob a Angelmanovým syndromem, je důležité dobré posouzení projevů konkrétního jedince. Autistické projevy a autismus u tohoto syndromu souvisí s velikostí delece, s chyběním některých genů. V těchto případech je dobré využít stejné výukové metody, jako u dětí s autismem.

5. V oblasti řečových schopností *nemají* jedinci s Angelmanovým syndromem *rozvinutou schopnost mluvit* při dostatečném porozumění mluvené řeči. I v této oblasti se projevuje vliv typu genetické příčiny. Jedinci, u nichž je jako příčina odhalena uniparentální disomie, mohou mít rozvinutější aktivní slovní zásobu, která (individuálně) může zahrnovat 20, jedinci s příčinou mozaika až 60 slov, mohou používat krátké věty, i když výslovnost nemusí být přesná.

Vývoj řeči je typický. Kojenci a malé děti se méně často projevují pláčem, méně broukají, žvatlají, kolem 10. - 18. měsíce věku se může objevit izolované slovo „mama“. Mezi 2. - 3. jsou všechny projevy opoždění řeči jasně patrné. U dětí s menším znevýhodněním lze zahájit v tomto období výuku nějakého prostředku náhradní komunikace. Využití prostředků alternativní a augmentativní komunikace je vysoce individuální, u dětí s výraznou hyperaktivitou může být problematické už dosažení očního kontaktu. Další jedinci mohou aktivně využívat nějakou formu znakované řeči, obrázky, komunikační tabulky a podobné prostředky.

6. S řečovou oblastí souvisí oblast *komunikace* jako celku. Jde o jedince s velkou potřebou a touhou po kontaktu a komunikaci. Pokud není tato potřeba dostatečně saturována, může docházet k problémovému chování. Již bylo uvedeno, že vyjadřovací schopnosti zaostávají za úrovní porozumění, proto je důležité vybrat účelný a smysluplný komunikační kanál, využitelný při styku s okolím, jako nejlepší se zdá využití kombinovaných technik pro umožnění komunikace. S rozvojem je důležité začít co nejdříve, již v rodině a dále pokračovat v souladu se vzdělávacím zařízením, které se na rozvoji a vzdělávání dítěte bude podílet.

7. *Spánkové poruchy* a abnormality ve spánkovém cyklu jsou u jedinců s Angelmanovým syndromem běžné. Tento projev bývá řešen podáváním melatoninu hodinu před spaním, nebo použitím léků na spaní, někteří rodiče problém s nízkou potřebou spánku jejich dětí vybudováním bezpečného prostoru na spaní, kde se dítě může pohybovat samostatně při probuzení v noci.

8. *Sexuální vývoj* probíhá obdobně, jako u zdravých jedinců. Puberta může být opožděna o 1 - 3 roky, dochází k normálnímu vývoji druhotných pohlavních znaků, ženy jsou plodné. Vzhledem k hloubce znevýhodnění, mohou být (stejně jako osoby se znevýhodněním jinak způsobeným) vystaveni riziku zneužívání.

U dívek s Angelmanovým syndromem, je stejně jako u všech žen, důležitá péče gynekologa.

9. *Epileptické záchvaty* postihují v různé míře téměř všechny jedince s tímto syndromem. Jsou různé intenzity, mohou se projevit v kterémkoli věku, také mohou později vymizet. Léčba je pomocí medikace, u některých jedinců s těžkými záchvaty byla nasazena ketogenní dieta. Klasické projevy je nutné odlišit od projevů záchvatů.

V oblasti centrálního nervového systému byly nalezeny ve výjimečných případech snížená myelinizace, nebo snížení tloušťky kůry mozkové, případů však není dostatek pro vyvození nějakých závěrů.

10. *Gastrointestinální problémy a problémy v orofaciální motorice* se mohou projevit již po narození. Jde o potíže při krmení zahrnující problémy při sání a následně při přechodu na tuhou stravu. Z gastrických obtíží se může objevit gastroezofageální reflux, jehož těžká forma vyžaduje chirurgický zákrok.

Typickým znakem všech dětí se syndromem je to, že si vkládají do úst různé předměty a s tím je spojena zvýšená salivace.

11. *Pohyb* u jedinců s Angelmanovým syndromem vykazuje také typické rysy. Od raného dětství jsou zaznamenány hyperkinetické projevy, pohyby jsou často trhavé, záškuby, nekoordinované. Později tuhost pohybů brání chůzi, cílenému natahování se po předmětech, projevuje se negativně i při krmení. Běžné milníky vývoje pohybových aktivit jsou opožděny, sedu je dosaženo kolem jednoho roku věku, chůze průměrně kolem tří až pěti let věku. U dětí s menším znevýhodněním může být chůze téměř

normální. U dětí se závažnějším znevýhodněním jsou výrazné projevy typické pro syndrom - ataktická chůze, chůze ve flexi, toporná a těžce koordinovaná chůze, až po neschopnost chůze vůbec. Pokud není správně stanovena diagnóza, bývá problematická chůze připisována dětské mozkové obrně. Při terapii jsou využívány různé druhy fyzioterapie, někdy také chirurgické zákroky různého druhu.

12. *Vzdělávání* dětí s Angelmanovým syndromem je multidisciplinárního rázu, zahrnuje sociální oblast, poznávací, komunikační, fyzické aktivity, vyžaduje spolupráci fyzioterapeuta, ergoterapeuta, speciálního pedagoga, logopedickou péči a další. Prostředí by mělo být stimulující a dostatečně podnětné, s individuálním přístupem.

13. *Co se týká zdravotního stavu*, neodlišuje se od běžné populace.

V průběhu dospívání a dospělosti se mohou stále učit, nedochází k neurodegeneraci a ke zhoršování mentálních schopností, fyzické zdraví bývá dobré. V tomto věku hrozí riziko obezity vznikající z nízké pohybové aktivity, vznik skoliózy, která v závažných případech vyžaduje chirurgické řešení, pokud záchvaty přetrvávají do dospělosti, přetrvává medikace.

Závěrem lze shrnout, že Angelmanův syndrom má své typické, jasně vymezující projevy v oblastech - řeč, chůze, smích. V rámci těchto projevů se vyskytují variace v hloubce a dopadu na kvalitu života a míru podpory konkrétního jedince.

4. Prader - Willi syndrom

Stejně jako syndrom Angelmanův, má i tento syndrom svého objevitele. V případě syndromu Prader - Willi je historie složitější, u popisu stálo více výzkumníků.

První zmínky se objevily v roce 1680, kdy vznikl obraz šestileté dívky od malíře Juan Carreno de Mirandy (obr. č. 7), u které se předpokládá výskyt tohoto syndromu.

Jako prvním byl popsán pod označením „polysarcia“ Langdon - Downem již v roce 1887 (Žižka, 1994). Jednalo se o dospívající dívku s mentálním znevýhodněním, nižším vzrůstem, obezitou a hypogonadismem (cit. 2014, <http://www.monografias.com>).

Prader - Willi syndrom popsali v roce 1956 švýcarští lékaři - pediatr a endokrinolog Andrea Prader, pediatr Heinrich Willi, internista Alexis Labhart a pediatr Guido Fanconi.

V sedmdesátých letech získává syndrom svůj název. Konkrétní genetická podstata je popsána v roce 1981 dr. Ledbettem.



Obrázek 7. „*Obraz Juana Carreno de Mirandy*“

(zdroj:<http://arthistorynewsreport.blogspot.cz/2012/12/portrait-of-spain-masterpieces-from.html>)

Dalšími alternativními názvy syndromu Prader -Willi jsou (Žižka, 1994):

Prader - Labhart - Willi - Fanconi syndrome

Syndrome of hypotonia - hypomentia - hypogonadism - obesity (HHHO syndrom)

Labhart - Willi syndrom

4.1 Objevitelé Prader -Willi syndromu

4.1.1 Dr. Andrea Prader



Obrázek 8. *Dr. Andrea Prader*

(zdroj: <http://www.cfmedicine.com/history/seventies.htm>)

Dr. Prader, jeden ze spoluobjevitelů syndromu, byl uznávaným odborníkem na mezinárodní úrovni v oboru pediatrie a endokrinologie. V letech 1962 a 1971 stál v čele Evropské společnosti dětské endokrinologie, 1972 - 1974 stál v čele Švýcarské pediatrické společnosti, byl členem mnoha vědeckých organizací, čestným členem Německé akademie věd, Londýnské Royal College, byl čestným doktorem na Tokushima University v Japonsku. Jeho jméno nese cena každoročně udělovaná za úspěchy v oboru dětské endokrinologie.

Švýcarský pediatr a endokrinolog Andrea Prader se narodil 23. 12. 1919 v Samedan, Graubünden, zemřel 3. 6. 2001 v Curychu, kde také vystudoval a prožil většinu svého života. Pracoval v Lausanne na oddělení ambulantní medicíny, od roku 1947 pracoval na pozici asistenta v curyšské dětské nemocnici. Od roku 1950 je držitelem titulu pediatrický specialista, endokrinolog. V témže roce odchází do USA, kde pokračuje ve studiu v Bellevue Hospital v New Yorku v oboru dětské endokrinologie. Doktorát získává v roce 1957, od roku 1962 pracoval jako profesor lékařské fakulty Curyšské univerzity a jako ředitel dětské nemocnice v Curychu až do roku 1986.

Zabýval se například studii růstu a vývoje u dětí, metabolickými a endokrinními poruchami, genetikou, patofyziologií steroidních hormonů apod.

4.1.2 Dr. Heinrich Willi

Švýcarský pediatr dr. Willi se narodil 3. 3. 1900 v Chur, zemřel 16. 2. 1971 v Curychu.

Stejně jako dr. Prader studoval medicínu na Curyšské univerzitě. Po roce 1925 pracoval jako přednosta Ústavu patologické anatomie. Rovněž, stejně jako dr. Prader, působil v dětské nemocnici vedené dr. Fanconim. Doktorát získává v roce 1936, založil velkou soukromou kliniku a největší úspěchy měl v oboru neonatologie. V roce 1970 odchází do důchodu.

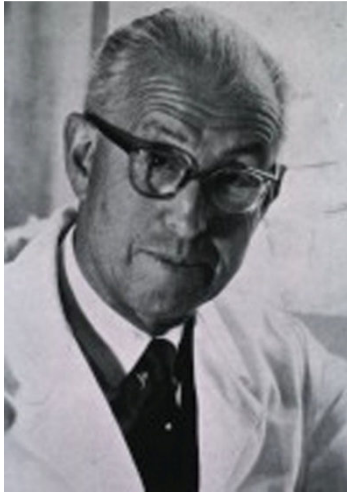
4.1.3 Alexis Labhart

Internista, dr. Labhart se narodil v Petrohradě 4. 5. 1916 švýcarským rodičům. Roku 1918 se vrací rodina do Švýcarska, do Basileje, kde Labhart vystudoval medicínu.

Za druhé světové války se věnoval léčbě tuberkulózy v koncentračních táborech. Po práci v sanatoriu v Davosu se stává v roce 1947 prezidentem vnitřního lékařství v nemocnici v Bernu, 1969 se stává profesorem vnitřního lékařství univerzity, Curych (Whonemedit?, cit. 2014, <http://www.whonemedit.com/doctor.cfm/521.html>).

4.1.4 Dr. Guido Fanconi

Dr. Fanconi, švýcarský pediatr, se narodil 1. 1. 1892 v Poschiavu, v italském kantonu Švýcarska Graubünden, kde 10. 10. 1979 umírá. Byl synem majitele cafeeshopu ve Španělsku a dcery předsedy curyšského okresního soudu. Doktorát získává v roce 1919 po studiu medicíny v Lausanne, Bernu a Curychu. Do roku 1926 pracoval ve Fakultní dětské nemocnici v Curychu, 1929 se stává ředitelem této nemocnice a profesorem pediatrie na Univerzitě v Curychu. Byl prezidentem Mezinárodní pediatrické společnosti v letech 1947 - 1950 a generálním tajemníkem v letech 1951 - 1967.



Obrázek 9. *Dr. Quido Fanconi*

(zdroj: <http://www.odermatol.com/issue-in-html/2013-1-31-switzerland/>)

Je brán jako zakladatel moderní pediatrie a průkopník v oblasti nových biochemických a fyziologických vyšetřovacích postupů. Zabýval se také zdravotní problematikou dětí v oblastech třetího světa a výzkumem rakoviny.

4.2 Charakteristika a projevy syndromu

Prader - Willi syndrom je geneticky podmíněným onemocněním, s neurobehaviorálním znevýhodněním. Syndrom je charakterizován mentálním znevýhodněním, dysmorfickými rysy, dysfunkčním chováním, problémy se stravováním (hyperfágie, získání potravin jakýmkoliv způsobem), obezitou, nebo jejím vysokým rizikem (Martin et al, 1998).

Nejcharakterističtější znakem syndromu jsou stravovací problémy (ve smyslu neutišitelného pocitu hladu), běžně se však vyskytují i psychiatrické projevy, které výrazně ovlivňují vývoj a celkovou funkčnost jedince. Jedná se o tvrdohlavost, záchvaty vzteku, emoční labilitu, obsedantní chování, sebepoškozování. Patří mezi nejčastěji diagnostikovanou příčinu obezity na genetickém podkladě (Martin et al., 1998).

Vyskytuje se napříč etnickými skupinami a geografickými délkami, postihuje chlapce i dívky ve stejném poměru. Četnost je udávána mezi 1: 10 000 a 1: 30 000 případy. Není degenerativní, prvotně neovlivňuje délku života, ale přidružené choroby, vznikající v návaznosti na příčiny syndromu - obezita, vysoký krevní tlak, cukrovka (Emmerick et al., 2013), délku dožití ovlivnit mohou.

Endokrinologové Prader a spol. popisovali syndrom jako poruchu hypotalamických funkcí (střední část mozku - mezimozek).

Hypotalamus v lidském těle zodpovídá za regulaci hormonálních a vnitřních funkcí a prostřednictvím regulace hypofýzy ovlivňuje další žlázy s vnitřní sekrecí. Je místem, kde se tvoří hormony, centrem pro termoregulaci, pocitů hladu, žízně, sytosti, sexuální funkce, ovlivňuje náladu, vegetativní nervový systém (Lékařské slovníky, cit. 2014, <http://lekarske.slovníky.cz>).

Jako hlavní diagnostická vodítka uvádí Žižka malý vzrůst, akromikrii (malé ruce a nohy), hypogonitismus, hypotonii a obezitu. V obličeji jsou patrné, jak uvádí Lebl a kol., kraniofaciální dysmorfie (dlouhá tvář, mandlové oči, nízké čelo), je porušeno tělesné složení - nedostatek svalové tkáně a přebytek tkáně tukové.

Podle diagnostických kritérií, která budou uvedeny v další části textu, lze již záhy usuzovat na tento syndrom, potvrzení jsou však nutné specializované genetické testy.

Vývoj dítěte se syndromem Prader - Willi má své specifické projevy v růstových obdobích, společné pro všechny nositele.

Mezi charakteristiky patří následující projevy (Michálek, 2012):

1. V těhotenství méně pohybů dítěte, po narození těžká hypotonie, slabý křik, problémy se sáním, často nutné krmení sondou, v prvních dvou letech života nízké váhové přírůstky, problémy s příjmem potravy, opožděný psychomotorický vývoj.

2. Sed, chůze a další vývojové fáze bývají opožděny průměrně o dvojnásobek oproti normálnímu fyziologickému vývoji, většina jedinců s Prader - Willi syndromem spadá do kategorie lehkého mentálního znevýhodnění, 40 % má hraniční a 20 % středně těžké mentální znevýhodnění.

3. Emoční a sociální vývoj a jeho poruchy, se objevují již v dětství, děti jsou přichylné, často sociálně izolované, tvrdohlavé, těžko kontrolují impulzivitu a propadají častým záchvatům agresivity a vzteku, projevují se znaky ritualistického a nutkavého chování, nezáleží na výši kognitivní úrovně, tyto projevy se vyskytují u všech jedinců, s věkem se zhoršují, vymizet mohou v pozdní dospělosti, kdy mohou přejít do samotářství, zvýšené unavitelnosti. Zhruba 25 % osob s Prader - Willi syndromem

má poruchy odpovídající poruchám autistického spektra, 10 % depresivní, nebo psychotické psychiatrické onemocnění.

Vývoj řeči, poruchy výslovnosti a problémy s učením jsou přítomny v různé míře.

4. Již zmíněná porucha hypotalamických funkcí zapříčiňuje chybění pocitu nasycení, z toho vychází neustálá touha po jídle, chuť k jídlu, posedlost jídlem, která se rozvine v období mezi 1. - 4. rokem věku. Dochází k nárůstu hmotnosti, obezitě, přejídání se, k získání jídla, nebo prostředků na jeho nákup používají všech prostředků, včetně krádeže.

5. Jedincům s Prader -Willi syndromem chybí zvracivý reflex, mají nižší sklon ke zvracení.

6. Běžné jsou poruchy spánku a ve spánku časté apnoe, větší spavost v průběhu dne.

7. Jsou náchylní k respiračním onemocněním, jejichž léčba je komplikována obezitou.

8. Nebezpečným faktorem je snížené vnímání bolesti - bolest neupozorní na změnu zdravotního stavu. Také poruchy termoregulace mohou být závažné - může dojít k opaření, či omrzlinám.

9. Častým projevem je sebepoškozování. K dalším problémům patří porucha termoregulace, ortopedické problémy, strabismus, krátkozrakost, viskozita slin, zvýšená kazivost zubů, kyfoslóza, osteoporóza, hypopigmentace.

10. U chlapců nesestupují varlata, mikropenis, pohlavní dospívání je opožděné, nebo neúplné, v závislosti na deficitu růstového hormonu zůstává bez léčby růstovým hormonem nižší výška postavy.

Kritéria syndromu byla stanovena v roce 1993, obnovena v roce 2001 (Gendiagnostica, cit. 2014, <http://www.gendiagnostica.sk/sk/pre-lekarov/kompletna-ponuka-vysetreni/molekularna-genetika/stanovenie-mikrodeleciiprader-willihosyndrom.c-36.html>).

U jedinců se dle těchto kritérií za přítomnost každého znaku uděluje bod - za přítomnost velkých znaků, polovina bodu za přítomnost znaků malých. Ke stanovení diagnózy musí být u dětí ve věku do tří let bodový zisk nejméně pět bodů, z toho čtyři body za přítomnost velkých znaků, jedinci starší tří let musí získat celkově minimálně osm bodů, minimálně pět bodů za přítomnost velkých znaků (Martin et al., 1998).

Mezi velké znaky patří:

- neonatální a infantilní centrální svalová hypotonie, postupně se zlepšující porucha sání
- porucha příjmu potravy v dětství, která vyžaduje speciální techniku krmení, nepřibírání
- od prvního roku života rapidní zvyšování hmotnosti, centrální obezita, hyperfágie
- charakteristické rysy obličeje: dolichocefalie, úzký atemporální rozměr, oči ve tvaru mandle, malá ústa a tenké rty, svěšené koutky úst
- hypogonadismus, opožděná a nekompletní puberta, poruchy fertility
- vývojové poruchy: mentální znevýhodnění lehkého až středně těžkého stupně, poruchy učení
- delece, nebo jiná cytogenetická/molekulární abnormalita v oblasti 15q11 - 13

Malé znaky jsou následující:

- snížená intenzita pohybů plodu v těhotenství, postupně se zlepšující letargie v dětství
- poruchy chování: tvrdohlavost, záchvaty zlosti, obsedantně - kompulzivní poruchy, nekompromisnost, krádeže, lhaní
- poruchy spánku, spánkové apnoe
- nízký vzrůst
- hypopigmentace očí, kůže, vlasů v porovnání s rodinou
- malé nohy a ruce vzhledem k výšce a věku
- úzké dlaně s ostrou ulnární hranou
- ezotropie, myopie
- viskózní sliny
- poruchy artikulace
- sebepoškozování

Diagnózu Prader - Willi syndromu podporují následující příznaky:

- vysoký práh bolesti
- snížená náchylnost ke zvracení
- skolióza a / nebo kyfóza
- brzké adrenarché
- osteoporóza

- zručnost ve skládání puzzle
- normální výsledky EMG, svalové biopsie

4.2.1 Hormonální terapie

Léčba růstovým hormonem u dětí s Prader - Willi syndromem se začala v České republice používat od roku 2001. Tento hormon dokáže nejen ovlivnit výslednou výšku dítěte, ale současně snižuje množství tuku v těle a zvyšuje objem svalové hmoty (Zapletalová, 2004).

Společně s úpravou jídelníčku a pohybových aktivit může přispět k celkovému zlepšení stavu jedinců s Prader - Willi syndromem a snížit rizika kardiovaskulárních obtíží a dalších obtíží souvisejících s vysokou nadváhou. Zvýšení fyzické výkonnosti druhotně umožňuje větší možnosti sociální integrace a psychického stavu dětí.

5. Srovnání Angelmanova syndromu a Prader - Willi syndromu

Prader - Willi syndrom a syndrom Angelmanův jsou klinicky odlišné syndromy se stejným genetickým podkladem, kterým je vada na části 15. chromozomu v úseku q11 - q13 zapříčiněným ztrátou mateřského, či otcovského genetického materiálu (Boyle et al., 2011).

Přesné stanovení diagnózy v novorozeneckém, nebo kojeneckém věku je bez specializovaných genetických testů nesnadné.

Z genetického hlediska bylo na příkladu těchto dvou syndromů prokázáno, že rozdíly mezi mateřskými a otcovskými chromozomy na konkrétních úsecích, by mohl být velmi důležitý.

Absence genetického materiálu od jednoho z rodičů v konkrétním regionu chromozomu je nekompensovatelná dvojitou kopií od rodiče druhého (Martin et al., 1998). V závislosti na tom, k jakému genetickému přepisu došlo, vzniká Angelmanův, nebo Prader - Willi syndrom. Mechanismem vzniku je převážně delece a uniparentální disomie. U obou syndromů, pokud je příčinou delece, jsou projevy syndromů výraznější, znevýhodnění je hlubší, více se projevuje hypopigmentace.

Oba syndromy jsou řazeny mezi vzácné, oba se vyskytují mezi všemi etnickými skupinami, u dívek i chlapců přibližně ve stejném poměru. Délka dožití není primárně ani u jednoho syndromu zkrácena, u obou syndromů může být však ovlivněna doprovodnými projevy, výrazněji u syndromu Prader -Willi vzhledem ke komplikacím v souvislosti s obezitou. U obou syndromů se projevuje variabilita v rámci základních charakteristik každého ze syndromů.

Jedinci s Angelmanovým syndromem dosahují mentální úrovně odpovídající maximálně středně těžkému stupni, vzdělávání standardně probíhá na základních školách speciálních, sebeobsluhu zvládají částečně, s výraznější dopomocí, nebo nezvládají. Jedním z výrazných problémů je absence řeči, je důležité zvolit vhodné prostředky náhradní komunikace. Hybnost je také omezena, postupně mizející schopnost chůze vyžaduje použití různých rehabilitačních přístupů. V chování převládá pozitivní ladění.

U jedinců se syndromem Prader - Willi je větší rozsah mentálního znevýhodnění - od normálního (v nízkém procentu případů), po středně těžký stupeň. Vzdělávání

probíhá od běžných základních škol, přes základní školy praktické, po základní školy speciální. Komunikace bývá na dobré úrovni, jedinci používají mluvenou řeč. Nejtypičtějším rysem je stálý hlad, nepřekonatelná touha po jídle, neschopnost cítit sytost, ovlivněná špatnou funkcí hypotalamu. V návaznosti na tento rys a vlivem narušené hypotalamické funkce se objevují velké poruchy chování, výkyvy nálad.

U obou syndromů se projevují stereotypie v chování, společnou je hypopigmentace, menší vzrůst, stravovací poruchy (i když se projevují opačným způsobem, u jedinců Angelmanovým syndromem spíše odmítání jídla, nebo omezený rejstřík pokrmů), spánkové poruchy jsou přítomny také u obou syndromů (i zde různě vyjádřeny - jedinci s Angelmanovým syndromem mají sníženou potřebu spánku, problémem u jedinců s Prader - Willi syndromem je spánková apnoe a zvýšená spavost). Společným rysem jsou i autistické projevy pozorovatelné u jedinců obou syndromů.

6. Občanská sdružení „Občanské sdružení rodin a přátel dětí s Angelmanovým syndromem“ a „Občanské sdružení pro Prader - Willi syndrom“

6.1 Občanské sdružení rodin a přátel dětí s Angelmanovým syndromem

Sdružení u nás bylo založeno 7. 9. 2006 se sídlem v Šumperku. V čele stojí zakladatelky sdružení a matky dětí s Angelmanovým syndromem - předsedkyní občanského sdružení je Ing. M. Mikuláčková, místopředsedkyní je Stanislava Nimmerrichterová. Působnost sdružení zahrnuje celou Českou republiku a působí jako poradní organizace pro Slovensko, ve kterém ještě obdobná organizace založena nebyla.

„Sdružení se zakládá s cílem sdružovat rodiny dětí s Angelmanovým syndromem, umožnit jim vzájemnou komunikaci a napomáhat v péči o těžce mentálně postižené děti poradenskou činností, organizováním pravidelných setkání, pořádáním odborných přednášek a organizováním osobní asistence. Společným zájmem je vytvoření příznivých sociálních podmínek pro rodiny s dětmi postiženými Angelmanovým syndromem. Nedílnou součástí je spolupráce s odbornými lékaři (genetika, neurologie, psychologie, rehabilitace, apod.), obdobnými sdruženími zaměřenými na skupiny rodin s postiženými dětmi, s širší veřejností a zahraničními partnerskými organizacemi.“
(Angelman.CZ, cit. 2014, <http://angelman.unas.cz/joomla/index.php/sdruzeni>)

Mezi hlavní cíle sdružení patří zprostředkovávat setkání a výměnu informací mezi jednotlivými rodinami, poskytovat poradenskou činnost, spolupracovat s odborníky, působícími v různých medicínských oborech, jako je genetika, neurologie, psychologie a další, pořádat přednášky s relevantní tematikou, v neposlední řadě spolupracovat s jinými sdruženími s obdobným zaměřením, ať již u nás, nebo v zahraničí.

V návaznosti na tyto cíle pořádá sdružení každoroční setkávání rodin, provádí fundraisigovou činnost, stará se nejen o členy s Angelmanovým syndromem, ale i o jejich sourozence, působí poradensky v oblasti volnočasových aktivit, osobní asistence a krizové intervence.

Sdružení také vydalo informační leták a brožuru shrnující základní informace o syndromu.

Členem sdružení se může stát kdokoliv se zájmem o tuto problematiku, práce pro sdružení je formou dobrovolnickou, členem je asi 30 rodin. V současné době se rodiny prostřednictvím sdružení účastní výzkumu péče o jedince s Angelmanovým syndromem ve spolupráci s Nashvillským Kennedyho výzkumným centrem.

V roce 2011 byl ve spolupráci s rodiči z tohoto sdružení uveden Českou televizí dokument „Andělské děti“.

6.2 Občanské sdružení pro Prader - Willi syndrom

O Prader - Willi syndromu se začalo v naší zemi mluvit v souvislosti se zahájením léčby těchto dětí růstovým hormonem v roce 2000. Léčba tímto hormonem je pro děti s Prader - Willi syndromem schválena od roku 2001 (Občanské sdružení pro Prader - Willi syndrom, 2003, cit. 2014, <http://www.prader-willi.cz/obcanske-sdruzeni-pro-pws>).

V návaznosti na tuto situaci a na zviditelňování syndromu vzniklo 21. 10. 2003 Sdružení rodičů a přátel lidí s Prader - Willi syndromem. V současné době sdružuje asi 35 členů, ne všichni jsou členy aktivními, ne všechny rodiny s dětmi s Prader - Willi syndromem v naší zemi jsou členy sdružení (z různých důvodů - někteří rodiče nevědí o existenci sdružení, jiní nemají zájem o kontakt s ostatními rodiči).

Nejstarším s tímto syndromem se členstvím ve sdružení je muž ve věku 38 let, nejmladší členové jsou v batolecím věku. Sdružení má celorepublikovou působnost.

Sdružení je členem mezinárodní organizace IPWSO a ČAVO - České asociace vzácných onemocnění.

Sdružení má své internetové stránky, kde rodičům i zájemcům poskytuje řadu informací. Pravidelně (1x ročně) pořádá sdružení setkání rodičů.

7. Metody podpory

Ze všech, v předchozích kapitolách uvedených, charakteristik obou syndromů vyplývá nutnost cílené, komplexní, nejen speciálně pedagogické podpory.

Celková podpora zahrnuje rehabilitaci, medicínskou péči, úpravu stravovacích zvyklostí, režimová opatření, kombinaci speciálně pedagogických přístupů, nalezení vhodných komunikačních kanálů.

Následující výčet metod není náhodný, jde o metody práce, které jsou využívány při práci s dětmi s Angelmanovým syndromem a syndromem Prader - Willi. Tyto údaje byly získány pomocí dotazníkového šetření mezi rodiči jedinců s těmito syndromy a na základě vlastní praxe autorky práce.

Vzdělávání probíhá dle konkrétního vzdělávacího plánu dle zařazení dítěte, často bývá vytvořen individuální vzdělávací plán. V oblasti speciálně pedagogických postupů a vzhledem k přítomnosti autistických projevů a projevů stereotypií v chování i při práci, je vhodné využití prvků ze systému pro vzdělávání dětí s autismem, je přehledný, systematický.

Oblasti podpory se dají rozdělit do několika skupin - na metody rehabilitační, speciálně pedagogické, metody k podpoře komunikace a režimová opatření. Všechny oblasti jsou ve větší, či menší míře v působnosti speciálního pedagoga.

Rehabilitační metody jsou důležité pro podporu celkového stavu pohybového aparátu, ať se jedná o úpravu špatného svalového tonu, držení těla, rozvoj a udržení schopnosti chůze. Využívána je například Vojtova metoda, Bobath koncept, orofaciální stimulace. K podpoře mohou být využity různé terapie (cannisterapie, hippoterapie, animoterapie, relaxační místnosti typu Snoezelen) a aktivity (plavání, cvičení v bazéně, nordic - walking, cvičení na míčích, apod.).

V oblasti výuky ve speciální pedagogice je nevhodná frontální výuka, nutný je individuální přístup, a to i v případě integrace dítěte. K podpurným terapiím, které však vyžadují další vzdělávání speciálního pedagoga, patří arteterapie, muzikoterapie a další.

Možnosti nápravy v oblasti komunikační jsou široké. U jedinců s lehkým znevýhodněním se může omezit na péči logopeda např. při nápravě řečového projevu,

čím hlubší je znevýhodnění, tím složitější práce nastává při volbě vhodného komunikačního systému.

7.1 Metody alternativní a augmentativní komunikace

Jednou z nejdůležitějších potřeb člověka je navazovat kontakt, sociální vazby, komunikovat, proto je důležité i osobám se sníženou, nebo znemožněnou verbální komunikační schopností umožnit aktivní účast na komunikaci.

Sociální interakce v rodině probíhá přirozeně, intuitivně, rodiče nepotřebují slova k porozumění dítěti, proto je často odsunuto působení na komunikační vývoj. Důležitost vytvoření odpovídající komunikace, srozumitelné pro komunikaci s osobami mimo okruh rodiny bývá často podceňována, nebo opomíjena, i když je důležitá pro socializaci dítěte, jeho celkový rozvoj (Janovcová, 2010).

Mezi komunikační prostředky patří prostředky verbální a neverbální. V případě, že nelze využít prostředky verbální, nastupuje náhradní komunikace - augmentativní, kdy jde o zvýšení kvality již existujícího způsobu vyjadřování, alternativní v případě nutnosti využít nejrůznějších možností náhrady komunikace mluvené.

Metody alternativní a augmentativní komunikace se dělí na metody bez pomůcek (využití prostředků nonverbální komunikace - mimika, pohled, vizuálně motorické znaky), s pomůckami (s využitím předmětů, obrázků, symbolů apod.) a jiné typy (usnadňující práci s počítačem - upravené klávesnice apod.) (Janovcová, 2010).

Mezi nevýhody alternativní a augmentativní komunikace patří hlavně náročnost při nalezení vhodného prostředky, limitace možností vyjádření při využití obrázkových komunikačních systémů počtem obrázků, nutný je delší čas, který je potřebný k vyjádření se podpůrnými prostředky. Často je limitující i neochota okolí učit se náhradní způsob a jeho prostřednictvím komunikovat (Janovcová, 2010).

Prostředky alternativní a augmentativní komunikace pomáhají také rozvíjet mluvenou řeč, pokud je nesrozumitelná, podporují vyjadřování. Při výběru se musí zohlednit míra znevýhodnění uživatele, ať již mentálního, smyslového, fyzického. Důležité je začít v co nejnižším věku, lze postupovat od konkrétních předmětů až k plošnému vyjádření, v závislosti na schopnostech a možnostech konkrétního uživatele (Janovcová, 2010).

7.1.1 Piktogramy a metoda VOKS

Piktogramy představují formu komunikace prostřednictvím obrázků. Takto vymezených komunikačních systémů je celá řada, vyskytují se v nejrůznějších barevných a velikostních variacích, ve formě fotografií, doplněné písmem, skládají se do tabulek, využívají se izolovaně, slouží jako doplněk dalších způsobů komunikace.

Vzhledem k faktu, že diplomová práce vychází z metod, které jsou využívány a osvědčeny v praxi, vybranou metodou z kategorie využívající piktogramy, je metoda VOKS.

Výměnný obrázkový komunikační systém (VOKS) vychází z britského systému „The Picture Exchange Communication System“ (PECS) vytvořeného pro děti s poruchou autistického spektra. Do českého jazyka ho převedla PhDr. Margita Knapcová, která metodu ověřovala v roce 2001 v rámci základních škol speciálních v Jičíně a Kopřivnici. Jeho využití je určeno i pro děti s těžšími formami znevýhodnění a Downovým syndromem. Jeho cílem je podpora funkčního využívání mluvené řeči a usnadnění orientace v rámci mluvené řeči, zprostředkování možnosti vyjádřit přání, nebo potřebu (Knapcová, 2006).

„Komunikace začíná od žádosti (imperativní funkce), a nikoli od pojmenování (nominativní funkce). ... Nezačíná se s vyjádřením souhlasu a nesouhlasu, ale s komunikací dítěte skrz hrníček nebo obrázek s hrníčkem, kterým dítě signalizuje, že se chce napít.“

(Thorová, 2006, str. 390)

Základem systému je otevřený soubor komunikačních symbolů - obrázků. Otevřený znamená možnost neustále rozšiřovat počet symbolů. Použit lze konkrétní předměty, fotografie, barevné obrázky, piktogramy dle možností dítěte. V případě využití obrázků se jedná o kartičky nejlépe 5 x 5 centimetrů, zatavené ve fólii. Tyto symboly se pomocí suchého zipu řadí dle slovního druhu na různobarevný podklad do komunikační knihy, případně tabulky. Barevný podklad slouží právě k odlišení slovních druhů - zelená slovesa, oranžový podklad - podstatná jména, atd. Slova vyjádřená pomocí obrázků jsou připevňována na komunikační řádek, který je součástí knihy. Díky zastoupení a barevnému odlišení slovních druhů se dají tvořit i celé správně postavené věty.

Výuka postupuje od základní výměny obrázku za konkrétní požadovanou věc, pokud schopnosti klienta dovolují, v poslední, sedmé lekci, se klient učí komentovat okolní situaci bez vyzvání. Celkově je důležité už to, že dítě pomocí systému pochopí důvody komunikace.

K pochopení komunikačního významu systému přispívá princip výměny - obrázek, přinesený klientem, je vyměněn za konkrétní věc, případně oblíbenou sladkost, pochutinu.

„Komunikace je sama o sobě velmi motivující, protože při nácviku dítě dostává to, co skutečně chce.“

(Knapcová in Doubková, 2012)

Systém má za úkol vytvořit u dítěte schopnost obrátit se se žádostí na komunikačního partnera. Nácvik vyžaduje přítomnost dvou vyučujících, z nichž jeden je komunikačním partnerem, druhý dítě fyzicky vede. Podporu rozvoje řeči a pasivní slovní zásoby představuje slovní doprovod všech činností ze strany komunikačního partnera. Od fyzického vedení se v průběhu nácviku postupně upouští, aby se dítě nespolehalo pouze na toto vedení.

Metodika

Celá výuka je rozčleněna do sedmi lekcí. K nácviku je potřeb minimálně dvou osob, jeden plní funkci komunikačního partnera, druhý je asistentem klienta, aby nedošlo k fixaci klienta na asistenta, role komunikačního partnera a asistenta se v průběhu nácviku střídají.

Nácvik probíhá v počátcích v prostředí, které je klientovi známé a cítí se v něm dobře. V pozdější fázi se nácvik přenáší do běžného prostředí, ve kterém se jedinec pohybuje.

Obrázky jsou umístěovány na komunikační tabulku - základní, postupně se počet rozšiřuje do komunikační knihy, přenosných zásobníků apod..

Pokud je u dítěte využíváno obdobných výukových principů, jako u dětí s poruchami autistického spektra, lze využít stejné obrázky, které dítě používá při nácviku náhradní komunikace VOKS, i při vizualizaci prostředí, při vytváření procesuálních schémat,

při jídle, vytváření strukturovaných úkolů - všude, kde je potřeba vizuální podpora sdělovaných informací.

„...shrnutí výhod VOKS:

- je velmi rychle osvojitelný (většina dětí zvládá výměnu už v prvních dnech tréninku)*
- vysoce motivuje děti učit se tomuto systému (děti dostávají přesně to, co chtějí)*
- děti jsou sami iniciátory komunikace (přestávají být závislé na dospělých)*
- redukuje nevhodné chování*
- je dobře využitelný doma i na veřejnosti “*

(Knapcová in Doubková, 2012)

Tato metoda je vhodná jako plnohodnotná náhradní komunikace, nebo u dítěte, u kterého se řeč rozvíjí, k podpoře a budování řeči jako celku.

7.1.2 Makaton, znakování

Komunikační způsoby, kombinující metody s využitím pomůcek a bez pomůcek, v praxi využívané, patří metoda Makaton a nerůznější způsoby znakování.

Makaton představuje kombinaci znaků a symbolů, vytvořila ho logopedka z Velké Británie M. Walker ve spolupráci s psychiatrickými konzultanty. Prvotně byl určen pro osoby se špatným porozuměním mluvené řeči a omezenou verbální komunikací.

Je využitelný u osob s obtížně srozumitelným mluvním projevem, osoby s omezenou schopností verbální komunikace a jako prostředek podpůrný pro osoby, které mají obtíže v porozumění pojmům. Využíván je u osob s nejrůznějšími druhy znevýhodnění (autismus, balbuties, artikulační dyspraxie, po cévní mozkové příhodě a dalších) po celém světě (Janovcová, 2010). Znakování je prováděno jednou, nebo oběma rukama, znakový slovník Makatonu je mezinárodní, znakování je doprovázeno slovně a je podpořeno symboly. Mohou být znakovány jen slova podstatná pro sdělení.

V zahraničí je Makaton běžně využíván na běžných školách, podporuje děti k rozvoji komunikace, jazyka a gramotnosti. Podporuje i integraci, kdy mohou spolu komunikovat děti s jazykovými a bez jazykových obtíží, usnadňuje to vzájemné učení a zapojení dětí s komunikačními obtížemi do her (Makaton, cit. 2014, <http://www.makaton.org>).

Osvojování může probíhat individuální rychlostí, je využitelný i u těch jedinců, u kterých došlo k selhání jiných metod, otevírá cestu pro vytvoření komunikačního kanálu. Je metodou flexibilní, lze ji přizpůsobit potřebám konkrétního jedince, umožňuje sdílet myšlenky, emoce, účastnit se her, popisovat příběhy, psát zprávy, usnadnit běžný život. Makaton využívá více než 100 000 dětí a dospělých, někteří jedinci, kteří s využitím začali již v dětství, postupně přestávají používat symboly a znaky, které již nepotřebují, nahrazují je, nebo mohou využívat Makaton po celý život (Makaton, cit. 2014, <http://www.makaton.org>).

7.1.3 Další prostředky a pomůcky usnadňující komunikaci

Stále častěji jsou k vytvoření alternativní, nebo augmentativní komunikace využívány nejrůznější elektronické komunikátory, prostředky výpočetní techniky, iPady.

Mohou být vybaveny hlasovým výstupem, do komunikátorů je možno namluvit konkrétní slova, nebo fráze, která jsou vyvolána stiskem tlačítka, případně obrázku. Pro využití výpočetní techniky jako prostředku komunikace, je vytvořeno několik programů, jejichž prostřednictvím lze přímo komunikovat, nebo vytvářet komunikační tabulky, slouží jako výukové, nebo rozvíjejí slovní zásobu a paměť (příkladem může být program Méd'a, Mentio a další).

Totální komunikací je označen souhrn veškerých možných způsobů komunikace, verbálních, vizuálně motorických, nejrůznějších individuálně vytvořených systémů pro jedince s těžkým znevýhodněním.

„Systémy AAK jsou významné nejen z hlediska psychologického, emocionálního, ale také edukativního. Je důležité, aby si i ostatní účastníci komunikace s postiženými tyto systémy osvojili a umožnili mu tak sdělovat jeho pocity, přání, pěstovat vůli, rozvíjet mentální potenciál a otevřít cestu k edukaci a integraci... ..Významnou součástí celé strategie je práce s rodinou, mnohdy je také nutné rodičům vysvětlit, že zavedení systémů AAK neznámá, aby jejich dítě při optimálním rozvoji nemohlo v budoucnu používat mluvenou řeč. Tyto systémy nemají za cíl verbální vyjadřování potlačovat, ale naopak pomáhat k jeho vývoji.“

(Janovcová, 2010, str. 50)

U Angelmanova syndromu, kde absence verbálního projevu je jednou ze základních charakteristik, je zprostředkování možnosti komunikace prostředky alternativní komunikace velmi důležité.

U dětí se syndromem Prader - Willi je opodstatněné využití prostředků augmentativní komunikace převážně z důvodů rozvoje mentálního potenciálu, vystavění správných mluvních dovedností, rozvoji slovní zásoby.

7.2 Vybrané výukové metody

7.2.1 Strukturované učení

Pro výchovu a vzdělávání osob s autismem byla vytvořena na podkladě Loovasovy intervenční terapie a TEACCH programu metoda strukturovaného učení. TEACCH program (Treatment and Education of Autistic and Communication Handicapped Children) vznikl v 70. letech 20. století v USA v Severní Karolíně ve spolupráci rodičů a odborníků, jedná se o komplexní specifickou metodu, jejíž výhodou je možnost uplatnění ve stávajícím školském systému (Thorová, 2006). Základem je behaviorální a kognitivně behaviorální intervence, cílem je změna vnějších podmínek učení, chování a myšlení jedinců (Čadilová, Žampachová, 2008). S přihlédnutím na mentální schopnosti, charakterové zvláštnosti a osobnost jedince. Cílem metody strukturovaného učení je dosažení co největší míry porozumění, samostatnosti, nezávislosti, prostorové orientace, pochopení zvládnutí denní rutiny, největší možný rozvoj jedince v rámci možností. Z těchto důvodů pracuje metoda se systémem, který odráží naše kulturní tradice - pracuje se zleva doprava, shora dolů (Čadilová, Žampachová, 2008).

Základním principem metody je individualizace. Pro každého jedince by mělo být vytvořeno ideální prostředí, komunikační a motivační systém, pomůcky a vizualizace. Dalším principem je strukturalizace. Den, nebo konkrétní činnosti jsou smysluplně rozděleny ke zvýšení přehlednosti a získání jistoty při orientaci v činnostech, nebo v denním programu. Díky vytvoření pravidel získá jedinec jistotu.

„Bez zaběhnutých pravidel a bez možnosti opřít se o již vytvořené jistoty zvládne určitý jedinec nové události přicházející do života jen s velkými obtížemi, jiný je naopak přijme bez zaváhání. Nicméně platí, že se každý rád vrací na známá místa, ke známým lidem, prostě tam, kde to dobře zná.“

(Čadilová, Žampachová, 2008, str. 31, in Doubková, 2012)

Tuto metodu, nebo její části, lze s úspěchem využít i u jedinců s jiným znevýhodněním - s Downovým syndromem, kombinovaným znevýhodněním, těžším mentálním znevýhodněním, vývojovou dysfázií apod.

„Správně aplikované metody strukturovaného učení dokážou alespoň částečně pomoci všem, přínosem jsou i pro děti hyperaktivní, s mentální retardací nebo pro lidi, kteří mají potíže se sebeorganizací.“

(Thorová, 2006, str. 384)

Ve školním prostředí se využívá strukturování času během denního programu. Dítě má vytvořen denní režim, dle schopností dítěte na základě konkrétních předmětů, fotografií, různých lineárních vyjádření (piktogramů, barevných kreslených obrázků apod.), nejvyšší formou je psaný text. Prostřednictvím tohoto režimu dítě získává srozumitelně informace o průběhu dne. Často volenou formou je nástěnný denní režim, upevněný na zdi (např. ve formě pruhu koberce), na tento pruh se upevňují zástupné symboly činností v pořadí, v jakém budou po sobě následovat. Pro každého z dětí, které takto vizualizovaný denní program využívají, je vytvořen konkrétní denní režim označený fotografií, současně je na denním režimu připevněna krabička na odkládání tranzitních karet, které nahrazují pokyn - „Podívej se, co bude následovat“.

Využívány jsou i další provedení denních režimů, mohou znázorňovat delší časový úsek (například celý týden), nebo může být vytvořen jako přenosný.

Důležitým principem je také vizualizace. Všechny činnosti jsou vyjádřeny pomocí konkrétních předmětů, nebo symbolů, pomáhá nejen při rozvoji komunikačních dovedností. Procesuálními schémata jsou vizualizovaný jednoduché činnosti v domácnosti, postup při oblékání, umývání, slouží k podpoře a rozvoji sebeobslužných dovedností. Nejvyšším stupněm se psaná forma vyžadující funkční čtení s porozuměním (Čadilová, Žampachová, 2008).

Nedílnou součástí výchovného procesu je správná motivace, ať již formou materiální (oblíbená pochutina), sociální (pohlazení, pochvala..), nebo formou činnosti (po dokončení úkolu dostane dítě oblíbenou hračku, hru na počítači apod., dle preferencí konkrétního jedince).

„Motivace lidského chování je velmi úzce spojena s psychickými procesy, které prožíváme... Jestliže přijmeme motivaci jako jednu ze složek psychické regulace činnosti, která zajišťuje fungování učení, aktivizuje kognitivní a motorické systémy, které nás vedou k dosažení určitých cílů, potom motivace podněcuje k chování, které udržuje dynamický růst osobnosti a její vnitřní rovnováhu. Motivace se uplatňuje v organizaci chování a stává se důležitým stimulem učení. Tím se vytváří vzorce chování, které jsou spojeny s důsledky, které byly vyvolány předchozím chováním. Základní podmínky učení, zpevnování, vystupující ve formě odměn a trestů, mají přímý vztah k motivaci. Člověk je průběžně motivován k dosahování odměn a vyhýbání se trestům.“

(Nakonečný, 1996 in Čadilová, Žampachová, 2008, in Doubková 2012).

7.2.2 Program instrumentálního obohacování Reuvena Feuersteina

„Program Instrumentálního obohacování Profesora Reuvena Feuersteina je intervenčním programem s širokým uplatněním v individuální práci i ve třídě. Vychází z principů strukturální kognitivní modifikovatelnosti a zkušenosti zprostředkovaného učení, tzn. z pohledu na lidský organismus jako na otevřený systém schopný adaptace a změny. Podstatou metody je stimulace kognitivního rozvoje, který umožňuje školní, sociální a osobnostní růst. Feuersteinova metoda představuje nejpropracovanější systém pro rozvoj dovedností myslet a učit se.“

(Katedra psychologie Pedf UK, 2012, cit. 2014, <http://userweb.pedf.cuni.cz/kpsp/index.php?p=138>)

Základní teorií programu je popření neměnnosti intelektu jedince, to znamená, že každý je schopen stálého rozvoje a zdokonalování, pokud se mu dostane dostatek podnětů a vhodného prostředí. Věk jedince, se kterým se pomocí této metody dá pracovat, je od tří let, vrchní hranice není stanovena. Stejně tak je široká cílová skupina

jedinců - je využitelná u psychiatricky nemocných, dospělých, seniorů, dětí a jedinců se znevýhodněním, u dětí nadaných.

Metoda má stanoveny hlavní a vedlejší cíle. Mezi hlavní cíle patří zvýšení samostatnosti, nezávislosti při učení a rozšiřování kapacity organismu prostřednictvím působení událostí a neformálních učebních příležitostí (Feuerteinovo instrumentální obohacování, 2012, cit. 2014, http://userweb.pedf.cuni.cz/kpsp/fio/cile_io.pdf)-propojení učiva se životem (Učitelské noviny, 2011).

Vedlejší cíle zahrnují například nápravu deficitních kognitivní funkcí a rozvoj aktivního učení.

Práce probíhá s pomocí instrumentů - cvičných sešitů s úkoly, které zároveň pomáhají v oblasti komunikace, mají odstranit pasivitu, ukázat jedinci, že může uspět. Sešity jsou děleny dle úrovně, které musí jedinec dosáhnout ve čtení a psaní (Pokorná, 2001).

Metoda vede jedince k používání logického myšlení, staví na řádu, dodržování pravidel. K přemýšlení nad prací vede pomocí záměrného začlenění chyb do úkolů ve cvičných sešitech (Učitelské noviny, 2011).

Metoda vznikla v období po 2. světové válce. Je využívána v mnoha zemích světa. První kurzy u nás proběhly v roce 2000 v rámci COGITA - Centra kognitivní edukace o.s., mají akreditaci Ministerstva školství, mládeže a tělovýchovy České republiky (COGITO, 2013).

8. Dotazníkové šetření

8.1 Účel výzkumu a výzkumné otázky

Cílem práce je popis vývojových specifíků jedinců s Angelmanovým syndromem a Prader - Willi syndromem, návazně vytvoření jasných možností pedagogické i jiné intervence u dětí se vzácně se vyskytujícími syndromy na stejném genetickém podkladu, rozbor tématu z hlediska genetického, kazuistika/případová studie typických zástupců obou syndromů, zmapování situace v ČR.

K objasnění genetické podstaty a popisu charakteristik obou syndromů bylo využito rozboru odborné literatury.

Výzkumné otázky jsou vymezeny následovně:

1. Angelmanův a Prader-Willi syndrom je vada stejného úseku chromozomu 15q11-13. Jsou tudíž i jejich znevýhodnění stejná?
2. Jaké jsou možnosti pro vzdělávání? Jsou voleny stejné metody práce?
3. Lze pozorovat u jedinců s Angelmanovým syndromem a Prader - Willi syndromem odlišné, typické projevy?

Cílem výzkumu je poskytnout ucelený pohled na problematiku Angelmanova syndromu a Prader - Willi syndromu, zmapovat odlišnosti a zdravotní omezení relevantní pro následnou péči a nabídnout možnosti speciálně pedagogické podpory.

K získání údajů bylo využito převážně metod kvalitativního výzkumu. Práce je pojata jako přehledová. Jedna z využitých metod je případové studie. Konkrétně byla použita instrumentální případová studie zkoumající případ jako reprezentující jev, dalším použitým prostředkem byla biografie.

Pomocí dotazníkového šetření, s využitím uzavřených i otevřených otázek v závislosti na povaze zjišťované skutečnosti, byly zjišťovány údaje z pěti oblastí - obecné informace o jedinci, anamnestické údaje, údaje o vzdělávání, typické projevy jedince, zdravotní stav. Na konec dotazníku byl zařazen prostor k volnému vyjádření rodiče (dobrovolná položka).

Dotazníkové šetření mezi rodiči dětí s Angelmanovým syndromem a syndromem Prader - Willi bylo provedeno prostřednictvím obou dříve zmíněných organizací.

Šetření mezi rodiči dětí s Angelmanovým syndromem bylo provedeno již pro účely vypracování bakalářské práce, obdobné šetření pro práci diplomovou bylo nově provedeno mezi rodiči dětí se syndromem Prader -Willi. Cílem výzkumu bylo získání odpovědí na výzkumné otázky.

Otázky v dotazníku byly členěny do několika oblastí. V první kategorii dotazů byly otázky zjišťující obecné informace o věku, pohlaví, počtu sourozenců a bydlišti. Následná kategorie obsahovala otázky anamnestické, následně byly položeny otázky týkající se vzdělávání, projevů dítěte a terapií při práci s dítětem využívaných, poslední kategorie otázek směřovala ke zjištění zdravotního stavu.

Dotazník byl vyplněn jedenácti rodiči dětí se syndromem Prader - Willi (2014) a devíti rodiči dětí se syndromem Angelmanovým (2012).

8.2 Shrnutí výsledků výzkumu

8.2.1 Obecné informace

V úvodní, obecné dotazníku byl zjišťován věk, pohlaví jedince, počet sourozenců a bydliště respondentů. U bydliště respondentů byla přidána volitelná otázka zjišťující, jaké výhody nebo nevýhody spatřují rodiče v bydlení s jedincem se syndromem Prader - Willi na vesnici/městě. U rodičů jedinců s Angelmanovým syndromem tato otázka položena nebyla.

V případě jedinců se syndromem Prader - Willi bylo nejmladšímu 2 roky, nejstarší byl ve věku 24 let, počet chlapců byl 7, dívek 4.

Věkové rozmezí jedinců s Angelmanovým syndromem bylo 3 - 27 let, 7 chlapců, 2 dívky (tabulka č. 1).

	Celkový počet	Počet chlapců	Počet dívek	Věkové rozmezí	Medián
Angelmanův syndrom	9	7	2	3 - 27 let	13
Prader - Willi syndrom	11	7	4	2 - 24 let	15

Tabulka č. 1., „Věkové rozmezí a počet respondentů“

Počet sourozenců se pohyboval od 0 do tří. Žádný ze sourozenců neměl stejné, nebo jiné znevýhodnění.

V šesti případech byla uvedena jako místo bydliště vesnice. Hlavními důvody pro preferenci bydlení na vesnici bylo uváděno zdravé, bezpečnější prostředí, u bydlení ve městě převažovala jako klad dostupnost lékařské péče a větší vzdělávací možnosti.

Z výpovědí rodičů:

Klady a zápory bydlení ve městě:

„město - obchody, občerstvení na každém rohu, doprava, to vše snižuje možnost samostatného pohybu bez rizika, že se nekontrolovaně dostane k jídlu, nebo ho zraní auto“

„město – dostupnost služeb pro lidi s postižením (asistence, aktivity, vrstevníci)“

„trvalé-město, skutečné - vesnice, výhody - nesrovnatelně lepší ovzduší, hezčí procházky - blíž přírodě, vzhledem k využívání automobilu není odvoz do školy, na kontroly k lékařům a za různými aktivitami žádný problém“

„město, výhodou je větší možnost zařadit dítě mezi ostatní“

„město -kvalitní odborní lékaři a terapeuti (logopedie, fyzioterapie, ergoterapie,...) v dostupné vzdálenosti“

Vyjádření k bydlení na vesnici:

„vesnice - zdravé prostředí“

„vesnice - blízkost lesa, přírody, bližší vztahy s obyvateli vsi“

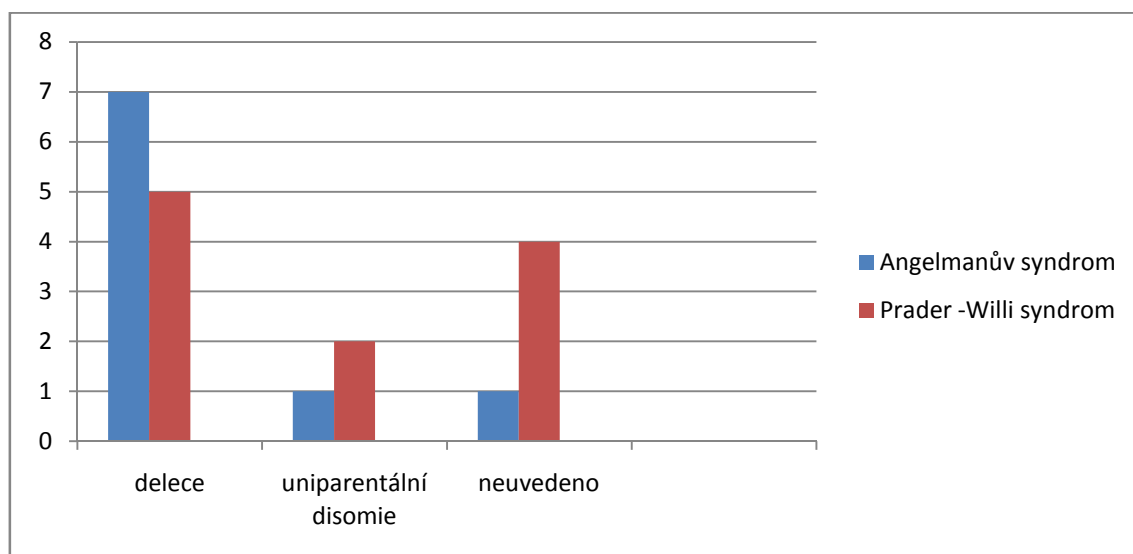
„+ Lidé syna osobně znají (pro něj bezpečnější svět) – menší výběr škol“

8.2.2 Anamnestické údaje

Z anamnestických údajů bylo zjišťováno, o jaký typ genetické příčiny se jedná, zda se v rodině vyskytlo stejné, nebo jiné genetické znevýhodnění, od které doby byly pozorovány vývojové odlišnosti a následně kdo a kdy vyslovil podezření s následným stanovením diagnózy a její hloubky.

U pěti jedinců s Prader - Willi syndromem byla jako příčina uvedena delece, ve dvou případech uniparentální disomie, ve čtyřech případech příčina nebyla uvedena.

U jedinců s Angelmanovým syndromem byla delece uvedena jako příčina v sedmi případech, v jednom případě uniparentální disomie, v jednom případě nebyla uvedena příčina.



Graf č. 1. „Genetická příčina Angelmanova syndromu a Prader - Willi syndromu“

V předchozích kapitolách práce bylo zmíněno, že nejčastější příčinou vzniku obou syndromů je delece. Tento fakt byl potvrzen i v tomto počtu respondentů.

V žádné z oslovených rodin se nevyskytlo stejné, nebo jiné genetické znevýhodnění.

V jednom případě je syndrom v kombinaci s dětskou mozkovou obrnou.

Na otázku, od kdy byly pozorovány odlišnosti ve vývoji dítěte s následně diagnostikovaným syndromem Prader - Willi, byla udávána doba těhotenství (ve dvou případech), nebo od narození.

I tento údaj odpovídá charakteristikám syndromu Prader - Willi.

Doba stanovení diagnózy Prader - Willi syndrom byla rozdílná. U nejmladšího respondenta byla stanovena ve věku jeden měsíc, u ostatních v rozmezí několika měsíců věku až deseti let, v jednom případě byla stanovena diagnóza až ve věku šestnácti let.

Podezření bylo vysloveno ve většině případů neurologem, případně endokrinologem, v jednom případě pediatrem v porodnici, diagnóza byla stanovena genetikem.

Pokud byl rodiči uveden stupeň mentálního znevýhodnění, jednalo se o středně těžké mentální znevýhodnění ve třech případech, v jednu případě rodič uvedl, že dítě bylo ohodnoceno jako ukázkový případ Prader - Willi syndromu.

Diagnóza u jedinců s Angelmanovým syndromem byla stanovena mezi druhým a třináctým rokem věku.

V pěti případech bylo podezření vysloveno genetikem, ve čtyřech případech pak neurologem. Věk, ve kterém byla přesná diagnóza stanovena, je vyšší u starších jedinců. Tento fakt může být dán do souvislosti se zvyšováním obeztnosti s tímto syndromem v naší zemi.

8.2.3 Oblast vzdělávání

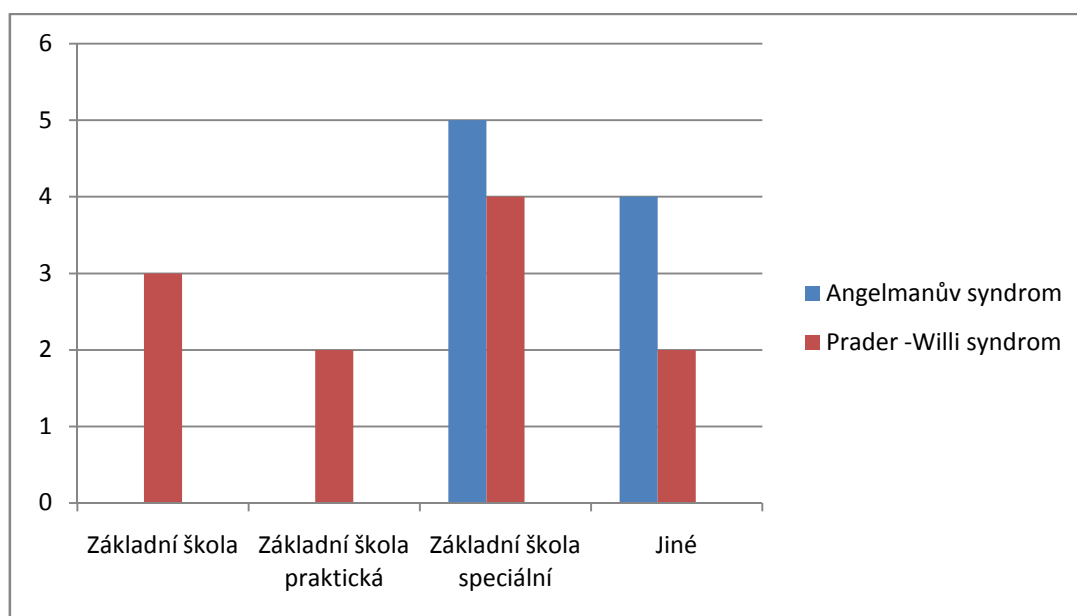
Další otázky byly směřovány na oblast vzdělávání - jaký vzdělávací plán dítě plní, jakou navštěvuje školské zařízení, zda má vytvořen individuální vzdělávací plán, zda a případně jaké jsou při vzdělávání využívány speciální, nebo alternativní metody.

V souvislosti s novými trendy ve školství byla položena otázka týkající se integrace, jaký názor mají rodiče na možnost integrace, zda by tuto možnost využili.

Věk nejmladšího respondenta je dva roky, nenavštěvuje tudíž žádné školské zařízení. Základní školu speciální navštěvují 4 respondenti, v Základní škole praktické se vzdělávají dva respondenti. Jeden respondent navštěvoval v rámci integrace Základní školu do 5. třídy, následně pokračoval na Základní škole praktické. Základní školu s asistentem navštěvují 2 respondenti, v jednom případě s úpravou některých předmětů dle plánů Základní školy praktické. Nejstarší respondent navštěvoval ZŠ

speciální - logopedickou 2 roky, následně pak Waldorfskou školu do 10. třídy. Navazovaly dva roky praktické školy a následně učební obor keramické práce, který byl po dvou letech docházky předčasně ukončen, v současné době navštěvuje stacionář.

Jedinci s Angelmanovým syndromem dle odpovědí navštěvovali Základní školu speciální, pokud se jednalo o mladší respondenty, pouze v jednom případě navštěvovalo dítě běžnou mateřskou školu s asistentem. Vzdělávání probíhá dle RVP pro Základní školu speciální a Rehabilitačních tříd.



Graf č. 2. „Počty dětí navštěvujících jednotlivá školská zařízení“

Vyjádření rodičů dětí s Prader - Willi syndromem k integraci:

„Jsem jednoznačně pro integraci, s pomocí v oblastech, které speciální pomoc vyžadují. Výchova a vzdělávání dle individuálního plánu.“

„V MŠ – jsem ředitelkou MŠ, dcera byla u mne. Uhlídat ohledně jídla ji nebylo možné, asistentka nechápala postižení, není to tolik o integraci, jako o lidech a jejich znalosti problému. Přednost bych dala určitě speciální MŠ, kde je méně dětí na třídě.“

„Integraci jsme nezkoušeli, ale máme možnost trávit dost času mezi zdravými dětmi, které ho táhly dopředu, takže bych ji ostatním v rámci možností doporučila.“

„Ano, do 4 třídy byla integrace pro syna přínosná, od páté třídy, přestože měl částečně asistenta pedagoga, jsme neviděli žádný pokrok ve škole, přestal zvládat učivo a nestíhal tempo, ve třídě učitelé postupně rezignovali na výuku.“

„MŠ navštěvoval syn Speciální, ZŠ běžnou - ale je to spíš výjimečné- nyní je v 7. třídě a je vidět, že někteří pedagogové na to nejsou připraveni, někteří se opravdu snaží.“

„Ano, je to dobré řešení.“

„Integraci jsme nezkoušeli. Myslím si, že vhodnost integrace je zcela individuální. Čím vyšší IQ nebo lehčí mentální retardace, tím vhodnější integrace. V případě PWS je nutná velmi dobrá spolupráce s pedagogy a ostatními zaměstnanci školy, kteří s dítětem přicházejí do styku, nutná je dobrá informovanost o projevech postižení. V našem případě bychom rozhodně integraci nepodpořili.“

Z výpovědí rodičů, kteří se k otázce integrace vyjádřili, vyplývá nutnost posoudit konkrétní případ a celkovou situaci, integraci nelze ani doporučit, ani zamítnout bez komplexního hodnocení přínosu pro konkrétní dítě.

Oblast využití nejrůznějších terapií - všichni respondenti navštěvovali nějakou formu rehabilitační péče, fyzioterapie, ve dvou případech byla uvedena rehabilitace pomocí Vojtovy metody, dále byla ve všech případech uvedena logopedická péče a plavání. Mimo uvedených aktivit, pro všechny jedince společně, bylo uvedeno vždy v jednom případě skupinové cvičení, hippoterapie, spinning, docházka do diabetologické poradny.

U dětí s Angelmanovým syndromem byla uvedena rehabilitace, plavání, metoda orofaciální stimulace, alternativní metody (Son - rise, Reiky), ze speciálně pedagogických metod strukturované učení, z metod pro rozvoj a podporu komunikace komunikační metoda VOKS.

8.2.4 Projevy jedinců

Ve skupině otázek směřujících ke zjištění projevů dítěte byly otázky zjišťující úroveň komunikace a případné využití náhradních komunikačních prostředků, pohybovou stránku, využití různých terapií (rehabilitaci, logopedii apod.), přítomnost poruch chování, sebepoškozování a spouštěčů tohoto chování, jaký motivační systém mají rodiče pro dítě vytvořen a které činnosti patří k oblíbeným.

Oblast *komunikace* - ve všech případech jedinců s Prader - Willi syndromem bylo uvedeno, že dítě používá mluvenou řeč. U jednoho dítěte je ztížená srozumitelnost přítomností dyslalie, v jednom případě je uvedena obtíž v obsahové stránce řeči - stálé opakování jedné věty, problémy se strukturovaným vyprávěním, vyprávěním vlastních zážitků, v dalším případě je uvedeno ulpívání na tématech, rozbor tématu „až do destrukce“, mluví „hlasitě a hodně“ (z výpovědí rodičů).

Užití prostředků alternativní nebo augmentativní komunikace nebylo v odpovědích uvedeno s výjimkou nejmladšího respondenta, u kterého je využívána při komunikaci podpora znakováním.

U jedinců s Angelmanovým syndromem byla ve všech případech uvedena komunikace neverbální. Jako prostředek vyjadřování používají děti svá gesta, ukazují, vyjadřují se zvuky, přání vyjadřují uchopením za ruku a ukázáním. Jako prostředek alternativní komunikace byla uvedena ve dvou případech metoda VOKS.

Oblast *mobility* - všichni respondenti s Prader - Willi syndromem jsou mobilní, ve dvou případech byly uvedeny lehčí obtíže (napadání na nohu, ztížená chůze do schodů).

V případě jedinců s Angelmanovým syndromem je stav následující - dva jsou imobilní, čtyři chodí s pomocí, tři chodí. V oblasti sebeobsluhy související činnosti nezvládá osm jedinců

Oblast využití nejrůznějších terapií - všichni respondenti navštěvovali, nebo stále navštěvují, nějakou formu rehabilitační péče, fyzioterapie, ve dvou případech byla uvedena rehabilitace pomocí Vojtovy metody, dále byla ve všech případech uvedena logopedická péče a plavání. Mimo uvedených aktivit, pro všechny jedince společné,

bylo uvedeno vždy v jednom případě skupinové cvičení, hippoterapie, spinning, docházka do diabetologické poradny.

Také všichni jedinci s Angelmanovým syndromem navštěvují rehabilitaci, ve čtyřech případech také hippoterapii, v jednom canisterapii. Pravidelné plavání uvádí pět dětí.

Mezi uváděné oblíbené činnosti jedinců s Prader - Willi syndromem patří: vše v souvislosti s jídlem, nebo jeho přípravou, poslech hudby, sledování televizních pořadů, společenské hry, skládání puzzle (všechny aktivity uvedeny ve většině případů), pexeso, luštění osmisměrek, vybarvování obrázků, výlety, čtení, počítání, stolní hry, sportovní aktivity.

Nejčastěji uváděné oblíbené aktivity jedinců s Angelmanovým syndromem jsou: nejpreferovanějšími u většiny jsou veškeré činnosti související s vodou, dále hudba, společnost, tancování, zvukové a světelné hračky, výlety, manipulační hry, jízda autem, zrcátka.

Ke specifickým jedinců dle výpovědí rodičů jedinců s Prader - Willi syndromem patří:

„má zájem o lidi a hračky, čínorodý“

„lpí na postupech, které si osvojila, velmi empatická, samostatná, důsledná, zodpovědná, ráda poučuje všechny kolem“

„stereotypní pohyby má, třeba když má radost tak si tře dlaně, nebo když je unavený nebo se něčeho bojí, začne se divně klátit a je velmi nervózní“

„hlasitý projev, neschopen odhadnout danou situaci, spíše dětský citový projev“

„Jídlo je téma číslo 1 v jejím životě, vše se točí kolem něho, vše plánujeme s ohledem na to, aby tato základní potřeba v životě dcery byla uspokojena v obvyklém čase, jinak může být problém. Dcera ráda pobývá v kolektivu, i když zařazení do něho je velmi problematické.“

„skládá puzzle, nemá konkurenci v pexesu, ráda přebírá korálky i ty nejmenší, to neustále, PC hry, miluje vodu, zvířata, hromadí předměty (obaly, letáky, lístky z obchodu.....) mívala v chování hodně záseky, paličatost, že s ní nikdo nehnul (nyní psych. léky a je změna k lepšímu – téměř bez ataků, lepší chování, otevřenější k ostatním), trhání vlasů s následnou konzumací, krádeže jídla“

„úžasná paměť, stereotyp: luskání prsty, mluvení si pro sebe, výbuchy smíchu“

„typické pro PWS – opakování, lpění na rutině, zvraty nálad až do vzteku a agrese, špatná krátkodobá paměť, nepřipouští si své chyby, je sebestředný v požadavcích“

V chování byla ve všech případech uvedena agresivita a autoagresivita různé intenzity. Ve většině případů bylo jako spouštěč uvedeno odmítnutí jídla. Dalšími příčinami byl například zákaz oblíbené činnosti, změna naplánovaného programu, stres a únava. Četnost, intenzita a projev záchvatů agrese a autoagrese je ovlivněn i případnou medikací jedince, výskyt těchto nežádoucích projevů byl od 2x denně až výjimečně.

„vždy ve vztahu k jídlu, když má hlad, když nedostane jídlo v přesně určený čas“

„Nedostane něco, co moc chtěl, resp. je odloučen od věci či činnosti, kterou chtěl dále provozovat. Nebo transport z místa, které zřejmě ještě nechtěl opouštět“.

„Vyvolány nejčastěji při únavě, pak stačí i nepodstatná záminka, obvykle se srovná cca do 1 hod. V období, kdy měl stres a psychickou zátěž ve škole, byly záchvaty vzteku i každodenní záležitostí, nyní tak 2x za měsíc.“

„Mimo jiné i její vnitřní nepohodou bez zjevné příčiny (každý člověk je náladový), pak stačí malá změna v zaběhnutém režimu. Pokud víme o nějaké zásadní změně v programu, raději dceru postavíme před hotovou věc. Není většinou schopna pochopit důležitost změny a pokud má časový prostor, neustále se to snaží řešit, klade stále stejné otázky, vynucuje si opakovaně odpovědi (jakoby ale nevnímala naše vysvětlení), pokud se jich nedostává, dostává se sama do nepohody a někdy se začne vztekat. Tento stav nám občas znemožní uskutečnit plány a někdy je musíme zcela zrušit. Dříve byly záchvaty vzteku mnohem častější, pro všechny zúčastněné to bylo někdy velmi náročné.“

Nyní je dcera tlumená antipsychotiky, vše zvládáme o něco snadněji. Co do četnosti vztekání to není stále stejné. Máme lepší a horší období, projevuje se pak negativně i ve škole, vzájemně se o tom informujeme. I doba trvání je různá.“

„2x měsíčně, podle mého v situacích, kdy si uvědomuje, že je jiný, že by něco chtěl a nejde to, nebo když se cítí nechtěný, nevítaný“

Jako motivační systém je nejčastěji rodiči využíváno oblíbených aktivit jedince a jídlo.

„Je šťastný za pochvalu, pokud mu dám něco sladkého, tak musí tyčinku.“

„Většinou motivujeme jídlem, ne přímo sladkostmi. Například jdeme na delší procházku, nese si svačinu a těší se, až ji v cíli bude moct sníst. Nebo chodíme občas na výšlap na horu v blízkém okolí. Motivací je oběd v horské chatě. Sní však jen polovinu, zbytek si nese v boxu domů a má oběd i další den. Takto to děláme všude v restauracích a na rodinných oslavách.“

„činnost, aktivity, odměna formou předmětu, který si přeje (karty, hry...)“

Mezi specifické projevy dětí s Angelmanovým syndromem byl uveden častý smích, křik, mávání rukama, trhavé pohyby, houkání, kopání nohama.

Charakteristické pro tyto jedince bylo udáváno nejčastěji: dobrá nálada, usměvavou, veselost, hyperaktivita. Ve všech případech byli hodnoceni jako pozitivně ladění, společenšší, s kladným vztahem k lidem.

Agresivita, případně autoagresivita, byla ve všech případech negována.

8.2.5 Komplexní pohled na zdravotní stav

Zdravotní stránka byla zjišťována v závěrečné části dotazníku společně s otázkami na případné stravovací a spánkové poruchy.

V léčbě projevů Prader - Willi syndromu bývá indikována hormonální terapie. Tato terapie byla využita v osmi případech, v různé délce trvání a věku.

Špatná snášenlivost narkózy byla uvedena v šesti případech, ve třech případech snížený práh bolesti, ve čtyřech případech různé typy alergie, ve dvou případech špatná termoregulace, po jednom případě celiakie, strabismus, snížená činnost štítné žlázy, epilepsie.

Problémy se spánkem většina rodičů neguje, v jednom případě jsou uvedeny spánkové apnoe, ve dvou případech zvýšená spavost, i v průběhu dne.

Problémy s příjmem potravy byly charakterizovány jako neustálá chuť na jídlo, neví, kdy má dost, tajně si bere jídlo, snaha jídlo získat i za cenu krádeže, typické pro Prader - Willi syndrom.

„od narození, do 2 let jedla málo, od 2 let hodně“

„má neustálou chuť k jídlu, ale podařilo se nám ji kontrolovat. Má pravidelný čas na stravu a hlavně poloviční porce“

„Jí rád, neví kdy má dost, cca od 9 let, pokud má možnost tajně si vezme jídlo“.

„typické pro PWS, asi od 3 let věku, my jsme ale vůbec netušili, o co jde, proč má takový apetit“

„Celoživotně velká touha po jídle.“

V hodnocení zdravotního stavu jedinců s Angelmanovým syndromem byla u všech jedinců se udávána epilepsie, trávicí problémy uvádí dva respondenti, ve třech případech byla uvedena alergie.

Problémy se spánkem uvádí osm z devíti respondentů, jedná se o sníženou potřebu spánku, problémy s usínáním, nespavost, noční bdění a časté buzení v průběhu noci.

Problémy s příjmem potravy byly uvedeny v šesti případech - vyžadování krmení, vše je nutno krájet na malé kousky, vybírá si jen některé potraviny, odmítá jídlo.

V úplném závěru byl ponechán prostor pro případné volné vyjádření rodičů jedinců s Prader - Willi syndromem. Této možnosti využilo pět rodičů.

„Jaké informace a specialisty si neobstaráte sama, tak to nemáte. S doporučením některých specialistů mohou pomoci rané péče u malých dětí.“

„vztah se sourozencem – dobrý, když byli malí, napjatý od doby, kdy jsou starší deseti let, od sestry to vyžaduje hodně tolerance, která dochází v okamžiku, kdy jí vleze do pokoje a vezme její věci (zejména sladkosti), ač má svoje, sestra si musí zamykat pokoj, nerespektuje soukromí druhého a to i v cizím prostředí (tábor, pobyt, návštěva ..) ovlivnění života rodiny – omezení v mnoha směrech pro specifické chování a problémy zdravým vrstevníkům nerozumí, dobře se cítí mezi jinak postiženými kamarády v různých organizacích“

„Velké potíže při samostatném pohybu dítěte po městě, když měl peníze, každý mu prodal nekontrolované množství jídla. Např. ve stánku u školy se prodavač nezdráhal prodat 20 ks Kinderer vajíček a přijmout od něj platbu eury (které našel, co nám zbyly z dovolené) značně nevýhodně a opakoval to i přes upozornění jiné prodavačky, která syna zná a ví, co mu je. Nebo prodavačka v pečivu mu prodá 20 koblížků a není jí divné, že platí dvoutisícovkou a říká, že si kupuje svačinku. To je nevýhoda města. Bydlíme na vesnici, ale do školy jezdí do města, protože vesnická škola by neumožnila všechny ty věci, které poskytuje církevní ve městě. Naopak na vesnici ho každý zná, a kdyby se něco dělo, kdyby si koupil něco v obchodě na jídlo, tak nás někdo upozorní.“

„dětí s PWS jako každé jiné potřebují být hlavně milovány :)“

„Co nám, jako rodičům nejvíce pomohlo nebo pomáhá v životě s dítětem PWS. U nás byla klíčová diagnostika na genetice a poznání, že neutuchající hlad je projevem, který naše dítě nemůže ovlivnit. Bohužel jsme se toto dozvěděli až v 16 letech věku dítěte a to daleko za hranicemi našeho regionu. Předtím si nás lékaři-neurologové a psychiatři přehazovali jako horký brambor, na endokrinologii nám vynadali, že to dítě nemáme tak cpát a ze školy jsme často chodili s pláčem nad nepochopením speciálních pedagogů, kteří (až na výjimky) považovali projevy dcery za nevychovanost a přílišnou autoritativnost a poznámkami se snažili sjednat nápravu, což ještě problémy prohlubovalo. Dnes vím, že to byla neznalost, ale na druhé straně, nejen znalost problému dělá z pedagoga dobrého, ale je to pochopení, citlivý přístup, empatie, zájem naslouchat rodičům a hlavně spolupracovat s nimi. Jen pak je možné vytvořit místo v kolektivu pro dítě, které je do něho jinak velmi problematicky zařaditelné

a pomoci ostatním dětem takové dítě přijmout. A i tak je to neustále chůze po tenkém ledě.

Bylo pro nás úžasné ocitnout se mezi lidmi, kteří řeší stejné nebo podobné problémy, sdělovat si zkušenosti, prostě zjistit, že v tom nejsme sami.

Po zjištění celkové diagnózy dcery, jsme se před 7 lety vraceli z nemocnice vybaveni všemi možnými lékařskými zprávami, velmi dobře a podrobně napsanými a mnohými doporučeními. Najednou se nám začal měnit život. V lékařských ordinacích i ve škole jsme dělali osvětu. Ve škole vytvořili, bohužel až v osmé třídě, na doporučení psychologa IVP, takže dcera přestala být přetěžována.

Vztahy se školou se začaly zlepšovat, začali na nás trochu jinak pohlížet. Brzy se nám podařilo zajistit pro dceru výhody pro zdravotně postižené, příspěvek na péči a v 18 letech i důchod. Nyní dcera navštěvuje praktickou školu, kde je velmi spokojená, což neznamená, že by problémy zmizely. Spolupráce se školou však funguje velmi dobře a vždy je vůle řešit je. Je to, ostatně jako vždy, o lidech.“

8.3 Závěrečné shrnutí výzkumu a odpověď na výzkumné otázky

Výzkumné otázky byly následující:

1. Angelmanův a Prader-Willi syndrom je vada stejného úseku chromozomu 15q11-13. Jsou tudíž i jejich znevýhodnění stejná?
2. Jaké jsou možnosti pro vzdělávání? Jsou voleny stejné metody práce?
3. Lze pozorovat u jedinců s Angelmanovým syndromem a Prader - Willi syndromem odlišné, typické projevy?

Jak již bylo uvedeno v kapitole srovnávající Angelmanův syndrom a syndrom Prader - Willi, a jak následně bylo potvrzeno výzkumem, projevuje se znevýhodnění, i přes shodu v genetické lokaci obou syndromů, odlišným způsobem.

Jedinci s Angelmanovým syndromem mají výraznější znevýhodnění v oblasti komunikace (pouze neverbální komunikace, případně několik izolovaných slov) i v oblasti motorické (větší počet dětí s výrazným pohybovým omezením). V oblasti speciálně pedagogické podpory vyžadují intenzivnější podporu, vzdělávání probíhá

na úrovni Základní školy speciální, rehabilitačního stupně. Povahově jsou přátelské a pozitivní, bez přítomnosti agresivity, nebo autoagresivity.

Jedinci s Prader - Willi syndromem komunikují verbálně, vzdělávání probíhá ve všech typech škol, dle všech vzdělávacích programů. Často se objevuje v jejich chování agresivita, autoagresivita, případně v kombinaci, převážně v souvislosti s jídlem a touhou po jeho dosažení, což je způsobeno poruchou hypotalamické funkce.

Metody práce s dětmi s Angelmanovým syndromem a syndromem Prader - Willi v oblasti speciálně pedagogické podpory se částečně shodují, záleží na přístupu pedagoga, které zvolí jako optimální pro práci s konkrétním dítětem. U obou skupin dětí je vhodné použít metodu strukturovaného učení, případně Feuersteinovu metodu. Odlišné jsou metody využívané pro komunikaci. U jedinců s Angelmanovým syndromem vzhledem k absenci mluvené řeči je nutné nalezení vhodného nástroje alternativní komunikace, u jedinců se syndromem Prader - Willi jde převážně o podporu v oblasti obsahové stránky řeči, správné větné stavby, srozumitelnosti, správného mluvního projevu.

Jednotlivé projevy byly potvrzeny v obou skupinách jedinců. Stejně tak údaje týkající se procentuálního výskytu genetických příčin syndromů, byly potvrzeny, převažující příčinou ve většině případů je delece u obou syndromů.

9. Případové studie

9.1 Denisa, ročník narození 1994

U dívky byla stanovena následující diagnóza: Angelmanův syndrom, epilepsie, mikrocefalie, autistické chování v rozsahu lehké až středně těžké symptomatiky, psychomotorická retardace - těžká porucha komunikace a orientace, intelekt zařazen do pásma těžké mentální znevýhodnění. K dalším zdravotním obtížím patří těžká planovalgie nohou, asymetrie lopatek a dextrokonvexní skoliosa.

Denisa je menší, drobnější, štíhlé postavy, světlé pleti. Má husté světlé vlasy, modré oči, světle hnědé obočí.

Pohybuje se pomocí vozíku, je částečně imobilní, samostatně ujede krátkou vzdálenost s pomocí, její chůze je o široké bázi, toporná. Po místnosti se dovede posouvat po kolenou, s oporou (skříň, kraj stolu apod.) se zvedá do stoje. V chování jsou patrné pohybové stereotypie, zesilující se při emočním vypětí. Jde o kývání hlavou a mávání horními končetinami, doprovázené vokalizací. Viditelné je špatné držení těla a nekoordinované pohyby. V současnosti používá v emocionálně vypjatých situacích slovo MAMA, ve věku tří let také slova BABA, JOJO, NENE. Na výběrovou otázku (ano/ne) dokáže pohybem hlavy odpovědět, mluvené řeči - běžným pojmům - rozumí. Při komunikaci používá velmi dobrou mimiku.

V oblasti sebeobsluhy je ve všech oblastech nutná dopomoc. Nerozlišuje části oblečení, neobleče se, neobuje boty, ani činnost nenaznačí. Neuchopí lžičku, je krmena, s dopomocí se napije z hrnečku. Je přítomna výrazná salivace. Na noc má plenky, přes den je pravidelně vysazována na toaletu, občas potřebu mimicky a částečně verbálně naznačí. Pravidelně menstruuje od r. 2004.

„Deniska je přes den vysazovaná na záchod, v noci má plenu. Co se týče sebeobsluhy, je závislá na ostatních lidech. Deniska se postupem věku zklidnila, už nemívá tak časté záchvaty smíchu, kdy byla nezvladatelná. Nemohla jsem ji nakrmit, sjížděla pod stůl, ani jsem ji kolikrát nebyla schopná obléknout. Tohle našťěstí pominulo a Deniska trochu spolupracuje.“ (z výpovědi matky, in Doubková, 2012)

Dívka má velmi ráda společnost, děti, ale hlavně dospělé, velmi ráda kontaktuje, vyjadřuje radost prostřednictvím smích, pohybu. Mezi oblíbené aktivity patří poslech hudby, hry s vodou, nebo ve vodě, zvukové hračky.

Oba rodiče dívky jsou středoškolsky vzdělaní, dívka sourozence nemá, po rozvodu manželství rodičů, žije se svou matkou (nar. 1972). Oba rodiče mají každý po dvou sourozencích, matka má dvě sestry, v anamnéze jedné ze sester je Turnerův syndrom, otec má dva bratry, starší bratr má gemini - syny.

Dívka se narodila z fyziologického těhotenství, porod proběhl v termínu a bez komplikací, nebyla kříšena, váha 3100 g, míra 49 cm, nebyla kříšena, odešla po pěti dnech z porodnice se svou matkou. Věk matky byl 22 let. Kojena byla tři týdny, následně kvůli neschopnosti dítěte se přisát pokračovala výživa umělou stravou. Jiné závažnější problémy nebyly.

Stagnace vývoje se začala ve věku kolem pěti měsíců, dívka byla odeslána na vyšetření na neurologii. Na základě vyšetření bylo stanoveno opoždění na úrovni odpovídající prvnímu trimenonu.

„Do pěti měsíců Denisky jsme nepozorovali nic neobvyklého. Po půl roce jsme byly naší pediatričkou odeslány na neurologii, protože se Deniska přestala posunovat ve vývoji. Měla menší hlavičku, nekoordinované pohyby, hypotonii trupu i končetin, vyhaslé úchopy. Začaly jsme docházet na rehabilitaci, cvičily jsme Vojtovu metodu. Denise se cvičení vůbec nelíbilo, pokaždé plakala. Ale já jsem viděla výsledky, tuto metodu jsme používaly až do sedmi let.“ (z výpovědi matky, in Doubková, 2012)

Psychomotorická retardace a DMO byla stanovena na základě hospitalizace na neurologické klinice v říjnu 1994.

K vyšetření, zda se nejedná o mitochondriální poruchu, byla odeslána v roce 1995 na vyšetření do Prahy, na Kliniku dětského a dorostového lékařství VFN Ke Karlovu 2. V rámci vyšetření byla provedena také lumbální punkce a magnetická rezonance. Podezření nebylo potvrzeno, jako hlavní diagnóza zůstala psychomotorická retardace.

Epileptický záchvat byl poprvé pozorován v květnu roku 1996. Od té doby se často, ale nepravidelně záchvaty opakovaly krátkodobým pokles hlavičky. O rok později, v květnu roku 1997, byla započata léčba Dexamethasonem, který byl později nahrazen

léky Depakine a Rivotril. Rivotril byl zároveň indikován na poruchy spánku. Epileptická aktivita dle EEG není od roku 1998, záchvaty také vymizely. Medikace lékem Rivotril však stále pokračuje. Při pokusu o vysazení došlo k velkým abstinčním příznakům, proto bylo vysazení přerušeno.

„Deniska byla od malinka velmi pozitivně laděná, vše ji zajímalo, hudba, hračky. Ale spíše pasivně sledovala. Spaní bylo v pořádku, jen jídlo nám dělalo starosti, málo jedla. Už v tak raném věku se hodně smála, až jí tekly slzy. Dalo by se říci, že měla záchvaty smíchu. V červnu 1997 nám udělala velkou radost, začala lézt po kolenou, koordinovaně, tak jak se mají střídát ručky i nožky. Uměla paci, paci, snažila se o slůvka MAMA, BABA, JOJO, NENE.“ (z výpovědi matky, in Doubková, 2012)

Dívka byla opakovaně hospitalizována na oddělení neurologie, jako příčina znevýhodnění stále zůstávala stanovena psychomotorická retardace.

Od roku 1998 začala dívka docházet na tři dny v týdnu do stacionáře na ulici Labská, Brno.

„Byla v kolektivu, měla pravidelnou rehabilitaci. Snažili jsme se Denisku motivovat ve všech směrech. Viděli jsme na ní, že nám rozumí, ale zpětná vazba od Denisky byla nepatrná.“ (z výpovědi matky, in Doubková, 2012)

Od šesti let věku dívka pravidelně podstupovala lázeňskou léčbu, kterou (také díky hydroterapii) měla ve velké oblibě. Matka za nejlepší považuje léčbu v Sanatoriu Klimkovic.

Na základě žádosti matky došlo k dalšímu vyšetření dítěte na pražské metabolické klinice v roce 2005. Výsledek byl negativní.

„Ale Denisky si tam pouhou náhodou všimla paní doc. Baxová a podle klinických příznaků usoudila, že by u ní mohlo jít o Angelmanův syndrom.“ (z výpovědi matky, in Doubková, 2012)

Následným cíleným genetickým vyšetřením na pražské klinice byla potvrzena diagnóza Angelmanův syndrom.

„V jedenácti letech jsme se konečně dozvěděli Denisky diagnózu.“ (z výpovědi matky, in Doubková, 2012)

Byl to důležitý mezník pro další život rodiny, úleva, v jedenácti letech byla správně pojmenována diagnóza dítěte, byla objasněna příčina absence komunikace, zvláštní projevy dítěte, matka mohla začít s hledáním informací, cílených terapií.

V osmi letech začala plnit povinnou školní docházku v Základní škole speciální, v návaznosti na projevy byla zařazena do třídy pro děti s poruchou autistického spektra. Dle metodiky pro vzdělávání dětí s poruchami autistického spektra a autismem má vytvořen denní režim, tvořen z počátku konkrétními předměty, které byly postupně nahrazeny fotografiemi. Jako priorita byla stanovena ritualizace denních činností, udržování čistoty, sebeobsluha a stálý přísun podnětů.

Dívka si vytváří velmi pevné citové vazby na osoby, se kterými přichází často do styku. K nejvyhledávanějším činnostem patří jakákoliv hra s vodou, nebo ve vodě, tancování, hudba, hračky a věci vydávající zvuky, gumový nafukovací kruh. Ve velké oblibě má cestování, nejspokojenější je v kolektivu. Vytváří si pevné citové vazby na osoby.

„Deniska rozumí běžným věcem, když má náladu, na otázku ano či ne odpovídá pohybem hlavy. Z mluveného projevu jí zůstalo pouze slůvko MAMA, ano, ví, že jsem to já. Oslovení používá nejčastěji při emocích. Dokonce se nám stalo, že se zlobila a křičela na mě mama. Rozumí komickým situacím a dokonce k nim někdy provokuje. Na konec svého povídání bych chtěla říct, že Deniska je sluníčko, které září a dokáže rozzářit i nás ostatní. S Deniskou se prostě skvěle žije. Doufám, že si to samé myslí i ona o nás.“ (z výpovědi matky, in Doubková, 2012)

Za zajímavý může být považován i postup při hledání správné diagnózy. Tento postup je ilustrován relevantními výpisy z lékařské dokumentace, které mapují nejen postup diagnostiky, ale i vývoj dítěte.

Ve stručnosti lze shrnout:

„V roce 1998 byla přijata na Kliniku dětského a dorostového lékařství VFN v Praze 2, Ke Karlovu 2, k vyšetření pro suspektní poruchu mitochondriálního energetického metabolismu. Z předchozích anamnestických údajů vyplývalo, že do 5. měsíce probíhal

vývoj v normě. V 5. měsíci bylo dítě odesláno na neurologii. Tam byl zjištěn centrální hypotonický syndrom, autistické projevy, mikrocefalie a psychomotorická retardace. Ve dvou letech se objevily první záchvaty trvající 1-2 minuty, projevující se poklesem hlavy, zavřením očí a apatií. Po vyšetření na neurologii v Brně bylo opakovaně zjištěno patologické EEG, dle CT atrofie kůry. Stav byl uzavřen jako věkově vázaný epileptický syndrom infantilní pozdní a léčen Dexametazonem. Došlo ke zlepšení stavu až do roku 1997, kdy se znovu začaly objevovat, proto byl nasazen Nitrazepam s pozitivními výsledky. Závěrečná diagnóza byla stanovena jako psychomotorická retardace, sekundární epilepsie. Byla medikovaná antiepileptiky Depakine a Rivotril.

Při dalším neurologické vyšetření v roce 2003 byla stanovena závěrečná diagnóza jako DMO smíšená forma spasticko ataktická, korová atrofie mozku, autistické rysy s vážnoucí expresivní složkou řeči.

Při vyšetření v roce 2004 se potvrdila snížená funkce štítné žlázy, celková diagnóza zůstala nezměněna až do roku 2005, kdy na opakovanou žádost matky bylo provedeno genetické šetření a potvrzen Angelmanův syndrom.“

(Doubková, 2012)

Dívka z pohledu speciálního pedagoga, třídní učitelky

„S Denisou jsem se setkala poprvé v září 2004, když byla zařazena do nově vzniklé rehabilitační třídy pro děti s kombinovaným postižením a autismem, ve které jsem učila. Na toto setkání nikdy nezapomenu. Na vozíku bylo přivezeno svojí maminkou hezké a milé děvčátko se světle hnědými vlasy, modrýma očima a jemnou světlou pleť. Tenkrát začalo mých krásných pět školních let s Denisou a zrodilo se přátelství s její maminkou a silný vztah s Denisou, který trvá dosud.

V roce 2004 byla Denisa zařazena ve Speciální škole jako dítě s DMO – kombinovaná forma + autistické rysy. Již po několika prvních týdnech bylo zřejmé, že chování Denisy je „jiné“ než u ostatních dětí s touto diagnózou. Nejvíce mě překvapila její dobrá nálada a smích za všech okolností, někdy až záchvatovité stavy smíchu, kdy se Denisa stávala nevladatelnou a nebyla schopna vykonávat téměř žádnou činnost.

Brzy jsme si také spolu s mojí asistentkou ve třídě všimly, že tato příliš veselá nálada se výrazně stupňuje po sladkém jídle a pamlscích, snažily jsme se proto tato jídla

omezovat. Denisa velmi preferovala cokoli z mléka, milovala zejména smetanový krém Lipánek. Dále měla v oblibě veškeré možné omáčky, již zmíněná sladká jídla a vajíčka. Neměla příliš ráda chleba a cokoli, co se jen trochu hůře kousalo. Denisa byla velmi vybíravá a získat ji pro nějaké „nové“ jídlo nebylo snadné. Byla krmená, potravu v ústech zpracovávala spíše žmouláním a jazyk vykonával pouze pohyb zepředu dozadu, nikoli do stran.

Denise bylo v době nástupu do mé třídy 10 let, mentální věk byl na základě psychologických vyšetření a podrobném sledování a diagnostice stanoven cca na 1 rok. Denisa byla imobilní, s dopomocí zvládla chůzi s oporou o široké bázi a připomínala držení rukou a způsobem chůze tak trochu loutku. Bez opory se na nohou neudržela. Ruce k úchopu téměř nepoužívala, pouze při manipulaci s gumovými knížkami, různými nafukovacími hračkami, které milovala. Ráda vyhazovala kostky či balonky z bedny. Cílené vkládání ale nezvládala. Jídlo, např. rohlík či oplatek dokázala chvíli udržet, ale měla tendenci ho dříve či později rozmáčknout. S různými gumovými bonbóny však dokázala divy. Pokud jí nebyly dány přímo do pusy, zvládla je vylovit špetkovým úchopem ze sáčku a vložit do úst.

Verbálně se Denisa neprojevovala, dokázala pouze říci MAMA, pokud maminku viděla nebo jí maminka scházela, AA oznámení, že chce jít na toaletu (ne vždy).

Asi nejvýraznějším rysem Denisy bylo, že ač nekomunikovala verbálně ani jiným alternativním komunikačním systémem, svojí povahou a vstřícností k lidem a výraznou mimikou si dokázala každého získat a po sociální stránce působila jako dítě, jehož mentální věk je výše než jeden rok. Po pár měsících jsme s asistentkou přesně věděly, co nám Denisa „říká,“ co potřebuje, zda jí právě bolí v krku nebo je unavená, komunikovaly jsme beze slov a vlastně jsme si to ani neuvědomovaly.

Denisa nebyla však jen anděl, ale pěkné zlobidlo, které dokázalo rozparádit celou třídu. Výrazná byla také její nechuť cokoli se „učit“, určitá lenost až laxnost při získávání nových dovedností. Denisa vždy uměla více, než nám ukázala a vždy měla předpoklady umět více. Užívala si však péči, která jí byla poskytována zejména obětavou maminkou. Po dohodě s SPC pro děti s PAS, jsme začaly používat pro orientaci v denních činnostech denní režim tvořený nejdříve reálnými předměty, později fotografiemi. Osvědčil se a zejména pro nácvik tělesné čistoty byl výrazným přínosem.

Denisu velmi bavila hudební výchova a jakékoli pohybové aktivity, zejména vycházky a výlety, školy v přírodě. Ráda cestovala všemi možnými dopravními prostředky. Bylo na ní vidět, že vstřebává vše nové, co vidí kolem, o vše se živě zajímala. Měla ráda zvířata, což dávala najevo při hodinách zooterapie a při návštěvách v ZOO byla vždy nadšená a ochotná vstát ze svého vozíku a „běžet“ za zvířaty.

V lednu 2005 nás seznámila maminka Denisy s výsledky genetického vyšetření a diagnózou Angelmanův syndrom. To bylo Denise 11 let. Spolu s asistentkou jsme se seznámily se vším, co tehdy bylo o tomto syndromu známo a postupně se nám jako dílky mozaiky, skládaly jednotlivé Denisiny zvláštnosti a uvědomily jsme si, že Denisa je, jak se říká „učebnicový příklad“ dítěte s tímto syndromem.

Tato správná diagnóza nám pomohla při další práci s Denisou. Ziskaly jsme povědomí o možnostech jejího dalšího rozvoje i o mantinelech, ve kterých se můžeme pohybovat a přijaly jsme Denisu v celé její zvláštnosti a jedinečnosti.“

(Doubková, 2012)

V roce 2014 se objevily zrakové problémy. Po sérii vyšetření bylo diagnostikováno odchlípnutí sítnice, problémy s rohovkou. Vidění je již velmi poškozeno, řešení pomocí operativního zákroku zatím nelze provést.

K posunu došlo v oblasti jídla - je stále krmena, ale pevná jídla, jako třeba chléb, rohlík, jí sama, nečistě, používá dlaňový úchop, ale samostatnost zvýšila její zájem o jídlo.

Ve školním roce 2013/2014 končí dívka povinnou školní docházkou. Matka zvažuje umístění dívky ve stacionáři s denní docházkou.

9.2 Jana, ročník narození 1990

U dívky byla stanovena následující diagnóza: Prader - Willi syndrom s genetickým průkazem, obezita se závažnou růstovou retardací, středně těžká mentální retardace, porucha chování, oční vada, kompenzovaná epilepsie.

„Jana se narodila jako třetí dítě v roce 1990 (sourozenci sestra 1987, bratr 1988). Již během těhotenství jsem pozorovala, že je jiné než obě předchozí. Měla jsem mnohem méně a slabších pohybů plodu a bolesti v podbříšku kolem 6-7 měsíce těhotenství, což bylo upraveno medikací.

I když porodní váha u dcery byla normální (3,10 kg), od narození nebyla schopná sát a mléko dostávala z lahvičky předem odstříkané, přesto byl problém s krmením. Rychle ubývala na váze.

Asi týden po propuštění z nemocnice a následné kontrole dětské lékařky byla Jana odeslána na Dětské kojenecké oddělení v Ostravě - Vítkovicích, kde byla tři měsíce uměle vyživována.

V té době byl u dcery diagnostikován centrálně - hypotonický syndrom a ihned po propuštění z nemocnice jsem s dcerou začala cvičit Vojtovu metodu, zpočátku pod odborným dohledem. Opožděný vývoj ve všech směrech byl zřejmý. Přetrvávalo problematické krmení, váhu se dařilo zvyšovat jen velmi pomalu a nepatrně. Jana byla drobná, tichá, se slabší mimikou, jen málo se hýbala. Přetáčet na břicho se začala až po roce života, ale téměř neudržela hlavičku. Vojtovou metodou začala malinko zesilovat a kolem druhého roku nejistě seděla. První krůčky udělala až ve čtyřech letech.

Od narození byla Jana často nemocná a kvůli slabé konstituci a neschopnosti se vykašlat se to často neobešlo bez antibiotik.

Mezi třetím a čtvrtým rokem života se jakoby něco zlomilo, začalo jí velmi chutnat, což jsme kvitovali s nadšením a bez vědomosti o syndromu jsme uspokojovali dceřin vzrůstající apetit. Začala dohánět váhu svých vrstevníků a vzhledem ke svému malému vzrůstu i předhánět.

K diagnóze přibyla středně těžká mentální retardace, vrozená oční vada, Jana byla opožděná. Stran jiných nálezů byla vyšetření na neurologii, endokrinologii a genetice

(?) negativní. Na endokrinologii nám vyčínili, že dítě přecpáváme. To bylo ale už v době, kdy jsme jí odměřovali porce a nechápali jsme její neutuchající chuť k jídlu.

Po 1. roce dcera začala navštěvovat denní rehabilitační stacionář v Českém Těšíně, kde setrvala až do 8 let. V zařízení byla v péči rehabilitační pracovníce a logopeda.

V roce 1998 začala navštěvovat Zvláštní školu. S obtížemi se naučila číst (bez pochopení textu), psát (ignorovala diakritiku, psaní velkých i malých písmen a gramatiku) a také základy matematiky (všechny početní úkony pomocí prstů, nacvičené postupy, které vzhledem ke krátkodobé paměti bylo neustále třeba opakovat a vždy s pomocí a vedením). Nezvládá logické myšlení v matematice, není schopna řešit slovní úlohy, převody jednotek. Nezná hodnotu peněz. V prvních ročnících jsme školu celkem zvládali, problémy začaly ve vyšších ročnících i se změnami učitelů.

Na Janu byly kladeny příliš velké nároky, které nebyla schopna plnit ani ve škole ani doma. Kromě domácího úkolu měla doma dodělávat i to co nestihla ve škole. Přinášelo to spoustu nepohody, pláče a později i nechuť jít do školy.

Jana nosila domů poznámky různého typu, a ačkoli jsme se snažili učitelům vysvětlit, že to prostě není schopna zvládnout, naráželi jsme na neprofesionální postoj ambiciózní speciální pedagožky, která nepřipustila náš názor a potažmo tak trápila celou rodinu.

V TV například nutili Janu dělat kotrmelce a běhat na čas, nosila špatné známky, poznámky, že odmítá cvičit.

V podstatě nikdo ve škole nám nedoporučil přestup dcery do speciální třídy, kde nároky na děti byly mnohem menší a i přístup pedagogů individuálnější.

Problémy ve škole byly i kvůli problematickému chování dcery a jejím reakcím na příliš autoritativní přístup. Když byla v psychické nepohodě, a nebo tzv. zahrána do kouta v nějaké vyhrocené situaci, začala se bránit, vztekat a nadávat všem, jakkoli nevybíravě, což bylo považováno za nevychovanost a opět následovaly poznámky a tresty. Byla jsem svědkem i toho, že dcera byla učitelkou slovně pranýřována a ponižována před ostatními dětmi, což jsem nesla velmi těžce.

V roce 2006 byla Jana po dlouhém jednání přijata na lůžkové oddělení Dětské neurologie FN Hradec Králové. To, co následovalo, považujeme za zlom v našem i jejím životě.

Kromě neurologického vyšetření byla dcera vyšetřena i psychologem, psychiatrem, očním lékařem, endokrinologem a lékařem na oddělení genetiky.

Teprve nyní, téměř v 16 - ti letech byl dceři geneticky prokázán Prader-Willi syndrom. Doslova jsme hltali všechny informace o PWS a dostávali jsme odpovědi na spousty našich otázek kolem vývoje a projevů v chování naší dcery, pochopili jsme, proč má stále hlad.

S doplněnou diagnózou v odborně, podrobně napsanými lékařskými zprávami a spoustou doporučení jsme vyrazili do školy a na úřady.

V první řadě jsme s podporou SPC zažádali o IVP a slovní hodnocení naší dcery ve škole. Postupně byly dceři na základě našich žádostí přiznány výhody ZTP/P, příspěvek na péči ve III. stupni a vyřídili jsme invalidní důchod pro dceru.

Podali jsme návrh na zbavení způsobilosti k právním úkonům. Byla jsem stanovena opatrovníkem dcery.

Toto vše bylo velmi důležité pro zajištění dcery a vlastně i chodu domácnosti. Od dceřina narození jsem doma a pečuji o ni.

Na doporučení endokrinologa jsme začali Janě aplikovat růstový hormon, což trvalo téměř do jejích 18 - ti let. Po aplikaci hormonu se Janě podařilo i s podporou racionální výživy shodit asi na 56 kg, byla mnohem pohyblivější a vitálnější.

Na druhé straně bylo nutné tlumit problematické chování se stupňujícími se záchvaty vzteku antipsychotiky, které bere dcera dodnes.

Po ukončení aplikace růstového hormonu se přes veškerou naši snahu začalo pomalinku tělo vracet do původního stavu, nyní má dcera něco mezi 62-64 kg, což při výšce 152 cm není tak špatné. Tento stav se nám daří udržovat dlouhodobě.

Dnes si myslíme, že aplikace růstového hormonu nebyla u naší dcery nutná, vzhledem k tomu, že růst byl už v podstatě ukončen a po přerušení této substituční léčby se stejně vše vrací do původního stavu. Toto je pouze náš neprofesionální názor.

V době, kdy byl u dcery diagnostikován PWS jsme se dozvěděli o existenci Sdružení rodičů takto postižených dětí, kterého jsme se stali členy. Několikrát jsme se zpočátku zúčastnili víkendových pobytů a byli jsme doslova nadšeni. Mohli jsme si konečně popovídat s ostatními rodiči například o tom, jak je které dítě vynalézavé v "odcizování" jídla. Moci se podělit o historky a vyslechnout ostatní, uvolnit se, zasmát nebo si postěžovat a vědět, že druhá strana ví, o čem mluvíte, to bylo prostě neuvěřitelné. Bylo zajímavé vidět i jiné děti a vysledovat rysy, které je spojují a jsou typické pro PWS, prostě poznat, že v tom nejsme sami. Tyto zkušenosti byly neocenitelné.

Nyní se již setkání nezúčastňujeme a zůstáváme neaktivními členy sdružení.

V Hradci Králové jsme zůstali v péči odborných lékařů až do dospělého věku dcery, nyní navštěvujeme lékaře v Českém Těšíně, Ostravě a Prostějově.

Dalo by se říct, že poslední dva roky ve Zvláštní, později Speciální škole byly v mnohem větší pohodě, dcera přestala být přetěžována, jen zřídka dostávala úkoly domů. V té době již brala léky tlumící afektivní chování a byla unavenější. Zpočátku to jen taktak vydržela ve škole a po návratu a nezbytné svačince zalehla. Často jsem ji musela budit k večeři, pak následovala hygiena a konečně zase spánek. Báli jsme se, že jestli to tak půjde dál, tak se snad z domu nikam nedostaneme, ale byli jsme ujištěni, že až si tělo na léky zvykne, stav se zlepší. Opravdu tomu tak bylo, ale chtělo to svůj čas.

Pro nás, rodiče to ovšem bylo období odpočinku a čerpání sil. Hodně nám pomohla zpráva pana psychologa z Hradce Králové, velmi podrobná, obsahující různé pokyny a doporučení.

Nedalo se nic dělat, ve škole to museli začít akceptovat a pro nás vše začalo být mnohem přijatelnější ve všech směrech.

Musím se ale zmínit o jedné třídní učitelce, která měla Janu v posledním ročníku. Byla první speciální pedagožkou, která pochopila, že u naší dcery nemá cenu nic lámat přes koleno, být striktní a příliš autoritativní a že je dobré pokud možno neměnit zažité zvyklosti ze dne na den, ale raději ji na to připravit. To však neznamená, že nelze po Janě nic požadovat, jen se musí zvolit ten správný způsob, jak toho docílit. V podstatě pořád je to v přístupu k dceři o hledání té správné cesty nebo alespoň té nejschůdnější.

Zmíněná paní učitelka byla nekonečně trpělivá a laskavá.

Po ukončení základního vzdělávání Jana nastoupila do Praktické školy poblíž bydliště.

Jelikož i zde se s podobným dítětem ještě nesetkali, stálo mě to hodně úsilí, než se mi podařilo přiblížit jim specifika postižení a začali projevy dcery spíš tolerovat, než chápat.

Nakonec celá docházka proběhla v pohodě a Jana chodila do školy ráda.

Poté následovala další škola, Církevní praktická škola v Českém Těšíně, která nabízí jednoletý a dvouletý obor. Délku docházky dvouletého oboru se nám podařila za podpory SPC navýšit o dva roky (tedy celkem na čtyři).

Nyní Jana navštěvuje prvním rokem jednoletý obor. Je již tedy pátým rokem na stejném místě a musím říct, že je zde velmi šťastná. Celý kolektiv tu vytváří takřka rodinnou pohodu. Velkou zásluhu na celkové atmosféře školy má vedení, které považuji za velmi kvalitní a takřikajíc na svém místě.

Opět se zde musím zmínit o jedné paní učitelce ve dvouletce, dceřině třídní. S takovým pochopením a empatií u pedagoga jsem se dosud nesetkala. Paní učitelka měla od začátku velký zájem přijmout ode mne jakoukoli informaci ohledně Jany, nosila jsem jí dostupné materiály o PWS a dokonce, když v TV běžel dokument o lidech s tímto syndromem, zavolala jsem jí, jestli by se nechtěla taky dívat a pak jsme si o tom povídaly. Fungovala výborná spolupráce se školou a já jsem se cítila doslova jako Alenka v říši divů. Samozřejmě, že s dcerou to nebylo jednoduché ani doma ani ve škole, ale to zázemí, které měla Jana díky paní učitelce a nakonec i asistentům pedagogů, kteří pracovali pod jejím vedením, bylo neskutečné! Konkrétně jim vděčím za to, že se znovu a znovu snažili hledat cestu k tomu, jak zařadit Janu do kolektivu, který ji přijímá jen velmi těžce a rozpačitě.

Dcera se totiž ve své podstatě jeví jako dosti sobecký člověk, téměř neschopný se rozdělit. Velmi špatně se podřizuje ostatním a snaží se upřednostnit svůj prospěch. Janino problematické chování, ulpívavost na tématu, neustálé otázky jen kolem své osoby vzdálené probíranému tématu, mohou značně narušovat výuku.

Pod laskavým vedením třídní učitelky a s pomocí asistentů pedagoga se i tyto situace dařily zvládat.

Zároveň je ale dcera velmi společenská a kolektiv miluje, přestože je pro ni těžké být jeho součástí. Když je Janě dobře, umí být velmi milá a spolupracuje, dokáže se i rozdělit. Velmi spontánně, vizuálně i nahlas projevuje radost i smutek.

Co pro nás zpočátku představovalo problém, byly obědy ve škole. Jelikož bylo nemyslitelné, aby Jana obědy ve škole neměla, museli jsme vymyslet, jak ji malinko obelstít. Domluvili jsme se ve škole, že Jana dostane porci menší, ale opticky rozloženou na talíři tak, aby to nepoznala. Když ovšem mají k obědu něco na kusy, to si pěkně umí spočítat, kolik má dostat. Pak platí naše domluva, že polovinu, například dva vdolky sní

ve škole a ostatní si přinese v boxu na svačinku domů, šťastná, že má dobrůtky i na později. Naše výhra je v tom, že Jana na tento způsob přistoupila.

V jejím mladším věku pro nás představovaly problém rodinné oslavy a návštěvy restaurací. O malé porci jídla Jana nechtěla ani slyšet a cokoli dostala, snědla do posledního drobečku. Takhle to nešlo dál. Dcera po takových akcích rychle přibírala.

Kolikrát se stalo, že když jsme měli jít někam, kde se bude podávat jídlo, byla už předem psychicky rozhozená z toho, že ji budeme hlídat, kolik toho sní a ztropila takové scény, že jsme nakonec nikam nešli.

Nyní to děláme tak, že na oslavy, cesty a do restaurací chodíme zásadně vybaveni krabičkami na jídlo. Z každého hlavního jídla dáváme polovinu do krabičky, zbytek sní dcera. Pokud jsou i zákusky, smí si vybrat jeden, ostatní porce určené pro ni putují do krabičky. Vše si pak doma postupně sní a má z toho dvojí radost.

Jakýkoli časový posun jídla Janu zneklidňuje a zrušení svačinky neexistuje. Pokud se někam chystáme vyjet, chce již dopředu vědět, co, kde a v kolik hodin bude jíst. Chce být neustále ujišťována, že nepřijde zkrátka a vynucuje si odpovědi někdy velmi úporně. Její naléhání někdy vrcholí vztekáním, křikem a nadávkami. Tento stav pak odeznívá dlouhé minuty nebo i hodiny, není k utišení. Většinou to končí únavou a vyčerpáním. Když byla mladší, byla občas i agresivní, házela čímkoli, co jí přišlo pod ruku. Stále u ní musel někdo být, aby někomu nebo sobě neublížila.

Tyto projevy jsme začali zvládat díky podávání antipsychotik. Ačkoli nejsem zastáncem brání léků na cokoli, v tomto případě je to rozhodně menší zlo. Přestože léky dceru tlumí, máme za to, že je to pro její i naše dobro. Její vztekání vyčerpávalo Janu i celou rodinu.

Naše lékařka-psychiatr nám doporučila mírně zvýšit dávku léků před nějakou událostí, jako je třeba cesta za příbuznými nebo nějaká oslava.

Další naše zkušenost je taková, že je nejlepší, když se o našich plánech dovídá až na poslední chvíli, můžou se nám totiž rozsypat jako domečky z karet, ale ne vždy se to dá takto zařídit.

Nejsme rodina příliš sportovně založená, volíme procházky do okolí bydliště. Na dovolené nejezdíme, pouze za příbuznými a známými, kteří Janu znají a akceptují naše nároky na dceru ohledně stravy. Musím říct, že nám rodina v tomto směru velmi pomáhá a Janu mají všichni rádi.

Dříve dcera ráda skládala Puzzle. Dokázala složit i větší obraz z mnoha dílků bez předlohy a byla při tom velmi trpělivá. Nyní luští smisměrky, hraje karty nebo jednoduché společenské hry. Je šikovná v hraní pexesa. Umí i prohrávat

Ještě bych se chtěla zmínit o vztahu Jany s naší druhou dcerou Evou. Od mládí si byly velmi blízké a myslím, že právě díky Janě Eva vystudovala psychologii. Přestože bydlí v Praze, sestry jsou v téměř každodenním telefonickém kontaktu nebo si povídají přes Skype. Povídají si o tom, co celý den dělaly a pokud má Jana nějaké trápení, proberou to spolu a nezdá se, že by se Evě rozhozenou Janu srovnat a uklidnit. Někdy, když už si nevím rady, účelně zavolám své druhé dceři, aby se pokusila s Janou promluvit a přivést ji na jiné myšlenky.

Jana se na telefonáty moc těší, a pokud má dobrou náladu, ještě víc se podtrhne. S bratrem Ondrou se mají také rádi, ale neměli k sobě nikdy tak blízko, jako právě se sestrou.

Eva jezdí domů i s manželem docela často a to pak chodí s Janou na bazén nebo se jí i jinak věnují.

Jana je vůbec ráda, když se sejde rodina a těší se velké pozornosti. Kamarádky má pouze ve škole, mimo školu se s nikým nestýkáme.

Ještě bych se chtěla zmínit o jedné věci. Myslím, že nás, rodiče postižených dětí většinou trápí, co bude s našimi dětmi, až nám ubude síl nebo až tady nebudeme. Nikdy jsme nechtěli hodit břímě starostlivosti o naši postiženou dceru na její sourozence. My ale máme ohromné štěstí. Holky se už domluvily, že až mamka s tatínkem budou staří a nebudou moct Janě vařit, Eva se "poohlédne" po nějakém vhodném zařízení poblíž svého bydliště, kde by se Janě mohlo líbit a bude tam za ní často chodit a někdy brát domů na oslavy a vánoce nebo jen tak. Jana to bere jako fakt a my jsme získali spoustu času, než budeme tyto zásadní věci řešit. S tímto vědomím se nám ale dýchá mnohem líp.

Na závěr bych chtěla říct, že mám ve svém manželovi oporu, bez které by bylo vše mnohem těžší. Umíme si užít každé šťastné a klidné chvíli, která se naskytne. Pochopili jsme, že zázračná pilulka na dceřino postižení neexistuje a ani na ni nečekáme. Spoléháme na svůj vlastní rozum a místo počítání joulů v dceřině stravě se snažíme stravovat racionálně, alespoň na domácí půdě. Mimo domov je plno "nástrah" a lákadel pro Janu, ale doma se to dá vždycky nějak srovnat.

*Dnes už víme, že je na nás, abychom co nejlépe naložili s tím, co nám život přinesl
a já jsem moc pyšná na to, že se nám to daří.“*

(z výpovědi matky, 2014)

Závěr

Diplomová práce se zabývá dvěma syndromy, Angelmanovým syndromem a syndromem Prader - Willi, spadajícími do velké skupiny vzácných onemocnění. Tato práce navazuje na práci bakalářskou, která se zabývala pouze syndromem Angelmanovým. Angelmanův syndrom i syndrom Prader - Willi jsou genetického původu, jehož základem je chyba v přepisu genetického materiálu, konkrétně na části 15. chromozomu. Oba syndromy byly popsány zhruba v polovině 20. století.

Pro stanovení správné diagnózy je v obou případech nutné cílené specializované genetické vyšetření.

Oba syndromy spadají do oblasti speciálně pedagogické péče, v obou případech je vzhledem k charakteristikám nutné hledat adekvátní přístup s ohledem na specifika jedinců, nositelů syndromů.

Metody při práci využívané jsou obsahem diplomové práce, stejně jako případové studie a rozbor charakteristik jedinců získaných pomocí dotazníkového šetření mezi rodiči dětí.

V oblasti speciálně pedagogické podpory u jedinců se závažnějším znevýhodněním nelze striktně vymezit omezený soubor konkrétních metod, které se dají s úspěchem aplikovat v praxi s obecnou, univerzální platností. Nelze stanovit některou z metod jako nejvhodnější. Důležitou součástí praxe speciálního pedagoga je poznání podstaty a vývojových specifík jedinců, kteří jsou předmětem jeho působení. Následuje proces hledání specifických možností tak, aby bylo dosaženo maximálně možného rozvoje.

Závěry z dotazníkových šetření potvrdily specifika jedinců s Angelmanovým syndromem a Prader - Willi syndromem, která ovlivňují proces speciálně pedagogického působení. U jedinců s Prader - Willi syndromem je důležité citlivě volit přístup ke konkrétnímu jedinci s ohledem na poruchy chování (náladovost, autoagresivita, agresivita různé intenzity), vznikající díky horší přizpůsobivosti změnám (Zapletalová, 2004) a nezřídka také díky neustále přítomné, neutuchající touze po jídle, způsobené poruchou hypotalamické funkce. U jedinců s Angelmanovým syndromem je důležité v procesu speciálně pedagogické péče věnovat více pozornosti nalezení vhodného komunikačního systému, vzhledem k vyšším neverbálním schopnostem a snížené možnosti verbálního vyjádření (Williams, 2006).

Tato práce poskytuje ucelený pohled na problematiku a obsahuje metody práce využitelné v praxi speciálního pedagoga vzhledem k vývojovým specifickým nositelů Angelmanova syndromu a Prader - Willi syndromu. Uvádí některé z výukových metod (Strukturované učení, Program instrumentálního obohacování Reuvena Feuersteina), jako postupy v praxi speciálního pedagoga ověřené, stejně tak jako ověřené vybrané metody alternativní a augmentativní komunikace. Další podpůrná opatření (režimová, rehabilitační) rozšiřují možnosti působení speciálního pedagoga přímo, nebo jako informačního zdroje pro podporu rodiny jedince se znevýhodněním, což je také důležitou a nedílnou součástí práce speciálního pedagoga.

„Ke kompetencím speciálního pedagoga tradičně patří dovednosti svébytnými způsoby intervenovat (pomineme - li diagnostické dovednosti) - například vychovávat a vzdělávat, konzultovat problémy, metodicky vést některé členy komplexně - rehabilitačního týmu, reedukovat a kompenzovat konkrétní nedostatky atp. V tomto ale nejsou všechny prostředky vyčerpány. V souvislosti s novými trendy (se změnami paradigmatu - rámce, v němž je česká speciální pedagogika vytvářena) u nás dochází k rozšiřování kompetencí o dovednosti užívat dalších specifických druhů intervencí.“
(Müller, 2005, str. 5)

Seznam literatury

AMBLER, Zdeněk. BEDNAŘÍK, Josef. RŮŽIČKA, Evžen. *Klinická neurologie, I. část obecná*. 2. vydání. Praha: Triton, 2008. 976 str. ISBN: 978-80-7387-157-4

BEDNÁŘ, Jan. KUCIEL, Jiří. VYHNÁLEK, Tomáš. *Genetika*. 2. vydání. Brno: Mendelova univerzita, 2010. 148 str. ISBN: 978-80-7375-448-8

ČADILOVÁ, Věra. ŽAMPACHOVÁ, Zuzana. *Strukturované učení*. 1. vydání. Praha: Portál, 2008. 408 str. ISBN: 978-80-7367-475-5

JANOVCOVÁ, Zora. *Alternativní a augmentativní komunikace*. 2. vydání. Brno: Masarykova univerzita, 2010. 52 str. ISBN: 978-80-210-5186-7

JELÍNEK, Jan. *Biologie člověka a úvod do obecné genetiky*. 2. doplněné vydání. Olomouc: Nakladatelství Olomouc, 1996. 319 str. ISBN: 80-7182-027-X

KNAPCOVÁ, Margita. *Výměnný obrázkový komunikační systém - VOKS*. Praha: IPPP, 2006. 90 str. ISBN: 80-86856-14-3

LEBL, Jan et al. *Klinická pediatrie*. 1. vydání. Praha: Galén, 2012. 671 str. ISBN: 978-80-7262-772-1

KREJČÍŘOVÁ, Dana. *Dětská klinická psychologie*. 3. vydání. Praha: GradaPublishing, 1997. 450 str. ISBN: 80-7169-512-2

MENKES H., John et al. *Dětská neurologie, I. díl*. 7. vydání. Praha: Triton, 2011. 1069 str. ISBN: 978-80-7387-341-7

MÜLLER, Oldřich. *Terapie ve speciální pedagogice*. 1. vydání. Olomouc: Studio nakladatelství Olomouc, 2005. 294 str. ISBN: 80-244-1075

NAKONEČNÝ, Milan. *Základy psychologie*. 1. vydání. Praha: Academia, 2004. 590 str. ISBN: 80-200-0689-3

PIPEKOVÁ, Jarmila. *Kapitoly ze speciální pedagogiky*. 2. vydání. Brno: Paido, 2006. 404 str. ISBN: 80-7315-120-0

PIPEKOVÁ, Jarmila. *Osoby s mentálním postižením ve světle současných edukativních trendů*. 1. vydání. Brno: MSD, spol. s r.o., 2006. 208 str. ISBN: 80-86633-40-3

RELICHOVÁ, Jiřina. *Genetika populací*. 1. vydání. Brno: Vydavatelství Masarykovy univerzity, 1997. 175 str. ISBN: 80-210-1542-X

SCHOPLER, Eric a kol. *Strategie a metody výuky dětí s autismem a dalšími vývojovými poruchami*. 1. vydání. Praha: Portál, 1998. 271 str. ISBN: 80-7178-199-1

ŠVARCOVÁ, Iva. *Mentální retardace*. 1. vydání. Praha: Portál, 2000. 178 str. ISBN: 80-7178-506-7

THOROVÁ, Kateřina. *Poruchy autistického spektra*. 1. vydání. Praha: Portál, 2006. 446 str. ISBN: 80-7367-091-7

TYLER, Kerstin Alexandre. *Genetische Aspekte zur Ätiologie des Angelman-Syndroms. Dissertation zur Erlangung der Medizinischen Doktorwürde an den Medizinischen Fachbereichen der Freien Universität Berlin*. 1. vydání. Berlin: Papyrus - Druck GmbH, 1994. 89 str. Univerzitní knihovna Brno 19546, signatura knihovny M2 - 1008.094.

VÁGNEROVÁ, Marie. *Psychopatologie pro pomáhající profese*. 3. vydání. Praha: Portál, 2004. 870 str. ISBN: 80-7178-802-3

ŽIŽKA, Jan. *Diagnostika syndromů a malformací*. 1. vydání. Praha: Galén, 1994. 405 str. ISBN: 80-85824-04-3

GOLDSTEIN, Mark I., et. *Chronic disorders in children and adolescents*. New York: Springer. str.34-37. ISBN: 978-1-4419-97630

Cognitive and Adaptive Behavior Profiles of children with AS, American Journal of Medical Genetics 128A:110-113, 2004

Internetové zdroje

Angelman.cz [online]. 2010. *Stránky Občanského sdružení rodičů a přátel dětí s Angelmanovým syndromem.* [cit.2014-01-09]. Dostupné z WWW <<http://angelman.cz/>>

Angelmanproject.com [online]. *HistoryoftheDiagnosis.* [cit. 2014-02-09]. Dostupné z WWW: <<http://www.angelmanproject.com/history.htm>>

Angelman Syndrome Foundation [online]. *Behavioral and Developmental Issues.* [cit. 2013-12-25]. Dostupné z WWW: <<http://www.angelman.org/stay-informed/facts-about-angelman-syndrome---7th-edition/behavioral-and-developmental-issues/>>

Angelman Syndrome Foundation [online]. *FactaboutAngelman syndrome.* [cit. 2013-12-22]. Dostupné z WWW: <http://www.angelman.org/_angelman/assets/File/facts%20about%20as%202009%203-19-10.pdf>

Angelman Syndrome Foundation [online]. *Williams, C.A., et al., Angelman syndrome, 2005: updated konsensus for diagnostic criteria.* *Am J med Genet A.*, 2009. 140(5): p. 413 - 8. [cit. 2013-12-09]. Dostupné z WWW: <http://www.angelman.org/_angelman/assets/File/facts%20about%20as%202009%203-19-10.pdf>

Centrum Cogito. [online]. *Feuersteinova metoda.* [cit. 2014-02-09]. Dostupné z WWW: <<http://www.centrum-cogito.cz/>>

Cureangelman.org [online]. *AboutAngelmanSyndrome.* [cit. 2013-12-25]. Dostupné z WWW: <<http://www.cureangelman.org/what.html>>

EuroGentest [online]. *Microdeletion.* [cit. 2013-12-09]. Dostupné z WWW: <<http://www.eurogentest.org/index.php?id=611>>

HumanMolecularGenetics[online]. *Towards a molecularunderstandingofPrader - Willi and Angelmansyndromes*. [cit. 2014-01-09]. Dostupné z WWW: <<http://hmg.oxfordjournals.org/content/8/10/1867.full.pdf+html>>

Makaton.org [online]. *Makaton*. [cit. 2013-12-09]. Dostupné z WWW: <<http://www.makaton.org/aboutMakaton/>>

Medicine and theArts[online]. „*Boy with a Puppet*”byGiovanni Francesco Caroto. [cit. 2013-11-09]. Dostupné z WWW: <<http://medicine-and-the-arts.tumblr.com/post/8552982392/boy-with-a-puppet-by-giovanni-francesco-caroto>>

Občanské sdružení pro Prader - Willy syndrom.cz [online]. *Klinická kritéria pro syndrom*. [cit. 2014-02-20]. Dostupné z WWW: <<http://www.prader-willi.cz/klinicka-kriteria-pro-syndrom>>

OMIM entry.org [online]. *MIM ID#105830, Angelman syndrome; AS*. [cit. 2014-02-09]. Dostupné z WWW: <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/105830>>

Pastyłka.pl [online]. *Zespół Angelmana opis*. [cit. 2014-01-09]. Dostupné z WWW: <<http://pastyłka.pl/choroby/zespól-angelmana/opis>>

Rarediseasday. [online]. *Dr. Edwin Weeber*. [cit. 2014-02-09]. Dostupné z WWW: <<http://www.rarediseasday.org/research-hall-of-fame/nominee/dr-edwin-weeber>>

Růstový hormon.cz [online]. *Prader - Willy syndrom*. [cit. 2014-02-20]. Dostupné z WWW: <<http://www.rustovyhormon.cz/prader-willi-syndrom>>

Učitel'ské noviny. [online]. *Feuersteinova metoda v praxi*. [cit. 2013-12-09]. Dostupné z WWW:

<<http://www.ucitelskenoviny.cz/?archiv&clanek=6037&PHPSESSID=5451853d48d6f6693fe5dd60abe4d0eb>>

Univerzity of Florida [online]. *Angelman syndrome*. [cit. 2011-11-09].

Dostupné z WWW: <http://www.peds.ufl.edu/divisions/genetics/programs/angelman_syndrome.htm>

UNSW Embryology [online]. *2011 Group Project 7*. [cit. 2011-12-09]. Dostupné z WWW:

<http://php.med.unsw.edu.au/embryology/index.php?title=2011_Group_Project_7>

Vzácná onemocnění.cz [online]. *Národní strategie pro vzácná onemocnění na léta 2010 - 2020*. [cit. 2014-03-20]. Dostupné z WWW: <http://www.vzacna-onemocneni.cz/images/dokumenty/Narodni_strategie_pro_VO_10-20.pdf

<http://ghr.nlm.nih.gov/condition/angelman-syndrome>>

Wikiskripta.eu [online]. *Genomický imprinting*. [cit. 2014-03-09]. Dostupné z WWW:

<http://www.wikiskripta.eu/index.php/Genomick%C3%BD_imprinting>

Wikiskripta.eu [online]. [cit. 2014-03-09]. *Uniparetální disomie*. Dostupné z WWW:

<http://www.wikiskripta.eu/index.php/Angelman%C5%AFv_syndrom>

Whonamedit? [online]. *Harry Angelman*. [cit. 2013-12-09]. Dostupné z WWW:

<<http://www.whonamedit.com/doctor.cfm/90.html>>

Whonamedit? [online]. *Andrea Prader*. [cit. 2013-12-09]. Dostupné z WWW:

<<http://www.whonamedit.com/doctor.cfm/90.html>>

Whonamedit? [online]. *Heinrich Willi*. [cit. 2013-12-09]. Dostupné z WWW:

<www.whonamedit.com/doctor.cfm/1718.html>

Whonamedit? [online]. Alexis Labhart. [cit. 2013-12-09]. Dostupné z WWW:
<www.whonamedit.com/doctor.cfm/521.html>

Whonamedit? [online]. Guido Fanconi. [cit. 2013-12-09]. Dostupné z WWW:
<<http://www.whonamedit.com/doctor.cfm/40.html>>

BOYLE, Jennifer, Malcolm HAWKINS, David E BARTON, Karen MEANEY, Miriam GUITART, Anna O'GRADY, Simon TOBI, Simon C RAMSDEN, Rob ELLES, Elaine GRAY, Paul METCALFE a J Ross HAWKINS. Establishment of the first WHO international genetic reference panel for Prader-Willi and Angelman syndromes. *European Journal of Human Genetics* [online]. 2011-05-18, vol. 19, issue 8, s. 857-864 [cit. 2014-02-10]. DOI: 10.1038/ejhg.2011.59. Dostupné z WWW:
<<http://www.nature.com/doi/finder/10.1038/ejhg.2011.59>>

EMERICK, Jill E a Karen S VOGT. Endocrine manifestations and management of Prader-Willi syndrome. *International Journal of Pediatric Endocrinology* [online]. 2013, vol. 2013, issue 1, s. 14- [cit. 2014-02-10]. DOI: 10.1186/1687-9856-2013-14. Dostupné z WWW: <<http://www.ijpeonline.com/content/2013/1/14>>

Martin, A., State, M., Koenig, K., Schultz, R., & al, e. (1998). Prader-Willi syndrome. *The American Journal of Psychiatry*, 155(9), 1265-73. Dostupné z WWW:
<<http://search.proquest.com/docview/220478054?accountid=12552>>

NUGNES, Rosa, Eugenio ZITO, Enza MOZZILLO, Maria CAMARCA, Maria RICCIO, Gaetano TERRONE, Daniela MELIS, Carmela BRAVACCIO a Adriana FRANZESE. Good cognitive performances in a child with Prader-Willi syndrome. *Italian Journal of Pediatrics* [online]. 2013, vol. 39, issue 1, s. 74- [cit. 2014-02-10]. DOI: 10.1186/1824-7288-39-74. Dostupné z WWW:
<<http://www.ijponline.net/content/39/1/74>>

WU, Mei-Yi, Ming JIANG, Xiaodong ZHAI, Arthur L. BEAUDET, Ray-Chang WU a Robert FEIL. An Unexpected Function of the Prader-Willi Syndrome Imprinting Center in Maternal Imprinting in Mice. *PLoS ONE* [online]. 2012-4-4, vol. 7, issue 4, e34348- [cit. 2014-02-10]. DOI: 10.1371/journal.pone.0034348. Dostupné z WWW: <<http://dx.plos.org/10.1371/journal.pone.0034348>>

YANG, Jing, Yongchen YANG, Yi HUANG, Yan HU, Xi CHEN, Hengjuan SUN, Zhibao LV, Qian CHENG a Liming BAO. A study of two Chinese patients with tetrasomy and pentasomy 15q11q13 including Prader-Willi/Angelman syndrome critical region present with developmental delays and mental impairment. *BMC Medical Genetics* [online]. 2013, vol. 14, issue 1, s. 9- [cit. 2014-02-10]. DOI: 10.1186/1471-2350-14-9. Dostupné z WWW: <<http://www.biomedcentral.com/1471-2350/14/9>>

Seznam obrázků

Obr. 1. Mikrodelece.

Obr. 2. Translokace.

Obr. 3. Genetický mechanismus u Prader - Willi syndromu.

Obr. 4. Genetický mechanismus u Angelmanova syndromu.

Obr. 5. Dr. Harry Angelman.

Obr. 6. G.F. Carot „Portrét dítěte s kresbou“ - „Dítě loutka“.

Obr. 7. Obraz Juana Carreno de Mirandy.

Obr. 8. Dr. Andrea Prader.

Obr. 9. Dr. Guido Fanconi.

Seznam grafů

Graf č. 1. „*Genetická příčina Angelmanova syndromu a Prader - Willi syndromu*“

Graf č. 2. „*Počty dětí navštěvujících jednotlivá školská zařízení*“

Seznam tabulek

Tabulka č. 1. „*Věkové rozmezí a počet respondentů*“

