



ZNÁMÉ A MÉNĚ ZNÁMÉ GENETICKY PODMÍNĚNÉ SYNDROMY

DOWNŮV SYNDROM, SYNDROM PRADER-WILLI, TURNÉRŮV SYNDROM A SYNDROM NOONANOVÉ

vedoucí diplomové práce: *PaedDr. Jaroslava Zemková, Ph.D.*

konzultant /i/: *PaedDr. Blanka Housarová, Ph.D.*

autor/ka/ DP: *Barbora Klicperová*

Nad Zahradnictvím 1605, Beroun 2, 26601

b.klicperova@centrum.cz

ročník: *5.*

obor studia: *Učitelství na speciálních školách*

typ studia: *prezenční*

měsíc a rok dokončení DP: *duben 2009*

Prohlašuji, že jsem diplomovou práci vypracovala samostatně s použitím literatury a pramenů uvedených v seznamu literatury.

místo zpracování

úplné datum: !S.

.. vlastnoruční podpis:

Děkuji PaedDr. Jaroslavě Zemkové, Ph.D. za cenné rady při vedení této práce, PaedDr. Blance Housarové, Ph.D. za konzultace nad grafickým zpracováním a zvláště děkuji rodičům dětí, kteří mi poskytli svůj čas a důležité informace.

Souhlasí s uložením diplomové práce v knihovně Pedagogické fakulty Univerzity Karlovy v Praze a souhlasím s jejím použitím ke studijním účelům . •

OBSAH

Anotace a klíčová slova

Anotace

Annotation

Klíčová slova

Key words

Úvod

1. Teoretická část.....	10
1.1 Cytogenetika.....	10
1.1.1 Karyotyp.....	10
1.1.2 Genetické poruchy.....	11
1.2 Prenatální diagnostika.....	12
1.3 Downův syndrom.....	12
1.3.1 Historie.....	12
1.3.2 Základní informace o Downově syndromu.....	13
1.3.3 Vývoj člověka s Downovým syndromem.....	16
1.4 Syndrom Prader-Willi.....	20
1.4.1 Historie.....	20
1.4.2 Základní informace o syndromu.....	20
1.4.3 Vývoj člověka se syndromem Prader-Willi.....	23
1.5 Turnérův syndrom.....	26
1.5.1 Historie.....	26
1.5.2 Základní informace o Turnérově syndromu.....	27
1.5.3 Vývoj člověka s Turnérovým syndromem.....	29
1.6 Syndrom Noonanové.....	31
1.6.1 Historie.....	32

1.6.2 Základní informace o syndromu.....	32
1.6.3 Vývoj člověka se syndromem Noonanové.....	34
1.7 Porovnávací tabulka.....	35
1.8 Výskyt sledovaných syndromů v literatuře a médiích.....	35
1.8.1. Odborná literatura.....	35
1.8.2 Populárně naučná a beletristická literatura.....	38
1.8.3 Televize.....	38
1.8.4 Tuzemské internetové zdroje.....	39
1.9 Spolky, sdružení a kluby v České Republice.....	40
1.9.1 Downův syndrom.....	40
1.9.2 Syndrom Prader-Willi.....	41
1.9.3 Turnérův syndrom.....	42
1.9.4 Syndrom Noonanové.....	42
2. Empirická část.....	43
2.1 Průzkumné šetření.....	43
2.1.1 Harmonogram průzkumného šetření.....	43
2.1.2 Cíl průzkumného šetření.....	44
2.1.3 Výběr vhodné metody a techniky.....	44
2.1.4 Popis dotazníku.....	44
2.1.5 Charakteristika souboru dotazovaných.....	45
2.1.6 První verze dotazníku.....	45
2.1.7 Vyhodnocení pokusného šetření.....	45
2.1.8 Druhá verze dotazníku.....	45
2.1.9 Vlastní dotazníkové šetření.....	46
2.1.10 Grafické znázornění a analýza získaných dat.....	46
2.1.11 Faktory ovlivňující výsledky šetření.....	65

2.1.12 Hodnocení výsledků šetření.....	65
2.2 Kasuistiky.....	66
2.2.1 Kasuistika člověka se syndromem Prader-Willi.....	66
2.2.2 Kasuistika člověka se syndromem Noonanové.....	72
Závěr	
Literatura	
Přílohy	

ANOTACE A KLÍČOVÁ SLOVA

Anotace

Ve své diplomové práci se v teoretické části zaměřím na popsání a porovnání čtyř geneticky podmíněných syndromů Downova syndromu, syndromu Prader-Willi, Turnérova syndromu a syndromu Noonanové.

V praktické části své diplomové práce se budu věnovat zjišťování stupně znalostí zaměřených na tuto problematiku mezi studenty, pracovníky a odborníky z oblasti pomáhajících profesí. Prostřednictvím kasuistik a rozhovorů s rodiči přiblížím dva z výše zmíněných syndromů (syndrom Prader-Willi a syndrom Noonanové).

Annotation

Theoretical part of my diploma thesis is oriented on description and comparison of four genetically caused syndroms Down Syndrome, Prader-Willi Syndrome, Turner Syndrome, Noonan syndrome.

In practical part of my thesis I attend to discover level of knowledge of this issue among students, workers and specialists from sphere of assisting professions using questionnaires. I try to familiarize two of above-mentioned syndroms (Prader-Willi Syndrome and Noonan Syndrome) through casuistical methods and interviews with parents.

Klíčová slova

Syndrom, genetika, genetické poruchy, mentální retardace, poruchy růstu, Downův syndrom, Turnérův syndrom, syndrom Noonanové, Prader-Willi syndrom

Key words

Syndrome, genetics, genetic disorders, cephalonia, disturbed growth, Down Syndrome, Turner Syndrome, Noonan Syndrome, Prader-Willi Syndrome

ÚVOD

Pod slovy „geneticky podmíněný syndrom“ si většina speciálních pedagogů a také osvěcená část společnosti představí v první řadě Downův syndrom. Vysvětlení je nasnadě, každý se rok rodí přibližně sedmdesát dětí s Downovým syndromem, projevy tohoto postižení byly popsány již v roce 1866 a asi o sto let později byla odhalena její genetická příčina.

Speciální pedagog, psycholog, pedagog a další odborníci, ale hlavně v první řadě rodiče, se však mohou setkat i s jinými méně známými geneticky podmíněnými syndromy. Stejně jako se to stalo mým přátelům jakožto rodičům a mě, budoucí speciální pedagožce, když se jim narodila dcera se syndromem Noonanové. Abych jim mohla poskytnout podporu a alespoň laickou radu, rozhodla jsem se vyhledat o tomto postižení co nejvíce informací. Zjistila jsem ale, že v české literatuře je minimum ucelených informací na toto téma. Rozhodla jsem se tedy, zabírat se tímto problémem ve své diplomové práci.

Při sběru informací jsem se setkala s tím, že i řada mých kolegů ale i opravdových odborníků, má s tímto syndromem minimum zkušeností, a proto jsem se do své práce rozhodla tento poznatek vnést prostřednictvím průzkumného šetření.

Dále jsem při vyhledávání informací zjistila, že nejvýhodnější cestou k představě o konkrétním syndromu, je jeho srovnání se známější a v mnoha kritériích obdobnou poruchou. Proto jsem se rozhodla v teoretické části své práce porovnat Downův syndrom, Turnérův syndrom, syndrom Noonanové a syndrom Prader-Willi. Downův syndrom protože je bezesporu nejznámějším geneticky podmíněným syndromem, Turnérův syndrom vzhledem k tomu, že je ve svých projevech velmi podobný syndromu Noonanové, syndrom Noonanové protože je předmětem mého zájmu a Prader-Willi syndrom z důvodu zjištění, že je mezi odborníky také omezeně znám a momentálně je aktuálním tématem ve zdravotnictví i školství.

V praktické části své práce se zaměřím na výše zmíněné průzkumné šetření a kasuistický popis konkrétních případů syndromu Noonanové a syndromu Prader-Willi, které mám možnost pozorovat ve svém okolí.

L TEORETICKÁ ČÁST

Pro lepší chápání informací v jednotlivých kapitolách teoretické části, které pojednávají o konkrétních syndromech, uvádím několik základních informací z oblasti cytogenetiky a prenatální diagnostiky.

1.1 Cytogenetika

Cytogenetika¹ je oborem genetiky, který studuje chromozomy a jejich vliv na dědičnost.

V roce 1956 Tjio a Levan určili, že v jádru každé lidské buňky se nachází 46 chromozomů. Od té doby bylo objeveno asi tisíc syndromů podmíněných chromozomálními aberacemi, které se týkají abnormálního počtu nebo změn ve struktuře chromozomů.

Výzkumy bylo zjištěno, že plody s chromozomální odchylkou jsou většinou spontánně potraceny, že 15 - 20% těhotenství vede ke spontánnímu potratu, který bývá v polovině případů zapříčiněn chromozomovou aberací. Dále bylo prokázáno, že 0,5 - 1% ze všech živě narozených plodů se rodí s chromozomální odchylkou a že u mrtvě narozených plodů je procento plodů, narozených s chromozomální odchylkou, výrazně vyšší a to 5%.²

Obr.1 Chromozom

1.1.1 Karyotyp

Soubor všech chromozomů v buňce se nazývá karyotyp. Karyotyp člověka tvoří běžně 23 párů chromozomů. Chromozom je tvořen dvěma rameny, která jsou dělena ztenčenou oblastí nazvanou centromera. Koncová část ramének je označována jako telomera. Raménka nemusí být stejně dlouhá, rozlišujeme krátké „p“ raménko a dlouhé „q“ raménko.

centromera

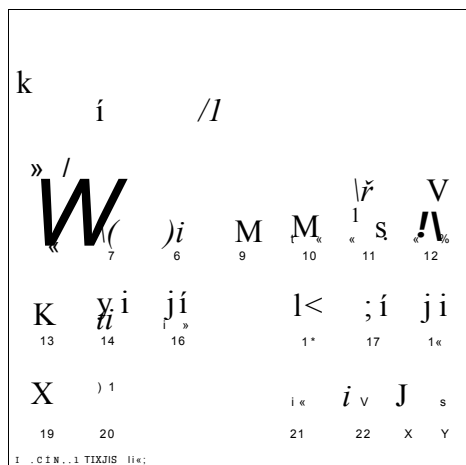
q raménko

¹ KLIMEŠ, L. *Slovník cizích slov*. Praha : SPN, 1998. ISBN 80-04-026710-6.

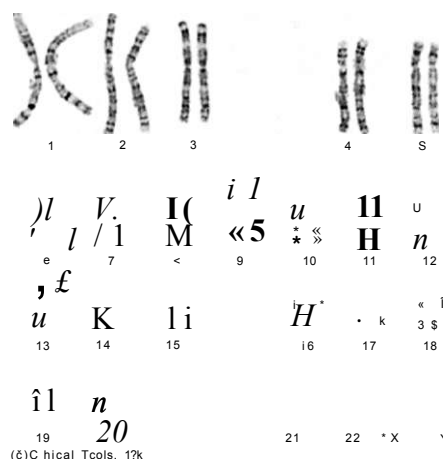
² LEBL, J.; ŠNAJDEROVÁ, M.; ZAPLETALOVÁ, J. *Turnerův syndrom*. Praha : Galén, 2003. ISBN 80-7262-204-8.

Lidský karyotyp tvoří dvaadvacet párů autosomů (somatické chromozomy), třiadvacátý pár je pár pohlavních chromozomů (gonozomů), tyto chromozomy se nazývají X a Y. Muži mají chromozomy X a Y, X od matky a Y od otce a ženy mají dva chromozomy X, po jednom od každého rodiče.

Obr.2 Karyotyp muže³



Obr.3 Karyotyp ženy⁴



1.1.2 Genetické poruchy

Mezi nejčastější genetické poruchy, vztahující se ke vzniku geneticky podmíněných syndromů patří:

a) zvýšený nebo snížený počet chromozomů - trisomie (např. trisomie 21 - Downův syndrom), monosomie (46,X - Turnérův syndrom)

b) změna struktury chromozomu (chromozomová aberace)⁵ - deficience (ztráta koncové části chromozomu), delece (ztráta vnitřní části chromozomu), duplikace (zdvojení části chromozomu), inverze (převrácení úseku chromozomu), translokace (přemístění části chromozomu na chromozom jiný), fragmentace (rozpad chromozomu na více částí), atd.

³ Genetika - *Váš zdroj informací o genetice* [on line]. Poslední aktualizace 2.10.2008 [cit. 3.3.2009]. Dostupné na WWW: <<http://genetika.wz.cz/chromosomy.htm>>.

⁴ ibid.

⁵ JELÍNEK, J.; ZICHÁČEK, V. *Biologie pro gymnázia*. Olomouc : Nakladatelství Olomouc, 2002. ISBN 80-7182-089-X.

c) Chromozomální mozaika - v organizmu jsou přítomny buněčné populace s různými karyotypy

1.2 Prenatální diagnostika

Mezi nejčastěji používané metody předporodních vyšetření, které často odhalí genetickou poruchu plodu, patří:

a) neinvazivní metody

- ultrazvuk - může být prováděn po celou dobu těhotenství, monitoruje se pomocí něj fyziologický vývoj dítěte, umožňuje odhalit růstové opožďení a orgánové a tělesné malformace
- biochemický screening - provádí se v 15. - 18. týdnu těhotenství, tzv. triple test, který měří hladiny tří hormonů v závislosti na věku matky; abnormální hladina hormonů vypovídá o zvýšeném riziku chromozomální vady plodu a následuje doporučení na amniocentézu

b) invazivní metody

- amniocentéza - provádí se v 15. - 21. týdnu těhotenství, jde o odběr plodové vody
- biopsie choriových klků - provádí se v 10. - 12. týdnu těhotenství
- kordocentéza - odběr pupečnickové krve, provádí se po 20. týdnu gravidity

1.3 Downův syndrom

1.3.1 Historie

Vzhledem k poměrně výrazným fyzickým odlišnostem, které se projevují u osob s Downovým syndromem, vzhledem k výraznému rozdílu v úrovni rozumových schopností a především v důsledku vysoké četnosti výskytu osob s Downovým syndromem ve společnosti, byla tato porucha popsána již v polovině devatenáctého století.

První zprávu o osobě se znaky, které odpovídají dnešnímu popisu člověka s Downovým syndromem, uveřejnil v roce 1838 lékař Jean Esquirol.

V roce 1846 popsal podobné znaky Edouard Seguin.

Roku 1866 sepsal anglický lékař John Langdon Down vědeckou studii o skupině pacientů, kteří se svým chováním i vzezřením odlišují od ostatních pacientů s duševní zaostalostí, které měl ve své péči. Popisem fyzických znaků těchto osob je vydělil ze skupiny svých oligofrenních pacientů a na základě některých vnějších projevů této poruchy ji nazval „mongolismem“. Tento název byl později vyhodnocen jako nepřesný a zavádějící a začal být používán název Langdon-Downova nemoc, či ještě modernější označení Downův syndrom.⁶

První domněnku o chromozomální odchylce jako příčině vzniku Downova syndromu veřejně vyslovil roku 1932 doktor Waardenburg.

Dalším milníkem v historii výzkumu Downova syndromu se stal rok 1959. Čtrnáctého dubna tohoto roku potvrdila vědecká skupina francouzských vědců pod vedením Jerome Lejeuna (M. Gautier, J. Lejeune, R. Turpin) na zasedání Lékařské akademie v Paříži, že příčinou vzniku Downova syndromu je prokazatelně chromozomální odchylka.⁷

1.3.2 Základní informace o Downově syndromu

1.3.2.1 Příčina vzniku Downova syndromu

Downův syndrom vzniká na základě chromozomální abnormality zvané trisomie 21. chromozomu. Tato porucha může vzniknout třemi způsoby:

a) volná trisomie

- porucha vzniká při prvním dělení zárodečných buněk (meióza), v této fázi nedochází k rozdělení 21. chromozomu, takže následně splyne nerozdělený 21. chromozom jednoho rodiče s rozděleným 21. chromozomem druhého rodiče, čímž vzniká místo párového chromozomu trojitý chromozom, který se dále kopíruje (replikuje), takže trisomie 21. chromozomu se vyskytuje v každé tělesné buňce

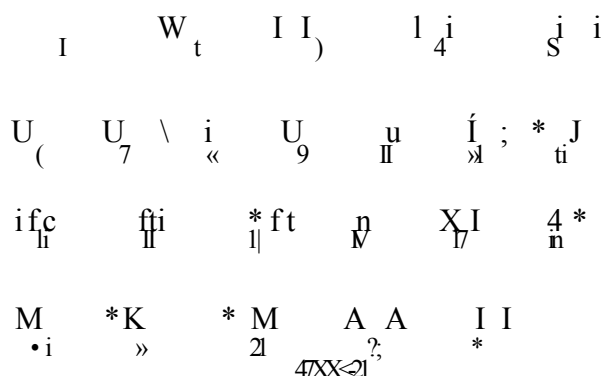
⁶ *Klub rodičů a přátel dětí sDownovým syndromem* [online]. Poslední aktualizace 20.2.2009 [cit. 3.3.2009]. Dostupné na WWW: <<http://www.downsyndrom.cz>>.

⁷ KUČERA, J. *Downův syndrom, model a problém*. Praha : Avicenum, 1981. ISBN 08-084-81.

- tento druh poruchy je nejčastější, vyskytuje se až u 95% osob s Downovým syndromem

- tento typ označujeme u žen karyotypem 47, XX, +21 (viz obrázek 3.1) a u mužů 47, XY, +21^{8,9}

Obr.4 Karyotyp ženy s Downovým syndromem¹⁰



b) chromozomová mozaika

- u 2-3% případů se jedná o mozaikovou trisomii, která vzniká při dalším dělení buněk, opět nerozdělením (nondisjunkcí) a následnou replikací. V těle takového plodu se objevují buňky s párovým 21. chromozomem, ale též buňky s trisomií 21. chromozomu

- takový typ bývá označován například 46, XX, -22, +t (21q 22q) nebo 46, XX, -21, +t (21q 21q) atd.

c) translokace

- v poslední řadě může trisomie 21. chromozomu vzniknout translokací, za předpokladu že chromozomová porucha se vyskytuje již u jednoho z rodičů

- tento typ se vyskytuje u 3-4% případů

- příklad zápisu karyotypu: 46, XX/ 47, XX, +21

⁸ Klub rodičů a přátel dětí s Downovým syndromem [online]. Poslední aktualizace 20.2.2009 [cit. 3.3.2009]. Dostupné na WWW: <<http://www.downsyndrom.cz>>.

⁹ KUČERA, J. *Downův syndrom, model a problém*. Praha : Avicenum, 1981. ISBN 08-084-81.

¹⁰ [cit. 26.8.2008]. Dostupné na WWW: <<http://www.down-syndrom-mainz.de/freierubrik2.php>>.

1.3.2.2 Frekvence výskytu Downova syndromu

Downův syndrom se v populaci vyskytuje s četností přibližně 0,7% což odpovídá asi jednomu dítěti na 700 novorozenců.

Rodí se nepatrně více chlapců s Downovým syndromem, příčina tohoto jevu nebyla zatím objasněna.

Dlouhodobým pozorováním bylo prokázáno, že Downův syndrom se častěji vyskytuje u novorozenců jejichž matky jsou starší 35 let. Nelze však tvrdit, že vznik této chromozomální poruchy je přímo závislý na věku matky, protože dvě třetiny dětí s Downovým syndromem se rodí ženám mladším než třicet pět let a dvacet procent z nich se dokonce rodí ženám mladším než dvacet pět let.¹¹

1.3.2.3 Typické znaky Downova syndromu

V literatuře je uváděno přes padesát znaků vyskytujících se u osob s Downovým syndromem. Ne u každého člověka s tímto postižením se všechny znaky projeví, většinou se objeví jen některé, ty nejfrekventovanější uvádím níže.

- Fyziologické odlišnosti

Odlišnosti v tělesné stavbě osob s Downovým syndromem jsou pozorovatelné jak zvenčí tak zevnitř, jedná se o vnější fyzické znaky i orgánové abnormality.

Toto postižení je spojeno se sníženým svalovým napětím celého těla, které je příčinou některých zdravotních obtíží např. snížená schopnost akomodace čočky spojená se zrakovými obtížemi, obezita, kardiovaskulární onemocnění vzniklá v důsledku nedostatku adekvátního pohybu, který může být zapříčiněn tělesným omezením v podobě sníženého svalového tonu.

a) Vnější fyzické znaky

- hlava - atypický tvar lebky, zvláštní tvar a postavení uší a očí, tupý u kořene široký nos, povyplazený jazyk (relativně velký vůči dutině ústní, svalová hypotonie), gotické patro

¹¹ SELIKOWITZ, M. *Downův syndrom*. Praha : Portál 2005. ISBN 80-7178-973-9.

- hrudník a končetiny - končetiny oproti tělu kratší než je běžné, atypická stavba prstních kůstek (na ruce zakřivení malíčku dovnitř, na noze „sandálový palec“), hyperflexibilita končetin v důsledku rozvolněnosti kloubů

- kůže - drsnější a sušší kůže se sklonem k dehydrataci, typické dermatoglyfy dlaní, plosek a prstů, flekční dlaňový rýha

b) orgánové abnormality

- vrozené vady srdce a velkých cév

- změny na střešní sliznici, štítné žláze, slinivce

- rozštěpy úst, abnormality ve stavbě kostí a kloubů atd.

- Intelektové schopnosti

Dlouhodobým a rozsáhlým výzkumem bylo prokázáno, že Downův syndrom je svázán s výskytem mentální retardace. Intelektové schopnosti osob postižených Downovým syndromem však nejsou vždy na stejné úrovni. Mezi touto populací nalezneme jedince lehce, středně, těžce a ojediněle i hluboce mentálně postižené. Nejčastěji se IQ osob s Downovým syndromem pohybuje v hodnotách lehké až středně těžké mentální retardace.

Obr.5 Dítě s Downovým syndromem¹⁹



1.3.3 Vývoj člověka s Downovým syndromem

Při psaní následující podkapitoly jsem čerpala z publikace Marka Selikowitze s názvem Downův syndrom (SELIKOWITZ, M. *Downův syndrom*. Praha : Portál 2005. ISBN 80-7178-973-9.)

¹² BBC CZECH.com [online]. Poslední aktualizace 23.9.2005 [cit. 6.11.2008]. Dostupné na WWW: <http://www.bbc.co.uk/.../050923_uk_humanmice_pckg.shtml>.

1.3.3.1 Prenatální období

Vzhledem k tomu, že Downův syndrom vzniká již při oplodnění a následné replikaci buněk, tak už v prenatálním období se plod vyvíjí odlišně než plod běžný. Tento odlišný vývoj umožňuje odhalení postižení již v době před narozením dítěte.

Prvním z vyšetření je biochemický screeningový triple test, jestliže tento test ukáže zvýšenou pravděpodobnost chromozomální odchylky, následuje invazivní vyšetření plodové vody - amniocentéza.

Dalším vyšetřením je v 15.-22. týdnu ultrazvuk, na kterém lze zpozorovat translucenci (průsvitnost) šíjové řasy plodu, či chybějící nosní kůstku. Tyto faktory vypovídají o zvýšené pravděpodobnosti výskytu Downova syndromu a při jejich zjištění je rodičce doporučena amniocentéza.

Amniocentéza je automaticky prováděna u matek starších 35 let a dále u žen, u kterých předchozí vyšetření zjistila zvýšenou pravděpodobnost chromozomální odchylky plodu. Jde o odběr plodové vody a kultivaci buněk, jejichž zkoumáním lze odhalit přítomnost Downova syndromu, což matce a celé rodině umožňuje dříve se s touto zprávou vyrovnat a připravit se na narození dítěte s postižením.

I přes poskytovanou předporodní lékařskou péči nejsou odhaleny všechny abnormálně se vyvíjející plody.

1.3.3.2 Novorozenec (0-1 měsíc)

Již na novorozeném děťátku jsou viditelné fyziognomické znaky vypovídající o přítomnosti Downova syndromu (větší hlavička, atypický tvar a postavení očí a uší...). Dítě má snížený svalový tonus, který je příčinou drobných obtíží při krmení.

Vzhledem k tomu, že zvýšené procento dětí s Downovým syndromem je postiženo vrozenou srdeční vadou, čeká je brzy po porodu operace.

1.3.3.3 Kojenecké období (1 měsíc - 1 rok)

Dítě s Downovým syndromem dělá vzhledem ke sníženému svalovému tonu a nižším intelektuálním schopnostem, které brzdí jeho motorický vývoj, pomalejší pokroky, než běžné dítě. V oblasti hrubé motoriky se opoždí průměrně o tři až devět měsíců.

Již v tomto období mohou rodiny dětí s Downovým syndromem využít služeb různých organizací, především center rané péče (některá z těchto center se orientují výhradně na problematiku Downova syndromu).

1.3.3.4 Batolecí období (1-3 roky)

V tomto období dochází u standardně se vyvíjejících dětí k největšímu rozvoji řeči a jemné motoriky. I v těchto oblastech dítě s Downovým syndromem dosahuje uspokojivých výsledků pomaleji, než běžné dítě (ve vývoji řeči bývají tyto děti opožděny asi o rok).

1.3.3.5 Předškolní věk (3-5 let)

V tomto období je velmi vhodné zařadit dítě s Downovým syndromem do kolektivu dětí ať už v mateřské škole speciální nebo v běžné mateřské škole.

Na konci tohoto období by dítě mělo mít dokončený vývoj hrubé motoriky, mělo by být schopno říct jak se jmenuje a umět pojmenovat několik věcí.

1.3.3.6 Školní věk

Děti s Downovým syndromem bývají v České republice nejčastěji vzdělávány ve speciálních školách. Nejvíce takových žáků nacházíme v základních školách praktických, méně v základních školách speciálních a nejméně často v běžných základních školách a rehabilitačních třídách.

Není to pravidlem, ale děti s Downovým syndromem mívají často zájem o hudbu a ruční a domácí práce, kterými by mohly někoho potěšit. Je vhodné je v těchto zájmech podporovat.

1.3.3.7 Dospívání

Pubertální změny přicházejí u dospívajících s Downovým syndromem přibližně ve stejnou dobu jako u jejich nepostížených vrstevníků. Jedná se o změny jak po fyzické tak psychické stránce, přirozená je únava, náladovost a vzdorovitost. Náhlé zrychlení růstu má za důsledek větší potřebu jídla, tu je třeba korigovat protože dospívající s Downovým syndromem většinou nemají tolik aktivního pohybu a energetického výdeje, který by odpovídal energetickému příjmu a tento stav může vést ke vzniku obezity.

V dospívání se lidé s Downovým syndromem nevyhnou událostem jako je první menstruace, masturbace, sexuální zvědavost. Všechna tato témata je dospívající s Downovým syndromem schopen pochopit, pokud jsou mu adekvátně vysvětlena, velice nevhodné je tato témata tabuizovat.

1.3.3.8 Dospělost

V období dospívání a dospělosti přichází otázka dalšího vzdělávání, to může být uskutečňováno na odborných učilištích či praktických školách.

Navazujícím tématem je zaměstnání, lidé s Downovým syndromem stejně jako všichni ostatní pociťují potřebu seberealizace. Jako vhodné a asi nejčastější řešení se ukázala chráněná pracoviště a chráněné dílny.

Člověka s Downovým syndromem je dobré vést již od dětství k samostatnosti, sebeobsluze a péči o domácnost, v dospělosti se mu tyto dovednosti hodí, bude-li mít v úmyslu opustit rodinné hnízdo a vyzkoušet si například chráněné bydlení.

Lidé s Downovým syndromem stejně jako ostatní pociťují potřebu najít si partnera a založit s ním rodinu. Řešení otázky manželství a rodičovství osob s mentálním postižením, je u nás zatím nedostupné. Naše společnost však za posledních dvacet let urazila velký kus cesty a nebrání se společnému soužití, ani chráněnému pohlavnímu styku osob se sníženými intelektovými schopnostmi.

1.3.3.9 Stárnutí

Dřívější domněnka, že lidé s Downovým syndromem stárnou rychleji, se v současné době, kdy tito lidé žijí častěji v rodinném prostředí a jejich život je aktivnější, ukazuje jako nesprávná.

Přesto je prokazatelné, že se u lidí s Downovým syndromem častěji projevují choroby vyskytující se u starších lidí. Jde o Alzheimerovu chorobu, epileptické záchvaty a změny imunitního systému.

1.4 Syndrom Prader-Willi

1.4.1 Historie

Syndrom Prader-Willi je pojmenován po švýcarských endokrinoložích Praderové, Labhartovi a Willim, kteří v roce 1956 popsali skupinu dětí s shodnými fyzickými znaky.¹³

Další poznatky o syndromu Prader - Willi byly uveřejňovány v 70. a 80. letech.

V roce 1987 zveřejnil Greenswag studii, ve které zkoumal 232 jedinců starších šestnácti let se syndromem Prader-Willi.¹⁴

Roku 2001 byla v České republice započata léčba růstovým hormonem. Tato léčba je zcela dobrovolná, jde o pravidelnou denní aplikaci podkožní injekce přiměřené dávky růstového hormonu. Klady této léčby budou uvedeny níže.

1.4.2 Základní informace o syndromu

1.4.2.1 Příčina vzniku syndromu Prader-Willi

Vznik syndromu Prader-Willi je podmíněn chromozomovou odchylkou, v tomto případě je odchylka lokalizována na 15. chromozomu, jedná se o absenci genů části dlouhého raménka tohoto chromozomu (15q11-13). Tato porucha vzniká náhodně, neexistuje zvýšená pravděpodobnost narození dalšího dítěte s touto odchylkou.¹⁵

¹³ ZAPLETALOVÁ, J. *Syndrom Prader-Willi Rady pro rodiče, děti a blízké okolí*. Liberec : GEN, 2004.

¹⁴ *Prader-Willi Syndrome Association* [online]. Poslední aktualizace 19.8.2008 [cit. 26.8.2008]. Dostupné na WWW: <<http://www.pwsausa.org/syndrome/history.htm>>.

¹⁵ *ibid.*

1.4.2.2 Frekvence výskytu syndromu Prader-Willi

Syndrom Prader-Willi se v populaci vyskytuje s četností 1:10 000-16 000 živých novorozenců, což odpovídá přibližně šedesáti lidem se syndromem Prader-Willi z jednoho milionu lidí.¹⁶

Syndrom Prader-Willi se vyskytuje u dívek i u chlapců, nenalezla jsem studii, která by se zabývala rozdílem v četnosti výskytu této poruchy u mužů a žen.

1.4.2.3 Typické znaky syndromu Prader-Willi

Nejprve je třeba si říci, co je příčinou vzniku typických znaků tohoto syndromu. Jde o porušenou funkci mezimozku (hypotalamu), který má vliv na náladu, zaznamenává tělesné pocity jako hlad a žízeň, teplo a zima a bolest. Hypotalamus má též vliv na hypofyzu (podvěsek mozkový), která odpovídá za produkci hormonů a ovlivňuje růst, pohlavní vyvráždění, činnost štítné žlázy a nadledvinek, což jsou orgány zodpovědné za regulaci hladiny dalších hormonů v těle člověka.

- Fyziologické odlišnosti

Pro syndrom Prader-Willi je typické:

- obličej - úzké čelo, drobná dolní čelist, mandlovitý tvar očí, úzké rty, někdy s koutky obrácenými dolů (v důsledku hypotonie)

- vlasy jsou často blond a kůže velmi světlá, citlivá na sluneční světlo

- tělesná stavba - do třetího roku věku jsou děti se syndromem Prader-Willi velmi drobné, ale po dosažení třetího roku fyzického věku začínají velice rychle přibývat a podkožní tuk se jim hromadí především v oblasti břicha, hýždí a stehen; končetiny jsou oproti tělu naopak spíše štíhlé, především prsty na ruce mají tyto děti velmi dlouhé a štíhlé a to již od narození

- hypotonie - je patrná již v prenatálním období, maminky uvádějí slabší pohyby plodu, též po narození je velmi zřetelná, v tomto období omezuje dítě i v příjmu potravy, proto děti do třetího roku fyzického věku velmi špatně jedí; hypotonie ovlivňuje též fyzický

¹⁶ Prader-Willi Syndrome Association [online]. Poslední aktualizace 19.8.2008 [cit. 26.8.2008]. Dostupné na WWW: <<http://www.pwsausa.org/syndrome/history.htm>>.

vývoj a snižuje činnost dýchacích svalů, což omezuje děti s Prader-Willi syndromem v tělesné aktivitě

- obezita - příčinou obezity je výše zmíněná porucha regulace tělesných pocitů, děti nepocítují sytost ani hlad, ale neustále mají chuť k jídlu; v kombinaci s hypotonií, která snižuje možnosti sportovních aktivit vede tento stav ke vzniku obezity, která může ve vysokém stupni zapříčinit ortopedické vady, kardiovaskulární onemocnění i cukrovku

- malý vzrůst - děti se syndromem Prader-Willi v růstu oproti svým vrstevníkům výrazně zaostávají, situace se nelepší ani v pubertě, porucha produkce hormonů neumožňuje přirozený růstový švih v dospívání; v dospělosti dorůstají jedinci neléčení růstovým hormonem 150-160 cm (ženy 145-150 cm, muži 152-162 cm)

- pohlavní vývoj - v důsledku narušení produkce pohlavních hormonů v hypotalamu je pohlavní vývoj osob se syndromem Prader-Willi velmi omezen, dochází jen k ochlupení okolo genitálu a v podpaží díky pohlavnímu hormonu nadledvinek

- v důsledku poruchy vnímání teploty může docházet k omrzlinám, podchlazení, opaření či popálení

- zvýšený práh bolesti nezabrání dítěti v tendenci vytrhávat si vlasy, nebo si poškozovat kůži škrábáním či štípáním

- Intelektové schopnosti

Literatura uvádí snížení intelektových schopností osob se syndromem Prader-Willi do pásma lehkého mentálního postižení, v praxi se však setkáváme i s jedinci se středním stupněm mentálního postižení.

Literatura hovoří o dobrých čtecích schopnostech, prostorovém vidění a dlouhodobé paměti, proto lidé se syndromem Prader-Willi nadstandardně dobře skládají puzzle a vynikají v rychlosti pochopení počítačových her. Oproti tomu mají problémy v matematice, příčinou je horší krátkodobá paměť.

U osob se syndromem Prader-Willi je typické střídání nálad až agresivita, které bývá spojená s odepřením příjmu potravy. Nestabilní psychický stav souvisí s výše zmíněnou potřebou sebepoškozování ve formě vytrhávání a někdy i pojídání vlasů, nebo poškozování kůže škrábáním a štípáním.

1.4.3 Vývoj člověka se syndromem Prader-Willi

1.4.3.1 Prenatální období

Prader-Willi vzniká stejně jako ostatní geneticky podmíněné syndromy také již při oplodnění a následném množení buněk. Vývoj plodu v prenatálním období je tedy také specifický, ale vzhledem k tomu, že se tento syndrom nevyskytuje tak často a jeho přítomnost v prenatálním období není tak transparentní jako například přítomnost Downova syndromu, nebývá toto postižení před porodem odhaleno.

Zpětně některé matky dětí se syndromem Prader-Willi uvádějí, že se dítě v jejich těle méně aktivně pohybovalo.

1.4.3.2 Novorozenec (0-1 měsíc)

V současné době bývá podezření na syndrom Prader-Willi vyslovováno již po narození na základě zvláštních fyziognomických rysů novorozence. Takové děti mívají mandlový tvar očí, dlouhé štíhlé prsty, nižší porodní délku a váhu a jejich tělíčka jsou výrazně hypotonická. Diagnóza bývá potvrzena na základě genetického vyšetření z krevního vzorku dítěte.

Obr.6 Novorozenec se syndromem Prader Willi¹⁷



¹⁷ ZAPLETALOVÁ, J. *Syndrom Prader-Willi Rady pro rodiče, děti a blízké okolí*. Liberec : GEN, 2004.

1.4.3.3. Kojenecké a batolecí období (1 měsíc - 3 roky)

Do jednoho roku dítě velmi špatně přijímá potravu, výrazná hypotonie mu znesnadňuje sání. Již ve věku do jednoho roku se může objevit růstové opoždění. Až u poloviny dětí se v tomto období objevuje strabismus.

Od jednoho roku fyzického věku začíná dítě lépe přijímat potravu a jídlo si velice oblíbí, přestože rodiče bývají nadšeni z pozitivní změny vztahu jejich dítěte k jídlu, měli by být velmi opatrní a již od nejtělejšího věku nastolit ve stravování jasná pravidla, aby se v budoucnu nemuseli tak těžko potýkat s nárůstem obezity a četnosti konfliktů s dítětem.

Svalová hypotonie brzdí přirozený motorický vývoj dítěte, ale na konci tohoto období by dítě mělo již umět chodit.

Vývoj řeči bývá opožděn asi o rok a problémy s výslovností často vyžadují péči logopeda.

1.4.3.4 Předškolní věk

Je velmi vhodné, aby dítě se syndromem Prader-Willi navštěvovalo předškolní zařízení a věnovalo se volnočasovým aktivitám, které odpoutají jeho pozornost od jídla a případného sebepoškozování.

U chlapců je v tomto období vhodné řešit situaci s nesestouplými varlaty, pokud je to možné, provést stažení do šourku, jinak je vhodné jejich odstranění.

V tomto věku je také velmi vhodné zahájit léčbu růstovým hormonem, čím dříve je započata, tím více na ní dítě může profitovat.

1.4.3.5 Školní věk

Typ navštěvované školy odpovídá intelektovým schopnostem dítěte. Žáky se syndromem Prader-Willi můžeme potkat na běžné základní škole, Častěji však na základní škole speciální. Jejich problémy s analýzou a krátkodobou pamětí, soustředěním, jakož i snížené intelektové schopnosti vyžadují pedagogicko-psychologickou péči. Nezřídka potkáváme tyto žáky i v základních školách praktických.

Obr.7 Sedmileté děvče se syndromem Prader-Willi¹⁸



1.4.3.6 Dospívání

Dospívající se syndromem Prader-Willi neléčení růstovými a pohlavními hormony vypadají mladší, než doopravdy jsou, což přináší problémy v sebehodnocení a sociálních vztazích.

Při hormonální léčbě se sice násobí výbušnost a agrese dítěte, ale zvyšují se též šance na pozitivní obrat v jeho sebevnímání a také ve vnímání jeho osoby okolím.

V tomto období je obzvláště důležitá dieta a aktivní pohyb. Také přichází na řadu otázka dalšího vzdělávání a zaměstnání, velice nevhodnými se jeví obory spojené se stravováním.

Partnerský život osob se syndromem Prader-Willi se omezuje na platonické či romantické vztahy, k navazování sexuálních vztahů dochází jen výjimečně.

1.4.3.7 Dospělost

Dospělí lidé s tímto syndromem málokdy opouštějí rodinné zázemí. Též zaměstnávání je v jejich případě složitou otázkou, překážkou je snížená přizpůsobivost, snížené intelektové schopnosti, odlišnost ve vzhledu a neovladatelná touha po jídle, tyto okolnosti mohou být pro neinformované okolí překážkou v navázání pracovního či jiného druhu vztahu.

¹⁸ ZAPLETALOVÁ, J. *Syndrom Prader-Willi Rady pro rodiče, děti a blízké okolí*. Liberec : GEN, 2004.

1.5 Turnérův syndrom

1.5.1 Historie

První zmínka o Turnérově syndromu se objevuje v roce 1768. Jde o popis pitvy ženy malé postavy s anomálně tvarovanými ledvinami a chybějící ovariální tkání. Tento popis provedl Giovanni Battista Morgagni.

V roce 1883 zpochybnil Kobylinski podstatu Turnérova syndromu, který se vyskytuje jen u žen, tím, že popsal pozorování kožní řasy na krku muže.

V roce 1902 popsal Funke dívku s charakteristickými rysy Turnérova syndromu.

Roku 1928 popsal Šereševskij příznaky Turnérova syndromu, proto je tento syndrom v Rusku nazýván Šereševskij - Turnérův syndrom.

O rok později, tedy v roce 1929, popsal tytéž příznaky Otto Ulrich, a proto je tento syndrom v německy mluvících zemích označován jako Ullrich - Turnérův syndrom.

Syndrom je pojmenován po Henry Hubertu Turnérovi, který se narodil v roce 1882 a zemřel roku 1970. Tento americký endokrinolog, který pozoroval sedm dívek, vedle mnoha přínosných postřehů, mylně uvádí že k typickým znakům tohoto syndromu patří mentální retardace. Turner považoval za příčinu vzniku syndromu endokrinní poruchu hypofýzy.

Až v padesátých letech dvacátého století se díky vědeckému vývoji v oblasti genetiky podařilo odhalit souvislost vzniku Turnérova syndromu s chromozomálními aberacemi.

V roce 1981 vznikla v kanadském Torontu první Společnost Turnérova syndromu. O osm let později vznikl u nás první český Klub dívek a žen s Turnérovým syndromem.

Roku 1985 se zdařilo první otěhotnění ženy s Turnérovým syndromem prostřednictvím asistované reprodukce. V roce 1997 se v České republice narodilo první ženě s Turnérovým syndromem dítě z darovaného vajíčka.

Od roku 1986 probíhá v USA léčba růstovým hormonem. Tuto možnost mají v České republice dívky a ženy s Turnérovým syndromem od roku 1992 také.¹⁹

¹⁹ LEBL, J.; ŠNAJDEROVÁ, M.; ZAPLETALOVÁ, J. *Turnérův syndrom*. Praha : Galén, 2003. ISBN 80-7262-204-8.

1.5.2 Základní informace o Turnérově syndromu

1.5.2.1 Příčina vzniku Turnérova syndromu

Turnerův syndrom může vzniknout na základě jednoho ze tří následujících druhů chromozomálních poruch:

a) monozomie chromozomu X

- problém spočívá v tom, že namísto dvou chromozomů X je v buňkách přítomen jen jeden chromozom X

- k této situaci dochází dvojitým způsobem 1) vajíčko bez pohlavního chromozomu X je oplodněno spermií nesoucí chromozom X nebo 2) Vajíčko nesoucí chromozom X je oplodněno spermií bez pohlavního chromozomu

- ze dvou třetin případů vzniku Turnérova syndromu je přítomen chromozom mateřského původu, jde tedy o situaci, kdy bylo vajíčko nesoucí X chromozom oplodněno spermií nenesoucí pohlavní chromozom

- projevy klinických příznaků Turnérova syndromu jsou závislé na tom, je-li chromozom X mateřského či otcovského původu

b) strukturální aberace chromozomu X

- vzniká při dělení buněk, dojde k chromozomálnímu zlomu, následně rekonstrukci a abnormální kombinaci

c) chromozomální mozaika

- v organizmu jsou přítomny buňky s různými karyotypy - s jedním chromozomem X (karyotyp 45, X), buňky skaryotypem 46,XXX nebo 47,XXX, nebo strukturálně změněným chromozomem X, či s chromozomem Y²⁰

²⁰ LEBL, J.; ŠNAJDEROVÁ, M.; ZAPLETALOVÁ, J. *Turnerův syndrom*. Praha : Galén, 2003. ISBN 80-7262-204-8.

1.5.2.2 Frekvence výskytu Turnérova syndromu

Turnerův syndrom se vyskytuje výhradně u žen. Incidence Turnérova syndromu mezi živými novorozenými ženského pohlaví se pohybuje mezi 0,0003% v Kanadě a 0,00224% v Dánsku.

1.5.2.3 Typické znaky Turnérova syndromu

- Fyziologické odlišnosti

U dívek a žen s Turnerovým syndromem se projevuje řada fyzických znaků, jejichž výskyt je závislý na typu karyotypu, ale někdy jsou pozorovatelné i odlišnosti mezi tělesnými projevy syndromu u žen stejného karyotypu.

U žen s Turnerovým syndromem se projevují vnější fyzické znaky i orgánové abnormality.

a) vnější fyzické znaky

- porucha růstu - dospělá evropská žena s Turnerovým syndromem dorůstá v průměru 144,3 +/- 6,7 cm; porucha růstu se projevuje téměř u 100% všech žen s Turnerovým syndromem

- netypický tvar krku - krátký krk s nízkou vlasovou hranicí, pterygia colli (kožní řasa táhnoucí se od ramen ke krku)

- uši - deformované, nízko posazené boltce, vzhledem k abnormální stavbě boltce a zvukovodu dochází k často se opakujícím zánětům středního ucha, nezřídka se vyskytuje i nedoslýchavost

- oči - ptóza víček (pokles horních víček), epikantus (kožní řasa vycházející z horního víčka a zakrývající vnitřní koutek - typické také pro Downův syndrom), strabismus (šilhání), myopie (krátkozrakost)

b) orgánové abnormality

- poruchy vývoje ovariální tkáně v důsledku poruchy hormonální tvorby

- srdce a cévy - vady především levé části srdce a aorty (koarktace aorty a aortální aneurizma), u 15% žen s Turnerovým syndromem se objevuje hypertenze neznámého původu

- vylučovací systém - 40-70% žen s Turnérovým syndromem trpí vrozenou vadou močového ústrojí, nejčastějším abnormálním nálezem je podkovovitá ledvina

- abnormality skeletu zapříčiněné růstovou poruchou, tradičně skolióza

Obr. 8 Výběr z fotografií dívek s Turnérovým syndromem²¹



- Intelektové schopnosti

Úroveň intelektových schopností žen s Turnérovým syndromem odpovídá přibližně úrovni běžné populace.

Drobné odlišnosti oproti běžné populaci jsou zapříčiněny drobnými abnormalitami ve stavbě mozku, které jsou pravděpodobně zapříčiněny nedostatkem estrogenu. V důsledku této skutečnosti mají ženy s Turnérovým syndromem sice velmi dobré verbální schopnosti, ale mají problémy s krátkodobou pamětí, koncentrací, rozhodováním, prostorovou orientací atd.

1.5.3 Vývoj člověka s Turnérovým syndromem

Při psaní následující podkapitoly jsem čerpala z publikace Jiřiny Zapletalové, Jana Lebla a Marty Šnajderové (LEBL, J.; ŠNAJDEROVÁ, M.; ZAPLETALOVÁ, J. *Turnérův syndrom*. Praha : Galén, 2003. ISBN 80-7262-204-8.)

²⁰ LEBL, J.; ŠNAJDEROVÁ, M.; ZAPLETALOVÁ, J. *Turnérův syndrom*. Praha : Galén, 2003. ISBN 80-7262-204-8.

1.5.3.1 Prenatální období

Zvýšenou pravděpodobnost přítomnosti Turnérova syndromu lze odhalit na základě ultrazvukového vyšetření, je-li prokázána přítomnost charakteristické triády:

a) cystický hygrom v šíjové oblasti (spojeno s anomálním vývojem lymfatického systému)

b) hromadění lymfy převážně v oblasti nártů

c) postižení levé části srdce

Dalším způsobem odhalení zvýšené pravděpodobnosti chromozomální odchylky je screeningový tripl test v 15-18. týdnu těhotenství.

Pokud ultrazvuk či tripl test ukáží na možnost přítomnosti Turnérova syndromu, je doporučena amniocentéza, která toto podezření potvrdí, či vyvrátí.

1.5.3.2 Novorozenec (0-1 měsíc)

Porodní váha i délka děvčátek s Turnérovým syndromem bývají nižší, než je běžný průměr. Často se objevují otoky nártů případně i rukou a další znaky související s nedokonalým vývojem lymfatického systému. Bezprostředně po porodu je také nutno řešit problémy spojené s vrozenými vadami srdce, cév, ledvin a močových cest. Pokud nebyl Turnérův syndrom diagnostikován v prenatálním období, bývá diagnostikován často po porodu právě na základě výše zmíněných znaků.

1.5.3.3 Kojenecké abatolectí období (1 měsíc - 3roky)

Do prvního roku věku mohou mít děvčátka s Turnérovým syndromem problémy s přijímáním potravy zapříčiněné celkovým neprospíváním a klenutějším patrem. Tyto problémy odeznívají, stejně jako otoky nohou během prvního roku života.

V tomto období se výrazně projevuje růstové opoždění za vrstevníky, které vede v některých doposud neodhalených případech k diagnostice Turnérova syndromu.

1.5.3.4 Předškolní věk

V tomto období je velice vhodné zahájit léčbu růstovým hormonem, která může výrazně zvýšit kvalitu budoucího života dívky s Turnérovým syndromem.

Děvčátko s Turnérovým syndromem bezesporu patří do běžného dětského kolektivu. Kolem třetího roku je vhodné provést komplexní psychologické vyšetření a případně zahájit preventivní péči.

1.5.3.5 Školní věk

Žačky s Turnérovým syndromem navštěvují převážně běžné základní školy. Vzhledem k tomu, že až polovina dívek má problémy v učení, je někdy zapotřebí pedagogicko-psychologické podpory. Toto období je také citlivé na vnímání rozdílů mezi dětmi a proto se může stát, že dívka s Turnérovým syndromem bude spíše inklinovat k mladšímu kolektivu či k dospělé autoritě.

1.5.3.6 Dospívání

Vzhledem k abnormálnímu utváření ovariální tkáně není obvyklý přirozený nástup puberty. V současné době mají dívky a ženy s Turnérovým syndromem možnost podstoupit hormonální léčbu, které přispívá k zlepšení jejich zdravotního stavu a umožňuje jim v budoucnu podstoupit umělé oplodnění z darovaného oocitu.

1.5.3.7 Dospělost

Vzhledem k nabídce léčby růstovými a pohlavními hormony mají ženy s Turnérovým syndromem možnost vést plnohodnotný život i založit rodinu. V průměru se hormonálně léčené ženy dožívají o deset až patnáct let vyššího věku, než dříve ženy neléčené. S Turnérovým syndromem samozřejmě souvisí zdravotní problémy, který je však možno s úspěchem předcházet, či je uspokojivě řešit.

1.6 Syndrom Noonanové

Vzhledem k tomu, že se tento syndrom vyskytuje v populaci velmi málo, je tedy přirozené, že je běžné populaci téměř neznámý. V České republice neexistuje publikace, která by se věnovala primárně tomuto tématu a shrnovala alespoň několik základních informací o této poruše. Proto v této kapitole budu čerpat především ze zahraničních internetových zdrojů.

1.6.1 Historie

Tento syndrom nese jméno pediatričky a kardioložky Jacquelin Nonnanové, která v roce 1963 publikovala zprávu o malé skupině pacientů s abnormálními znaky v obličeji, vrozenou vadou srdce a několika klinickými příznaky podobnými Turnérově syndromu, avšak s normálními chromozomy.²²

1.6.2 Základní informace o syndromu

Symptomy provázející syndrom Noonanové jsou velmi podobné symptomům vyskytujícím se u Turnérova syndromu, proto je syndrom Noonanové někdy označován jako fenokopie Turnérova syndromu či Pseudo-Turnerův syndrom. Syndrom Noonanové se však, na rozdíl od Turnérova syndromu, který se vyskytuje jen u žen, objevuje u žen i u mužů.

1.6.2.1 Příčina vzniku syndromu Noonanové

Pravděpodobnou příčinou vzniku syndromu Noonanové je chromozomální abnormalita lokalizovaná na dlouhém raménku 12. chromozomu (12q24).^{23,24}

Genetická příčina bývá odhalena jen u 50% případů, v druhé polovičce případů přichází ke slovu diferenciální diagnostika.

1.6.2.2 Frekvence výskytu syndromu Noonanové

Četnost výskytu syndromu Noonanové v populaci je asi 0,15-0,025%, to znamená že na 15000-25000 živě narozených dětí připadá jedno se syndromem Noonanové.²⁵

[online], [cit. 26.8.2008]. Dostupné na WWW: <<http://www.manbir-online.com/diseases/noonan.htm>>.

²³ [online]. Poslední aktualizace 19.1.2009 [cit. 12.2.2009]. Dostupné na WWW: <<http://www.de.wikipedia.org/wiki/Noonan-Syndrom>>.

²⁴ LEBL, J.; ŠNAJDEROVÁ, M; ZAPLETALOVÁ, J. *Turnerův syndrom*. Praha : Galén, 2003. ISBN 80-7262-204-8.

²⁵ [online]. Poslední aktualizace 19.1.2009 [cit. 12.2.2009]. Dostupné na WWW: <<http://www.de.wikipedia.org/wiki/Noonan-Syndrom>>.

Syndrom Noonanové se vyskytuje jak u dívek tak i u chlapců, nenalezla jsem studii, která by se zabývala rozdílem v četnosti výskytu této poruchy u mužů a žen.

1.6.2.3 Typické znaky syndromu Noonanové

Znaky syndromu Noonanové jsou velmi podobné znakům typickým pro Turnérův syndrom, objevují se mezi nimi však některé odlišnosti.

- Fyziologické odlišnosti

Syndrom Noonanové je spojen s vnějšími fyzickými znaky i s orgánovými abnormalitami.

a) vnější fyzické znaky

- porucha růstu - vyskytuje se přibližně u 50% případů
- netypický tvar krku - krátký krk s nízkou vlasovou hranicí, pterygia colli (kožní řasa táhnoucí se od ramen ke krku)
- uši - deformované, nízko posazené boltce, vzhledem k abnormální stavbě boltce a zvukovodu dochází k často se opakujícím zánětům středního ucha, nezdědka se vyskytuje i nedoslýchavost
- ústa - gotické patro, hypoplastická (nedovyvinutá) dolní čelist
- oči - ptóza víček (pokles horních víček), epikantus (kožní řasa u oka), strabismus (šilhání), myopie (krátkozrakost), uvádí se, že děti se syndromem Noonanové mají výrazně krásně barevné oči
- vlasy bývají častěji kudrnaté
- zvýšený výskyt mateřských znamének na kůži

b) orgánové abnormality

- srdce a cévy - vady především pravé části srdce (stenóza pulmonální chlopně, zbytnění srdečního svalu - hypertrofická kardiopatie nebo defekt síňového septa)

- Intelektové schopnosti

U jedné třetiny osob se syndromem Noonanové se vyskytuje lehké mentální postižení.

Obr. 9 Čtyřletá dívka se syndromem Noonanové



1.6.3 Vývoj člověka se syndromem Noonanové

1.6.3.1 Prenatální období

Syndrom Noonanové vzniká již v prenatálním období, tato porucha však není běžnými předporodními vyšetřeními odhalitelná.

1.6.3.2 Novorozenec (0-1 měsíc)

K diagnostice dochází většinou až po porodu, kdy se u dítěte objevují odlišné fyziognomické znaky a často i akutní kardiovaskulární obtíže spojené s vrozenou srdeční vadou.

Diagnostika se provádí na základě genetického vyšetření, případně diferenciální diagnostiky.

1.6.3.3 Kojenecké a batolecí období (1měsíc - 3 roky)

V tomto období dítě zaostává za svými vrstevníky v oblasti růstu, motorického a řečového vývoje. Je vhodné využít služeb poskytovatelů rané péče a následně speciálně pedagogických center.

1.6.3.4 Předškolní věk

Velmi vhodné je zařazení dítěte do předškolního zařízení odpovídajícího jeho intelektové úrovni.

1.6.3.5 Školní věk

Žáci se syndromem Noonanové navštěvují školy odpovídající jejich mentálním schopnostem. Často dochází k odkladu školní docházky vzhledem k růstovému, motorickému a řečovému opoždění a sociální nezralosti.

1.6.3.6 Dospívání

O zvláštlostech v dospívání člověka se syndromem Noonanové nebyla u nás zatím zveřejněna žádná laická ani odborná literatura, ale dá se předpokládat, že v dospívání se člověk se syndromem Noonanové vyrovnává se svou odlišností a je tedy vhodná psychologická podpora.

1.6.3.7 Dospělost

O dospělém životě jedinců se syndromem Noonanové toho mnoho nevíme, ale opět lze předpokládat, že se ve svém dospělém životě potýkají se svou odlišností a se zdravotními problémy přidruženými k jejich vrozené chromozomální odchylce.

1.7 Porovnávací tabulka

viz příloha č. 1

1.8 Výskyt sledovaných syndromů v literatuře a médiích

1.8.1. Odborná literatura

V této části uvedu základní odbornou literaturu, kterou jsem vyhledala při snaze o první seznámení se syndromy zmiňovanými v této diplomové práci a také uvedu, zda jsem v ní ona zmíněná témata našla, či ne a případně pod jakým heslem. Tituly jsou uvedeny dle abecedního pořadí příjmení autorů.

Pod citací knihy, o kterou se jedná, uvádím, jak jsou jednotlivé syndromy v publikaci označovány (první heslo označuje o který syndrom se jedná a druhé heslo za pomlčkou je způsob označení syndromu v dané knize), případně kde a v jakém rozsahu se informace o daném syndromu nachází.

ČERNÁ, M. a kol. *Česká psychopedie*. Praha : Karolinum, 2008. ISBN 978-80-246-1565-3.

- v kapitole s názvem „Stručné charakteristiky nejčastěji se vyskytujících syndromů spojených s mentální retardací“ je uveden Downův syndrom, Prader-Willi syndrom a Turnérův syndrom. O každém z nich je uvedeno několik základních informací

- Downův syndrom - Downův syndrom
- Syndrom Prader-Willi- Prader-Williho syndrom nebo Praderův-Williho syndrom
- Turnérův syndrom - Turnérův syndrom
- Syndrom Noonanové - nezmíněn

HARTL, P.; HARTLOVÁ, H. *Psychologický slovník*. Praha : Portál, 2005. ISBN 80-7178-303-X.

- Downův syndrom - nemoc Downova, syndrom Downův, mongolizmus
- Syndrom Prader-Willi- nezmíněn
- Turnérův syndrom - syndrom Turnérův
- Syndrom Noonanové - nezmíněn

HUGO, J.; VOKURKA, M. a kol. *Velký lékařský slovník*. Praha : Maxdorf, 2007. ISBN 978-80-7345-130-1.

- Downův syndrom - Downova nemoc, Downův syndrom
- Syndrom Prader-Willi- Syndrom Pradera-Williho
- Turnérův syndrom - Turnérův syndrom
- Syndrom Noonanové - Syndrom Noonanové (pseudo Turnérův syndrom)

KREJČÍŘOVÁ O. *Kapitoly ze speciální pedagogiky*. Praha : Eteria, 2002. ISBN 80-238-8729-7.

- Downův syndrom - Downova choroba (heslo v Rejstříku vybraných odborných výrazů)
- Ostatní vyhledávané syndromy nezmíněny

MAREŠ, J.; PRŮCHA, J.; WALTEROVÁ, E. *Pedagogický slovník*. Praha : Portál, 2008. ISBN 976-800-7367-416-8.

- Downův syndrom - heslo Downův syndrom
- Ostatní vyhledávané syndromy nezmíněny

PIPETKOVÁ, J. a kol. *Kapitoly ze speciální pedagogiky*. Brno : Paido, 2006. ISBN 80-7315-120-0.

- Downův syndrom - pojem Downův syndrom v kapitole „Psychopedie“ a několik informací o tomto syndromu
- Ostatní vyhledávané syndromy nezmíněny

RENOTIÉROVÁ, M.; LUDVÍKOVÁ, L. *Speciální pedagogika*. Olomouc : Univerzita Palackého v Olomouci, 2004. ISBN 80-244-0873-2.

- V této publikaci nejsou uvedeny informace ani o jednom z hledaných pojmů.

SOVÁK, M. a kol. *Defektologický slovník*. Jinočany : H&H, 2000. ISBN 80-86022-76-5.

- Downův syndrom - Downova nemoc, Langdon-Downova nemoc, oligofrenie mongoloidní, oligofrenie kalmická
- Ostatní vyhledávané syndromy nezmíněny

ŠVARCOVÁ, I. *Mentální retardace*. Praha : Portál, 2006. ISBN 80-7367-060-7.

- Kapitola „Výchova a vzdělávání dětí s Downovým syndromem“
- Ostatní vyhledávané syndromy neuvedeny

VÁGNEROVÁ, M. *Psychopatologie pro pomáhající profese*. Praha : Portál, 2004. ISBN 978-80-7367-414-4.

- Downův syndrom - pojem Downův syndrom v kapitole „Typy mentální retardace v závislosti na etiologii“ a několik informací o tomto syndromu
- Ostatní vyhledávané syndromy neuvedeny

VALENTA, M.; MÜLLER, O. *Psychopedie*. Praha : Portál, 2007. ISBN 978-80-7320-099-2.

- Kapitola „Etiologie mentálního postižení“ a v ní podkapitola „Prenatální příčiny“ - vyskytuje se pojem Downův syndrom
- Ostatní vyhledávané syndromy neuvedeny

1.8.2 Populárně naučná a beletristická literatura

V běžně dostupných knihovnách především v Praze a středních Čechách jsem našla populárně naučnou a beletristickou literaturu pouze k tématu Downova syndromu. Většinou se jedná o knihy vyprávějící životní příběh osob s postižením či jejich rodin, v některých případech je toto vyprávění spojeno se základními informacemi o syndromu. Zajímavostí jsou knihy autorky Denisy Střihavkové, tato mladá žena je sama postižena Downovým syndromem, vydala již tři publikace, z nich dvě jsou inspirovány jejím vlastním životem. Níže uvádím nejzajímavější nalezené tituly.

DRIJVEROVÁ, M. *Domov pro Marťany*. Praha : Albatros, 1998. ISBN 80-00-00614-6.

STRUSKOVÁ, O. *Děti z planety D. S.* Praha : G plus G., 1999. ISBN 80-86103-31-5.

STŘIHÁVKOVÁ, D. *Na tom záleží*. Praha : JPM, 1999. ISBN 80-86313-01-8.

STŘIHÁVKOVÁ, D. *Na tom záleží III*. Praha: JPM, 2001. ISBN 80-86313-10-7.

STŘIHÁVKOVÁ, D. *Denisa: Povídková kniha mladé ženy s DS*. Praha : PM, 2006. ISBN 80-86313-19-0.

ŠEDÝ, J. *Babiččiny pohádky*. Olomouc : OLOMOUC, 2005. ISBN 80-7182-188-8.

ZUCKOFF, M. *Naia se smí narodit*. Praha : Portál, 2004. ISBN 80-7178-827-9.

1.8.3 Televize

V internetové archivu jsem se pokusila nalézt názvy takových pořadů, které se zabývají tematikou Downova syndromu, syndromu Prader-Willi, Turnérova syndromu a syndromu Noonanové. Nejčastěji zastoupený byl opět Downův syndrom, existují i pořady s tematikou Turnérova syndromu a dokonce i syndromu Prader-Willi. Na téma syndrom Noonanové nebylo v České republice zatím natočeno a odvysíláno nic.

Diagnóza - Prader-Willi syndrom, Otesánek

- Turnerův syndrom, Já jsem já (příběh zpěvačky Lenky Kosinové)

- Downův syndrom, Nejsem jako ostatní

Společně ve škole - pořad o integraci dětí s DS do běžných škol

Popularis - Pátrání po Downově syndromu - populárně vědecký pořad o vyšetřovacích metodách k zjištění Downova syndromu

Červíček v hlavě - dokumentární film - pořadem provází Jiří Šedý, mladý muž postižený Downovým syndromem

Bleděmodrý svět - Na tom záleží - život očima Denisy Střihavkové a Jiřího Šedého

Tyhle děti - americký film

Jewel - americký film

1.8.4 Tuzemské internetové zdroje

V následující části uvedu tuzemské internetové zdroje, které informují především o problematice jednotlivých syndromů, nejde tedy o webové stránky, které například prezentují činnost organizace.

1.8.4.1 Downův syndrom

- www.downsyndrom.cz

- www.downuv-syndrom.cz

- www.dobromysl.cz

- www.trisomie21.cz

1.8.4.2 Syndrom Prader-Willi

- www.prader-willi.cz

- www.rustovyhormon.cz/prader-willi-syndrom

1.8.4.3 Turnerův syndrom

www.turneruvsyndrom.cz

- www.rustovyhormon.cz/turneruv-syndrom-ts

1.8.4.3 Syndrom Noonanové

- v České Republice zatím neexistují internetové stránky zabývající se výhradně tématem syndrom Noonanové

1.9 Spolky, sdružení a kluby v České Republice

1.9.1 Downův syndrom

Mnoho společností, klubů a sdružení v České republice se zabývá problematikou osob narozených s Downovým syndromem stejně jako osob s dalšími vrozenými postiženími, proto níže uvádím jen ty, které se zabývají především lidmi s Downovým syndromem.

Klub rodičů a přátel dětí s Downovým syndromem

- klub sídlí na adrese Štíbrova 1691, Praha 8 - Kobylisy
- tento klub vydává třikrát ročně (duben, září, prosinec) časopis s názvem „Plus 21“ - titulní stránky dvou dílů z roku 2008 viz příloha č.2 a příloha č.3
- informace o klubu jsou k nalezení na webových stránkách www.downsyndrom.cz
- klub provozuje Centrum rané a integrační péče o děti s Downovým syndromem při speciálně pedagogickém centru Štírova (Štírova, Praha 8 - Kobylisy)
- provozuje též Centrum pro děti školního věku, které nově sídlí na Praze 14 ve Vybíralově ulici v areálu bývalé mateřské školy

Klub Downova syndromu - Společnost pro podporu lidí s mentálním postižením v České republice

- toto občanské sdružení bylo založeno v roce 1992 v Mariánských Lázních
- adresa: Nová Pasiřská 29, Jablonec nad Nisou
- informace o tomto sdružení naleznete na webových stránkách na adrese www.downuv-syndrom.cz

Ovečka

- tato obecně prospěšná společnost byla založena v roce 2003 v Českých Budějovicích

- sídlí na adrese Plachého 25, České Budějovice

- internetové stránky této organizace naleznete na www.ovecka.eu

Mandlové oči - Klub rodičů a přátel osob s Downovým syndromem

- toto svépomocné sdružení s celostátní působností bylo založeno roku 2003 a orientuje se na problematiku osob s DS a DMO

- sídlí na adrese Erbenova 1118, 742 21 Kopřivnice

- informace o sdružení naleznete na webových stránkách www.mandloveoci.cz

Klub Okénko

- tato nezisková organizace vznikla v roce 2002, soustřeďuje se na rodiny dětí s DS, ale v péči má i rodiny dětí s DMO, autizmem atd.

- sídlí na adrese Artura Krause 2344-5, Pardubice

Úsměvy

- občanské sdružení pro pomoc lidem s Downovým syndromem

- tato organizace sídlí v Brně, Foltýnova 35

- více informací naleznete na www.usmevy.cz

Čtyřlístek

- Sdružení dětí s Downovým syndromem sídlí v Ostravě

1.9.2 Syndrom Prader-Willi

Sdružení rodičů dětí se syndromem Prader-Willi

- oficiální vznik je datován v roce 2003

- toto sdružení provozuje informační a vzdělávací webové stránky na adrese www.prader-willii.cz

1.9.3 Turnérův syndrom

Klub dívek a žen s Turnérovým syndromem

- tento klub byl založen roku 1989
- sídlí na adrese Kladenská 1, Praha 6
- od roku 1990 vydává tento klub časopis s názvem „Téčko“

1.9.4 Syndrom Noonanové

- v České republice nebyla zatím založena ani jedna organizace zabývající výhradně problematikou osob se syndromem Noonanové

2. EMPIRICKÁ ČÁST

V následující empirické části této diplomové práce se zabývám průzkumným šetřením zaměřeným na informovanost studentů, odborníků a pracovníků v oboru pomáhajících profesí o jednotlivých syndromech srovnávaných v této práci.

V druhé části jsou uvedené kasuistiky dvou dětí - jednoho se syndromem Prader-Willi a jednoho se syndromem Noonanové. Kasuistiky dětí s Downovým a Turnérovým syndromem jsem neuváděla záměrně, v literatuře knižní i elektronické jsou snadno dostupné. Raději jsem se zaměřila na kasuistiky dětí se syndromem Prader-Willi a syndromem Noonanové a věnovala jim více času.

2.1 Průzkumné šetření

Jedním z úkolů mé diplomové práce je zjistit, nakolik jsou studenti, odborníci a pracovníci v oboru pomáhajících profesí informováni o jednotlivých syndromech, jejichž srovnávání je tématem mé práce.

2.1.1 Harmonogram průzkumného šetření

2.1.1.1 Přípravná fáze

Nejprve je třeba určit cíl průzkumného šetření, následně vybrat vhodnou metodu a techniku šetření. Dále vytvořit dotazník a vybrat vhodný soubor dotazovaných.

2.1.1.2 Vlastní šetření

Následuje pokusné šetření na malém vzorku respondentů, konzultace snimi a přehodnocení vhodnosti dotazníku.

Oslovení širokého vzorku respondentů a motivace.

2.1.1.3 Vyhodnocování

Součet, vyhodnocení, grafické znázornění a analýza získaných dat. Úvaha nad získanými informacemi.

2.1.2 Cíl průzkumného šetření

Cílem průzkumného šetření je zjistit nakolik jsou výše zmínění dotazovaní informováni o geneticky podmíněných syndromech srovnávaných v této práci. Který ze čtyř srovnávaných syndromů je v této populaci nejznámější a který naopak nejméně známý. Dále sleduji, odkud dotazovaní dané informace získávají, kde se s nimi nejčastěji setkávají a nakolik jsou jejich znalosti kvalitní.

2.1.3 Výběr vhodné metody a techniky

Pro své šetření, které jsem chtěla zaměřit kvantitativně, nikoliv kvalitativně, jsem si vybrala metodu dotazníkového šetření, konkrétně techniku dotazníku s uzavřenými otázkami. Dotazníkové šetření se mi jeví jako nejvhodnější způsob oslovení širokého spektra respondentů.

2.1.4 Popis dotazníku

Pro sběr dat jsem si vytvořila vlastní nestandardizovaný dotazník. Tento dotazník má čtyři části, každá je zaměřená na jeden syndrom. První se zabývá Downovým syndromem, druhá syndromem Prader-Willi, třetí Turnérovým syndromem a čtvrtá syndromem Nonnanové.

Každá z částí obsahuje pět uzavřených otázek.

První otázka se zaměřuje na známost sledovaného syndromu. Dotazovaný má možnost odpovědět jedním ze čtyř způsobů na otázku, zda se s daným sledovaným syndromem někdy setkal.

Druhá otázka zkoumá, zda se dotazovaný někdy setkal s osobou, která je postižena sledovaným syndromem. Opět si může vybrat a odpovědět pomocí jedné z nabízených odpovědí.

Třetí otázka se ptá, zda dotazovaný někdy četl nějakou tištěnou literaturu o sledovaném syndromu a o který z nabízených pramenů se jednalo. Respondent může označit více možností z nabízených čtyřech zdrojů, nebo v případě, že o sledovaném tématu nic nečetl, zaškrtnou odpověď, která vypovídá v tomto smyslu.

Čtvrtá otázka zkoumá, zda se dotazovaný setkal s danou problematikou v jiném médiu, než bylo uvedeno v otázce číslo tři. Tentokrát jsou mu nabízeny tři různá masmédia, z nichž může zaškrtnout jedno, dvě nebo všechny tři. Opět je zde nabízena i možnost vyjádřit, že se dotazovaný s daným syndromem prostřednictvím těchto médií nesetkal.

Pátá otázka mapuje kvalitu znalostí o jednotlivých syndromech, především co se týče vnějších projevů těchto geneticky podmíněných postižení. Většina nabízených možností je zjištělná pouhým okem, či krátkým sledováním či rozhovorem, jedná se o základní informace o sledovaných geneticky podmíněných syndromech.

2.1.5 Charakteristika souboru dotazovaných

Oslovila jsem studenty, odborníky a pracovníky v oboru pomáhajících profesí. Šlo o osoby mužského i ženského pohlaví, ve věku od osmnácti let, mluvící českým jazykem a žijící na území České republiky.

2.1.6 První verze dotazníku

První dotazník viz příloha č.4

2.1.7 Vyhodnocení pokusného šetření

Při pokusném šetření bylo osloveno deset respondentů. V diskuzi po vyplnění dotazníků se neobjevily žádné námitky na konstrukci a obsah. Dotazník byl označen za srozumitelný, dobře strukturovaný a ne příliš náročný.

Při vyhodnocování těchto dotazníků jsem však zjistila, že mnou vytvořený dotazník nebyl konstruován správně, protože pátá otázka je obtížně vyhodnotitelná a graficky znázornitelná, u této otázky chybí možnost „nevím“.

2.1.8 Druhá verze dotazníku

Druhá a konečná verze dotazníku viz příloha č.5

2.1.9 Vlastní dotazníkové šetření

Pro sběr dat bylo osloveno dvě stě respondentů, v převážné většině šlo o ženy a to buď studující nebo pracující v oboru pomáhajících profesí. Nejčastěji se jednalo o osoby zabývající se přímo speciální pedagogikou, dále sociální prací či psychologií.

Bylo rozdáno dvě stě dotazníků, z nichž se vrátilo sto padesát šest zpět a z toho bylo sto třicet dva vyplněných.

2.1.10 Grafické znázornění a analýza získaných dat

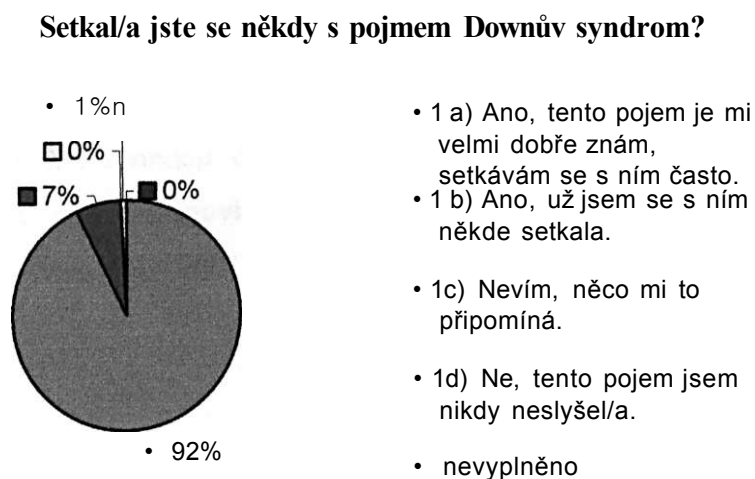
V následující části se věnuji grafickému znázornění sebraných dat a analýze výsledků dotazníkového šetření.

Výsledky jsou uspořádány tak, že vždy k jedné otázce jsou uvedeny výsledky odpovědí ohledně všech čtyřech srovnávaných syndromů v pořadí Downův syndrom, syndrom Prader-Willi, Turnérův syndrom a jako poslední syndrom Noonanové. Postupují od první otázky k páté.

2.1.10.1 První otázka dotazníku

- Setkal/a jste se někdy s pojmem Downův syndrom / syndrom Prader-Willi / Turnérův syndrom / syndrom Noonanové?

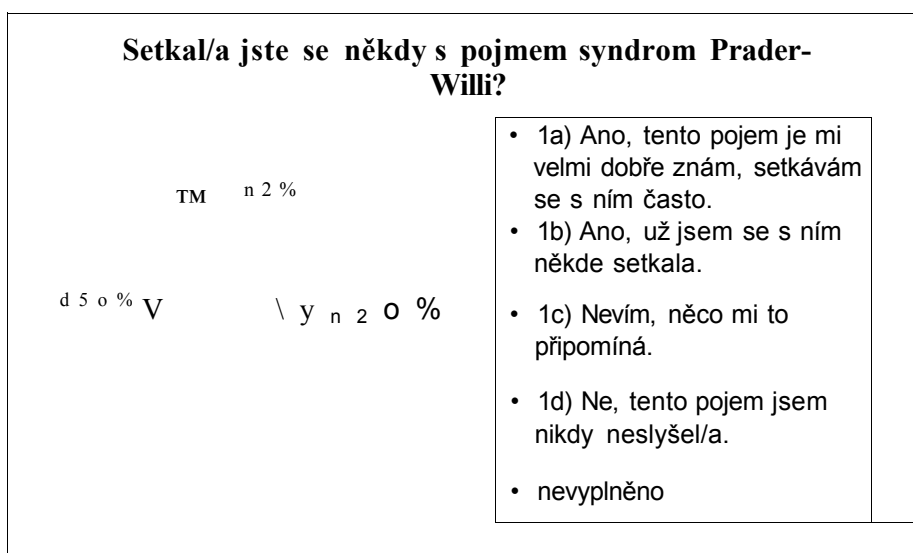
Setkal/a jste se někdy s pojmem Downův syndrom?



Výše uvedený graf znázorňuje výsledky odpovědí na první otázku zaměřenou na známost pojmu Downův syndrom.

Pro 92,7% respondentů byl název tohoto genetického postižení velmi dobře znám a vypověděli, že se s ním často setkávají. Tato skutečnost odpovídá nejen frekvenci výskytu tohoto postižení mezi osobami, se kterými se v oblasti speciální pedagogiky, sociální práce a psychologie setkáváme, ale též frekvenci výskytu v běžné populaci.

- Setkal/a jste se někdy s pojmem syndrom Prader-Willi?



Dle grafického znázornění výsledků odpovědí na otázku ohledně známosti pojmu syndrom Prader-Willi odpověděla polovina dotazovaných, že tento pojem nikdy neslyšela.

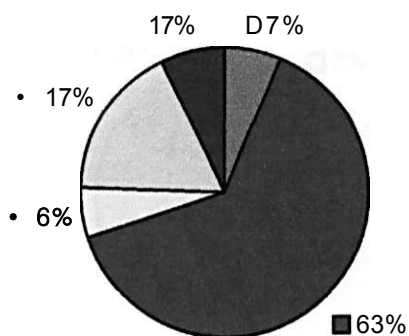
Přibližně dvaceti procentům respondentů tento název připadal povědomý.

Asi jedenadvacet procent dotazovaných odpovědělo, že se s tímto pojmem již někde setkala a jen o málo více než dvou procentům dotazovaných bylo označení tohoto geneticky podmíněného syndromu velmi dobře známé.

Výsledky korespondují dle mého názoru s tím, že v poslední době se o tomto syndromu více mluví v souvislosti s hormonální léčbou, která u nás byla oficiálně odstartována koncem roku 2001.

Setkal/a jste se někdy s pojmem Turnérův syndrom?

Setkal/a jste se někdy s pojmem Tumerůvsyndrom?



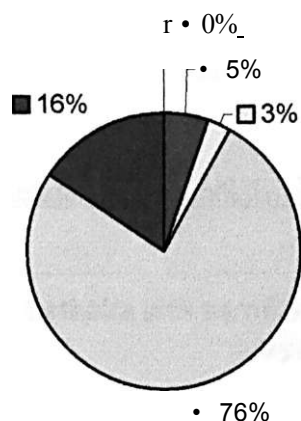
- 1a) Ano, tento pojem je mi velmi dobře znám, setkávám se s ním často.
- 1b) Ano, už jsem se s ním někde setkala.
- 1c) Nevím, něco mi to připomíná.
- 1d) Ne, tento pojem jsem nikdy neslyšel/a.
- nevyplněno

Pojem Turnérův syndrom byl známý téměř sedmdesáti procentům dotazovaných. Pro šest a půl procenta byl znám velmi dobře, necelých šedesát tři a půl procent dotazovaných se s ním již někdy setkala.

Tyto výsledky dle mého názoru vypovídají o tom, že Turnérův syndrom není v oblasti pomáhajících profesí novinkou, ale vzhledem k tomu, že ženy postižené tímto syndromem nejsou postiženy mentální retardací, nevyhledávají tak často služeb speciálních pedagogů. Tíží je spíše problém nízkého věku a neplodnosti, které je třeba řešit s odborníkem z oblasti medicíny. V oblasti pomáhajících profesí se tyto ženy obracejí dle mého názoru častěji na psychology.

Setkal/a jste se někdy s pojmem syndrom Noonanové?

Setkal/a jste se někdy s pojmem syndrom Noonanové?



- 1a) Ano, tento pojem je mi velmi dobře znám, setkávám se s ním často.
- 1b) Ano, už jsem se s ním někde setkala.
- 1c) Nevím, něco mi to připomíná.
- 1d) Ne, tento pojem jsem nikdy neslyšel/a.
- nevyplněno

Z grafu vyplývá, že pojem syndrom Noonanové je mezi dotazovanými téměř neznámý.

Jen 5,3% respondentů odpovědělo, že se již s tímto pojmem někde setkali.

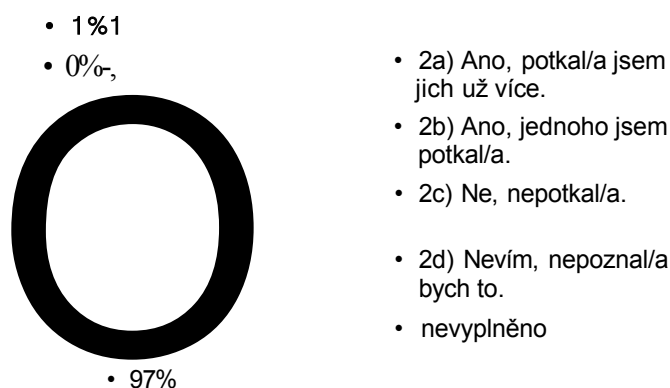
Zbývajících 94,7% dotazovaných si k tomuto pojmu nedokázalo nic přiřadit, nikdy o něm neslyšeli, nebo na tuto otázku vůbec neodpověděli.

2.1.10.4 Čtvrtá otázka dotazníku

- Setkal/a jste se někdy s člověkem s Downovým syndromem / se syndromem Prader-Willi / s Turnérovým syndromem / se syndromem Nonnanové?

- Setkal/a jste se někdy s člověkem s Downovým syndromem?

Setkal/a jste se někdy s člověkem s Downovým syndromem?

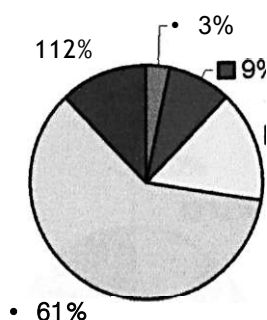


Na otázku, zda se již někdy setkali s Člověkem postiženým Downovým syndromem, odpovědělo 97,6% respondentů že opakovaně a 1,6% že alespoň jednou v životě ano.

Tedy více než 99% dotazovaných se alespoň jednou v životě setkalo s člověkem s Downovým syndromem. Stejně jako odpovědi na první otázku korespondují dle mého názoru i tyto odpovědi s frekvencí výskytu Downova syndromu v populaci a mezi klienty pomáhajících profesí.

Setkal/a jste se někdy s člověkem se syndromem Prader-Willi?

Setkal/a jste se někdy s člověkem se syndromem Prader-Willi?

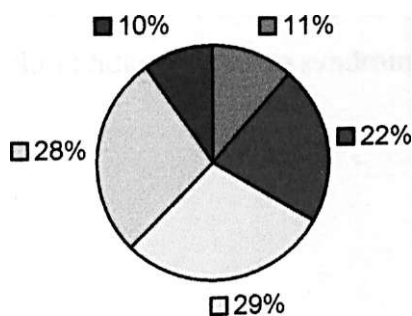


- 2a) Ano, potkal/a jsem jich už více.
- 2b) Ano, jednoho jsem potkal/a.
- 2c) Ne, nepotkal/a.
- 2d) Nevím, nepoznal/a bych to.
- nevyplněno

Na otázku, zda se někdy setkali s člověkem se Syndromem Prader-Willi, odpovědělo 12,2% dotazovaných, že ano. Z toho více než tři procenta dotazovaných se setkala s člověkem se syndrom Prader-Willi již vícekrát.

- Setkal/a jste se někdy s člověkem s Turnérovým syndromem?

Setkal/a jste se někdy s člověkem s Turnérovým syndromem?



- 2a) Ano, potkal/a jsem jich už více.
- 2b) Ano, jednoho jsem potkal/a.
- 2c) Ne, nepotkal/a.
- 2d) Nevím, nepoznal/a bych to.
- nevyplněno

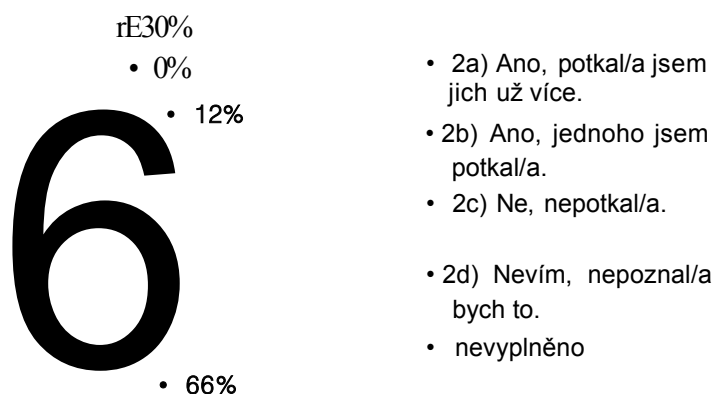
Více než třiatřicet procent respondentů se alespoň jednou v životě setkala s ženou postiženou Turnérovým syndromem.

Více než dvacet devět procent odpovídajících se s takovou osobou nikdy nestkalo a dvacet osm procent respondentů odpovědělo, že i kdyby ženu s tímto syndromem potkali, tak by to nepoznali.

Tyto výsledky svědčí dle mého názoru o tom, že název Turnérův syndrom je sice mezi dotazovanými známý, ale jen jako pojem a souhrn základních příznaků.

- Setkal/a jste se někdy s člověkem se syndromem Noonanové?

Setkal/a jste se někdy s člověkem se syndromem Noonanové?



Na otázku, zda se dotazovaní někdy setkali s člověkem postiženým syndromem Noonanové neodpověděl nikdo kladně.

Více než dvanáct procent je přesvědčeno o tom, že se s takovým člověkem nikdy neseťkali a necelých šedesát šest procent dotazovaných odpovědělo, že i kdyby se s takovou osobou setkali, stejně by to nepoznali.

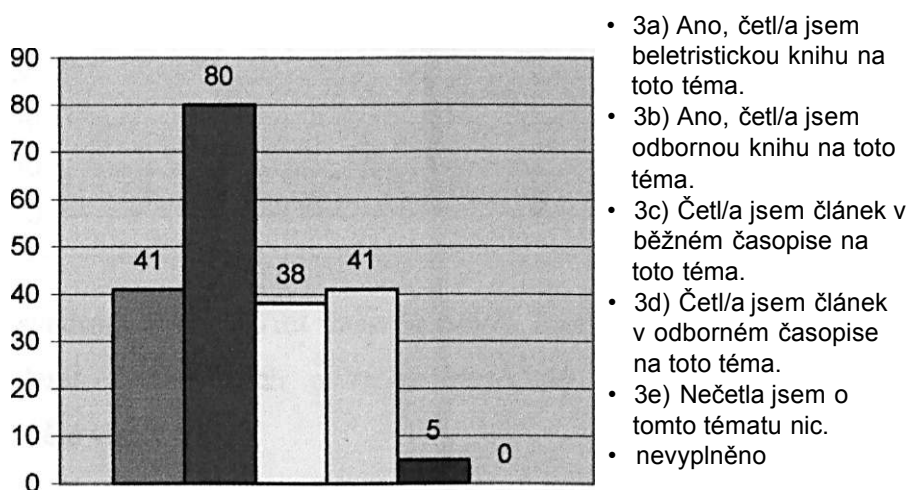
Odpovědi zrcadlí skutečnost, že lidé se syndromem Noonanové se v populaci vyskytují velmi zřídka, a že tento syndrom je nedostatečně známý.

2.1.10.4 Čtvrtá otázka dotazníku

- Četl/a jste někdy něco o Downově syndromu / syndromu Prader-Willi /
Turnérově syndromu / syndromu Noonaové?

- Četl/a jste někdy něco o Downově syndromu?

Četl/a jste někdy něco o Downově syndromu?

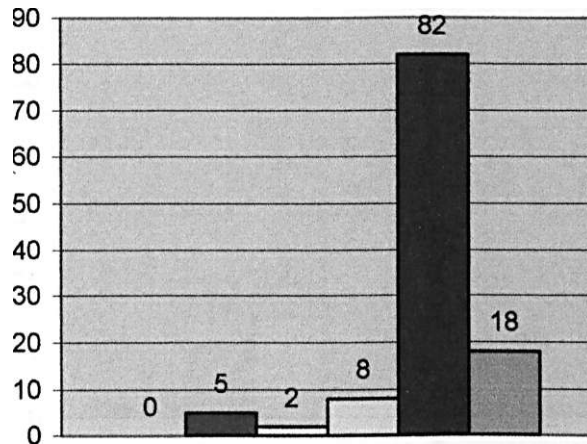


Odpovědi na tuto otázku vypovídají o tom, z jakých zdrojů čerpají dotazovaní informace o tomto syndromu a také poukazují na to, že tištěných materiálů na toto téma je dostatek a jsou dobře dostupné. Tato skutečnost odpovídá informacím, které jsem uvedla v kapitole 1.8 Výskyt sledovaných syndromů v literatuře a médiích.

Graf ukazuje, že nejčastěji dotazovaní čerpali informace o tomto syndromu z odborných publikací. Jen pět respondentů odpovědělo, že o tomto tématu nečetli nic.

Četl/a jste někdy něco o syndromu Prader-Willi?

Četl/a jste někdy něco o syndromu Prader-Willi?



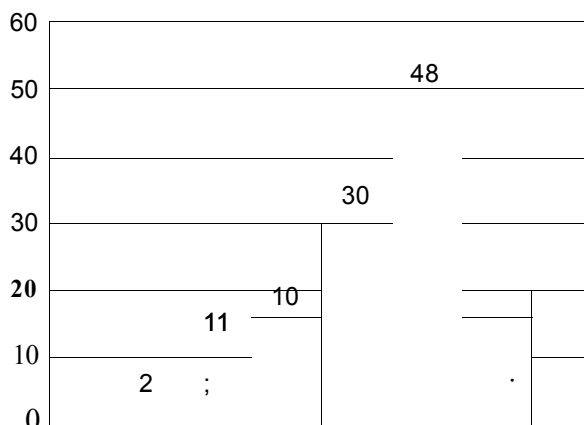
- 3a) Ano, četl/a jsem beletristickou knihu na toto téma.
- 3b) Ano, četl/a jsem odbornou knihu na toto téma.
- 3c) Četl/a jsem článek v běžném časopise na toto téma.
- 3d) Četl/a jsem článek v odborném časopise na toto téma.
- 3e) Nečetla jsem o tomto tématu nic.
- nevyplněno

O syndrom Prader-Willi existuje velice málo publikací, tomu také odpovídá, že dvaosmdesát dotazovaných o tomto problému nečetlo nic a osmnáct na otázku neodpovědělo vůbec.

Pět ze sto dvaceti třech dotazovaných uvedlo, že četli o tomto syndromu odbornou knihu, dva dotazovaní četli o tomto tématu v běžném časopise a osm respondentů četlo o syndromu Prader-Willi v odborném časopise.

Četl/a jste někdy něco o Turnérově syndromu?

Četl/a jste někdy něco o Turnérově syndromu?



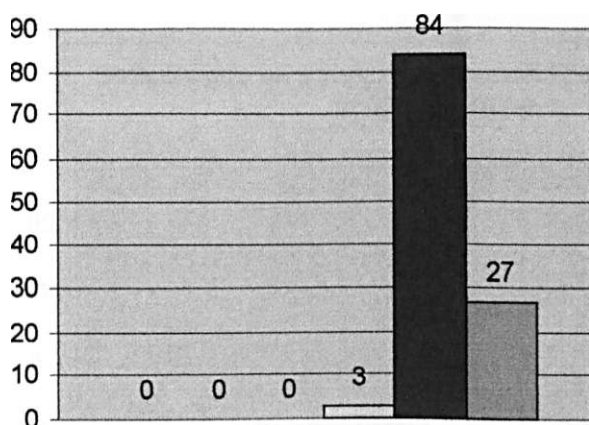
- 3a) Ano, četl/a jsem beletristickou knihu na toto téma.
- 3b) Ano, četl/a jsem odbornou knihu na toto téma.
- 3c) Četl/a jsem článek v běžném časopise na toto téma.
- 3d) Četl/a jsem článek v odborném časopise na toto téma.
- 3e) Nečetla jsem o tomto tématu nic.
- nevyplněno

Přestože je Turnérův syndrom známým pojmem a vyšlo o něm více publikací, čtyřicet osm ze sto dvaceti tří dotazovaných odpovědělo, že o tomto tématu nic nečetli a sedmnáct respondentů dotazník vůbec nevyplnilo.

Nejčastěji se s tímto tématem dotazovaní setkali v odborném časopise, dále v běžném časopise, odborné literatuře a nejméně často v beletrii.

- Četl/a jste někdy něco o syndromu Noonanové?

Četl/a jste někdy něco o syndromu Noonanové?



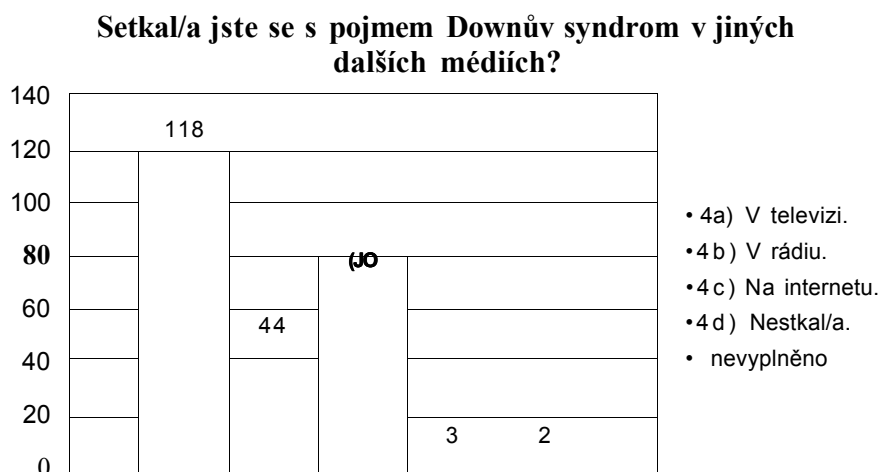
- 3a) Ano, četl/a jsem beletristickou knihu na toto téma.
- 3b) Ano, četl/a jsem odbornou knihu na toto téma.
- 3c) Četl/a jsem článek v běžném časopise na toto téma.
- 3d) Četl/a jsem článek v odborném časopise na toto téma.
- 3e) Nečetla jsem o tomto tématu nic.
- nevyplněno

Výsledky odpovědí na tuto otázku opět zrcadlí skutečnost, že o syndromu Noonanové u nás zatím nebyla zatím žádná ucelená publikace.

2.1.10.4 Čtvrtá otázka dotazníku

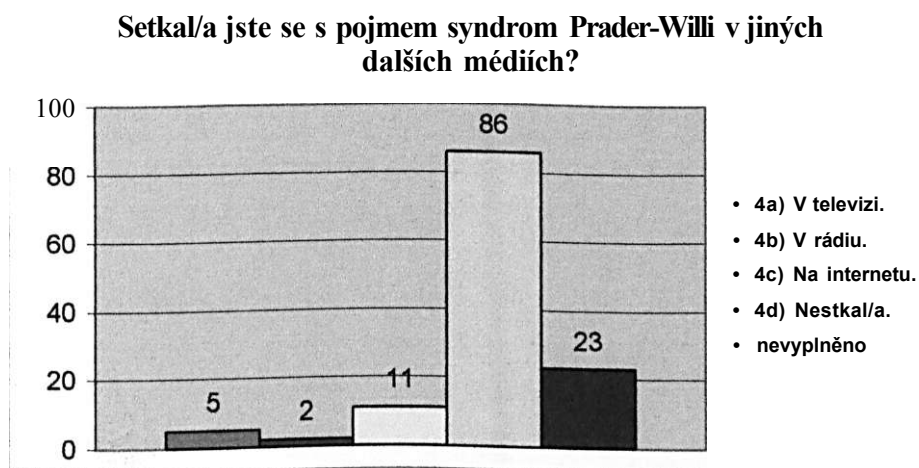
- Setkal/a jste se někdy s pojmem Downův syndrom / syndrom Prader-Willi / Turnérův syndrom / syndrom Noonanové v jiných dalších médiích?

- Setkal/a jste se někdy s pojmem Downův syndrom v jiných dalších médiích?



Odpovědi dotazovaných na tuto otázku vypovídají o tom, že pojem Downův syndrom se v masmédiích objevuje často. Téměř všichni dotazovaní viděli na toto téma pořad v televizi a více než polovina respondentů se s pojmem Downův syndrom setkala na internetu.

- Setkal/a jste se někdy s pojmem syndrom Prader-Willi v jiných dalších médiích?



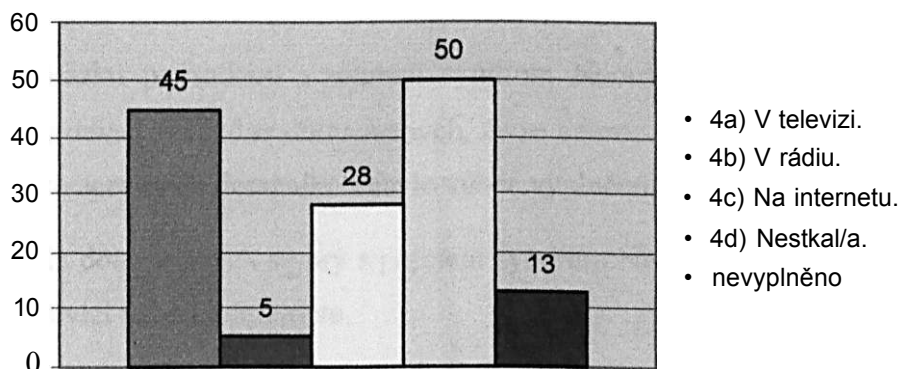
Na tuto otázku téměř sedmdesát procent tedy osmdesát šest ze sto dvaceti tři dotazovaných odpovědělo, že se s pojmem syndrom Prader-Willi v masmédiích nikdy nesetkali.

Pět dotazovaných zaznamenalo tento pojem v televizi, dva v rozhlase a jedenáct na internetu.

Tento pojem se začíná objevovat častěji v souvislosti s možností hormonální léčby tohoto geneticky podmíněného postižení.

- Setkal/a jste se někdy s pojmem Turnérův syndrom v jiných dalších médiích?

Setkal/a jste se s pojmem Turnérův syndrom v jiných dalších médiích?

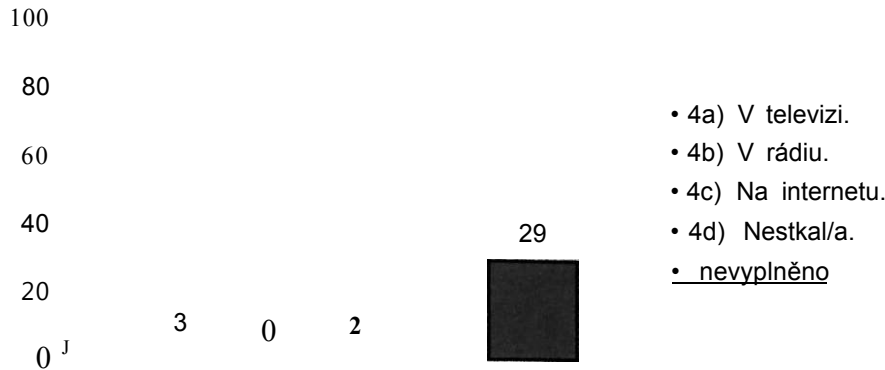


Na otázku, zda se dotazovaní setkali s pojmem Turnérův syndrom v nabízeném masmédiích padesát respondentů odpovědělo, že ne a třináct na tuto otázku vůbec neodpovědělo.

Zbýlých osmasedmdesát respondentů se s tímto pojmem v masmédiích setkala, nejčastěji v televizi a na internetu.

- Setkal/a jste se někdy s pojmem syndrom Noonanové v jiných dalších médiích?

Setkal/a jste se s pojmem syndrom Noonanové v jiných dalších médiích?



Na otázku po setkání s pojmem syndrom Noonanové v masmédiích odpověděla většina tedy devadesát jedna dotazovaných, že se s tímto syndromem v masmédiích nikdy neseťkali a dvacet devět dotazníků nebylo vůbec vyplněno.

Jen pět dotazovaných se prý s pojmem syndrom Noonanové v masmédiích setkala a to buď v televizi nebo na internetu.

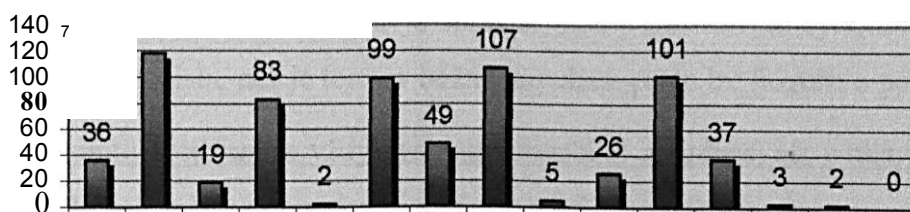
2.1.10.5 Pátá otázka dotazníku

- Vyberte prosím, podle jakých typických znaků vzniklých na základě genetické poruchy lze rozpoznat člověka s Downovým syndromem / syndromem Prader-Willi / Turnérovým syndromem / syndromem Noonanové.

U následujících grafů není uvedena legenda, neuvádím ji ze dvou důvodů. Zaprvé je velmi rozsáhlá a zadruhé mám v úmyslu ke každému důležitému bodu uvést komentář a uvádět ke grafu legendu by tedy bylo zbytečné.

Vyberte prosím, podle jakých typických znaků vzniklých na základě genetické poruchy lze rozpoznat člověka s Downovým syndromem.

Vyberte prosím, podle jakých typických znaků vzniklých na základě genetické poruchy lze rozpoznat člověka s Downovým syndromem.



Níže uvádím jednotlivé odpovědi na tuto otázku a kolik respondentů tu kterou odpověď zvolilo, na závěr zhodnocuji o čem dle mého názoru jejich volby vypovídají.

a) Výrazná nadváha. - touto možnost zvolilo 36 respondentů, tato odpověď však není zcela správná, nadváha není přímo způsobena Downovým syndromem, ale u lidí s tímto postižením se opravdu často vyskytuje

b) Netypický tvar očí. - tuto možnost zvolilo 118 respondentů, tato odpověď je správná

c) Koutky úst svěřené směrem dolů. - tuto možnost zvolilo 19 respondentů, tato odpověď není správná, lidé s Downovým syndromem mají ústa pootvřená s po vyplazeným jazykem.

d) Příčná dlaňová rýha. - tuto možnost zvolilo 83 respondentů, tato odpověď je správná, u lidí s Downovým syndromem se příčná dlaňová rýha objevuje

e) Vyskytuje se jen u osob ženského pohlaví. - tuto možnost zvolili 2 respondenti, tato odpověď není správná, Downův syndrom se vyskytuje u mužů i žen

f) Široké ruce s krátkými prsty. - tuto možnost zvolilo 99 respondentů, tato odpověď je správně

g) Krátký široký krk s kožními blánami. - tuto možnost zvolilo 49 respondentů, tato odpověď není zcela správná, lidé s Downovým syndromem mají široký krk, ale o kožní bláně v tomto případě nemluvíme

h) Menší ústa a oproti tomu větší jazyk, který bývá powplazený. - tuto možnost zvolilo 107 respondentů, tato odpověď je správná

i) Sytě modré nebo modro-zelené oči. - tuto možnost zvolilo 5 respondentů, tato odpověď není správná

j) V souvislosti s tímto syndromem se hovoří o poruchách růstu. - tuto možnost zvolilo 26 respondentů, tato odpověď je správná, lidé s Downovým syndromem dosahují nižšího průměrné vzrůstu, než je tomu v běžné populaci, proto lze hovořit o poruše růstu.

k) Při tomto postižení se všdy vyskytuje mentální retardace, ale v různých stupních. - tuto možnost zvolilo 101 respondentů, tato odpověď je správná

l) Může být přítomna mentální retardace. - tuto možnost zvolilo 37 respondentů, tato odpověď není správná

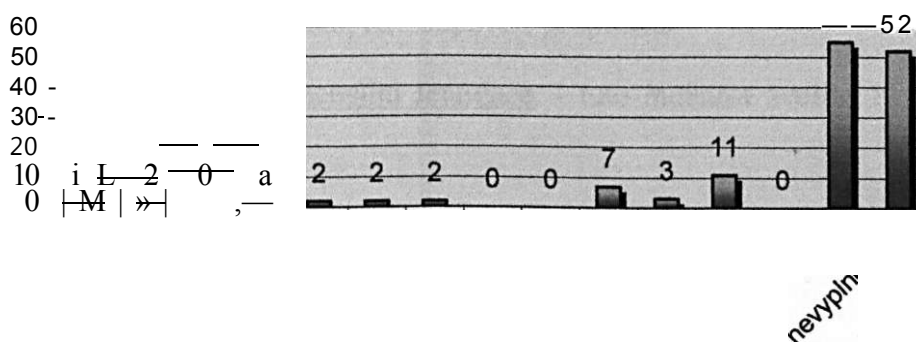
m) Mentální úroveň téměř srovnatelná s běžnou populací. - tuto možnost zvolili 3 dotazovaní, tato odpověď není správná

n) Nevím. - tuto možnost zvolili 2 respondenti

Výše uvedené výsledky vypovídají o tom, že respondenti Downův syndrom opravdu dobře znají. Pokud se objevovaly nesprávné odpovědi, jednalo se o otázky vztahující se k nadváze, poruše růstu a úrovni mentální retardace. Tyto otázky jsou náročnější a vyžadují hlubší znalost problému.

- Vyberte prosím, podle jakých typických znaků vzniklých na základě genetické poruchy lze rozpoznat člověka se syndromem Prader-Willi.

Vyberte prosím, podle jakých typických znaků vzniklých na základě genetické poruchy lze rozpoznat člověka se syndromem Prader-Willi.



Níže uvádím jednotlivé odpovědi na tuto otázku a kolik respondentů tu kterou odpověď zvolilo, na závěr zhodnocuji o čem dle mého názoru jejich volby vypovídají.

- Výrazná nadváha. - tuto možnost zvolilo 10 respondentů, tato odpověď je správná
- Netypický tvar očí. - tuto možnost zvolili 2 respondenti, tato odpověď je správná
- Koutky úst svěšené směrem dolů. - tuto možnost nezvolil žádný respondent, přestože je správná
- Příčná dlaňová rýha. - tuto možnost nezvolil žádný respondent, tato odpověď není správná
- Vyskytuje se jen u osob ženského pohlaví. - tuto možnost zvolili 2 respondenti, tato odpověď není správná
- Široké ruce s krátkými prsty. - tuto možnost zvolili 2 respondenti, tato odpověď není správná
- Krátký široký krk s kožními blánami. - tuto možnost zvolili 2 respondenti, tato odpověď není správná
- Menší ústa a oproti tomu větší jazyk, který bývá povyplazený. - tuto možnost nezvolil žádný respondent, tato odpověď není správná

i) Sytě modré nebo modro-zelené oči. - tuto možnost nezvolil žádný respondent, tato odpověď není správná

j) V souvislosti s tímto syndromem se hovoří o poruchách růstu. - tuto možnost zvolilo 7 respondentů, tato odpověď je správná

k) Při tomto postižení se vždy vyskytuje mentální retardace, ale v různých stupních. - tuto možnost zvolili 3 dotazovaní, tato odpověď je správná

l) Může být přítomna mentální retardace. - tuto možnost zvolilo 11 respondentů, tato odpověď¹ není správná

m) Mentální úroveň téměř srovnatelná s běžnou populací. - tuto možnost nezvolil žádný respondent, tato odpověď není správná

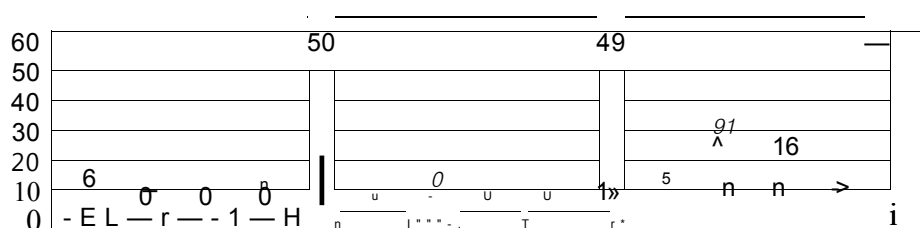
n) Nevím. - tuto možnost zvolilo 55 respondentů

Padesát dva dotazovaných na tuto otázku neodpovědělo.

Výše uvedené výsledky vypovídají o tom, že respondenti syndrom Prader-Willi nedokáží popsat ani dle nabídnutých možností. To koresponduje s jejich výpovědí v kapitole 2.1.10.2 Druhá otázka dotazníku, kde téměř 61% respondentů uvedlo, že by Člověka se syndromem Prader-Willi nepoznali.

- Vyberte prosím, podle jakých typických znaků vzniklých na základě genetické poruchy lze rozpoznat člověka s Turnérovým syndromem.

Vyberte prosím, podle jakých typických znaků vzniklých na základě genetické poruchy lze rozpoznat člověka s Turnérovým syndromem.



Níže uvádím jednotlivé odpovědi na tuto otázku a kolik respondentů tu kterou odpověď zvolilo, na závěr zhodnocuji o čem dle mého názoru jejich volby vypovídají.

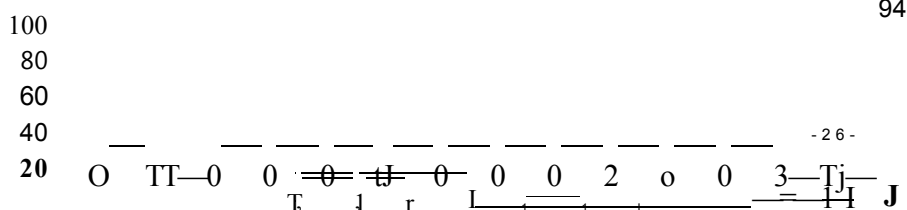
- a) Výrazná nadváha. - touto možnost zvolilo 6 respondentů, tato odpověď není správná
- b) Netypický tvar očí. - tuto možnost nezvolil žádný respondent, přestože je správná
- c) Koutky úst svěšené směrem dolů. - tuto možnost nezvolil žádný respondent, tato odpověď není správná
- d) Příčná dlaňová rýha. - tuto možnost nezvolil žádný respondent, tato odpověď není správná
- e) Vyskytuje se jen u osob ženského pohlaví. - tuto možnost zvolili jen 2 respondenti, přestože je správná
- f) Široké ruce s krátkými prsty. - tuto možnost nezvolil žádný respondent, tuto odpověď lze považovat za správnou, ženy s Turnérovým syndromem mají obecně kratší kosti, než lidé v běžné populaci, proto lze jejich ruce označit za široké s krátkými prsty
- g) Krátký široký krk s kožními blánami. - tuto možnost zvolilo 50 respondentů, tato odpověď je správná
- h) Menší ústa a oproti tomu větší jazyk, který bývá povvplazený. - tuto možnost nezvolil žádný respondent, tato odpověď není správná
- i) Sytě modré nebo modro-zelené oči. - tuto možnost nezvolil žádný respondent, tato odpověď není správná
- j) V souvislosti s tímto syndromem se hovoří o poruchách růstu. - tuto možnost zvolilo 49 respondentů, tato odpověď je správná
- k) Při tomto postižení se všdv vyskytuje mentální retardace, ale v různých stupních. - tuto možnost zvolilo 5 respondentů, tato odpověď není správná
- l) Může být přítomna mentální retardace - tuto možnost zvolilo 21 respondentů, tato odpověď není správná
- m) Mentální úroveň téměř srovnatelná s běžnou populací. - tuto možnost zvolilo 16 respondentů, tato odpověď je správná
- n) Nevím. - tuto možnost zvolili 2 respondenti

Padesát pět dotazovaných na tuto otázku neodpovědělo.

Výše uvedené výsledky vypovídají o tom, že respondenti pojem Turnérův syndrom sice znají, ale blíže popsat jej neumějí.

Vyberte prosím, podle jakých typických znaků vzniklých na základě genetické poruchy lze rozpoznat člověka se syndromem Nonnanové.

Vyberte prosím, podle jakých typických znaků vzniklých na základě genetické poruchy lze rozpoznat člověka se syndromem Nonnanové.



Níže uvádím jednotlivé odpovědi na tuto otázku a kolik respondentů tu kterou odpověď zvolilo, na závěr zhodnocuji o čem dle mého názoru jejich volby vypovídají.

- Výrazná nadváha. - tuto možnost nezvolil žádný respondent, tato odpověď není správná
- Netypický tvar očí. - tuto možnost nezvolil žádný respondent, přestože je správná
- Koutky úst svěšené směrem dolů. - tuto možnost nezvolil žádný respondent, tato odpověď není správná
- Příčná dlaňová rýha. - tuto možnost nezvolil žádný respondent, tato odpověď není správná
- Vyskytuje se jen u osob ženského pohlaví. - tuto možnost nezvolil žádný respondent, přestože je správná
- Široké ruce s krátkými prsty. - tuto možnost nezvolil žádný respondent, tuto odpověď lze považovat za správnou, lidé se syndromem Noonanové mají obecně kratší kosti, než lidé v běžné populaci, proto lze jejich ruce označit za široké s krátkými prsty
- Krátký široký krk s kožními blánami. - tuto možnost nezvolil žádný respondent, přestože je správná
- Menší ústa a oproti tomu větší jazyk, který bývá povyplazený. - tuto možnost nezvolil žádný respondent, tato odpověď není správná

i) Sytě modré nebo modro-zelené oči. - tuto možnost nezvolil žádný respondent, přestože je správná

j) V souvislosti s tímto syndromem se hovoří o poruchách růstu. - tuto možnost zvolili 2 respondenti, tato odpověď je správná

k) Při tomto postižení se vždy vyskytuje mentální retardace, ale v různých stupních. - tuto možnost nezvolil žádný respondent, tato odpověď není správná

l) Může být přítomna mentální retardace. - tuto možnost nezvolil žádný respondent, přestože je správná

m) Mentální úroveň téměř srovnatelná s běžnou populací. - tuto možnost zvolili 3 respondenti, tato odpověď není správná

n) Nevím. - tuto možnost zvolilo 26 respondentů

Na tuto otázku neodpovědělo 94 dotazovaných.

Výše uvedené výsledky korespondují s tím, co odpovídali dotazovaní na první a druhou otázku. Z odpovědí na tyto dvě otázky vyplynulo, že většina dotazovaných syndrom Noonanové vůbec nezná a zbytek jej sice zná, ale jen okrajově.

2.1.11 Faktory ovlivňující výsledky šetření

Jak již bylo výše uvedeno, výsledky dotazníkového šetření, zaměřeného na informovanost mezi studenty, odborníky a pracovníky v oboru pomáhajících profesí, jsou ovlivněny frekvencí výskytu daných syndromů v populaci, tomu odpovídající potřebě publikovat na toto téma a dostupnosti těchto informací v konkrétních médiích a v neposlední řadě obecná preference vizuálních masových médií.

2.1.12 Hodnocení výsledků šetření

Dotazníkové šetření ukázalo, že nejznámější je pro dotazované Downův syndrom, se kterým se v praxi i běžném životě setkávají výrazně častěji, než s ostatními sledovanými syndromy.

Mezi známé také patří Turnérův syndrom, v tomto případě mne překvapilo, že je pro studenty, odborníky a pracovníků v oboru pomáhajících profesí sice známý, ale jak naznačují výsledky dotazníku, nedokáží jej spolehlivě popsat.

Syndrom Prader-Willi lze na základě výsledků šetření označit jako méně známý. V posledních letech se o něm sice mluví čím dál častěji, ale frekvence výskytu v praxi je nízká. Dotazovaní se s ním neseškávají a to je nemotivuje shánět si o tomto syndromu informace. Usuzuji dle vlastní zkušenosti, dokud jsem se sama neseškala s dítětem se syndromem Prader-Willi, nevěděla jsem, že takové postižení existuje. Potom, co jsem se s touto skutečností seznámila a začala jsem shánět o tomto tématu informace, zjistila jsem, že v českých pramenech je tento jev popsán a mohla jsem se samostudiem dovedět.

Nejméně známý byl pro respondenty syndrom Noonanové. Tato skutečnost odpovídá faktu, že se v populaci nevyskytuje často a je snadné jej zaměnit s Turnérovým syndromem. Také pro mě byl tento syndrom neznámý, když jsem se s ním poprvé setkala. V tomto případě však nebylo snadné sehnat informace v českém jazyce. Proto není s podivem, že dotazovaní o tomto syndromu mnoho nevědí. Syndrom Noonanové lze označit za méně známý geneticky podmíněný syndrom.

2.2 Kasuistiky

V následujícím textu jsou uvedeny dvě kasuistiky. První je kasuistikou patnáctileté dívky se syndromem Prader-Willi. Druhá kasuistika popisuje téměř pětiletou holčičku se syndromem Noonanové. Jak jsem již výše zmínila, kasuistiku člověka s Downovým a Turnérovým syndromem neuvádím. Tyto syndromy jsou často a dobře popsány v dostupné literatuře, proto se raději budu věnovat syndromům, které jsou, jak ukázalo dotazníkové šetření, méně známé.

2.2.1 Kasuistika člověka se syndromem Prader-Willi

2.2.1.1 Rodinná anamnéza

- Základní údaje
 - měsíc a rok narození: červen 1993
 - pohlaví: žena
- Matka
 - ročník narození: 1971
 - vzdělání: SOU zemědělské

- zaměstnání: osobní asistentka (rekvalifikační kurz sociální pracovník)
- Otec
 - ročník narození: 1967
 - vzdělání: SOU s maturitou
 - zaměstnání: soukromý podnikatel
- Sourozenci
 - ročník narození: 1990
 - pohlaví: muž
- Další osoby blízké dítěte
 - babičky

2.2.1.2 Lékařská anamnéza

-po porodu pozorovány neobvyklé fyzické znaky, podezření na syndrom Prader-Willi

- genetický test ve třech letech
- od roku 2002 léčba růstovým hormonem (každodenní samostatná aplikace podkožní injekce)
 - léčba pohlavními hormony (tablety)
 - psychiatrická medikace
 - přísná dieta (jako u diabetes)
 - péče odborníků: dětský endokrinolog, genetik, dětský psycholog, dětský psychiatr, neurolog, antropolog, dětský gynekolog

2.2.1.3 Osobní anamnéza

- těhotenství
 - bezproblémové
 - genetická vyšetření neprovedena
- porod

- předčasný - 36. týden těhotenství
- hned po narození nízká porodní hmotnost, výrazná hypotonie celého těla a neobvyklé fyzické znaky (mandlový tvar očí, dlouhé prsty, nízko posazené uši)
- podezření na syndrom Prader-Willi - potvrzení genetickými testy ve třech letech

kojenecké období

- první měsíc svého života strávila s matkou na dětském oddělení JIP v Motole
- bez sacího reflexu - sonda do žaludku

kojenecké období

- opožděný psychomotorický vývoj - cvičení Vojtovy metody
- v jednom roce sed s oporou, pase koníčky

batolecí období

- sed bez opory a první krůčky kolem druhého roku
- první slova ve třech letech

předškolní období

- ve třech letech zlom (typické pro SPW) -začala neomezeně jíst a její váha rychle rostla
- růst do výšky oproti vrstevníkům zpomalený
- docházka do speciální mateřské školy
- v péči SPC

školní docházka

- zápis do běžné ZŠ
- po poradě s odborníky z řad lékařů nástup na ZVŠ (dnes ZŠ praktickou) - rozklad prvního ročníku do dvou let
- od druhého ročníku nástup na ZŠ speciální
- v současné době tvorba IVP na ZŠ speciální

zájmy

- pondělí až čtvrtek odpoledne po škole dochází do IC- plavání, tancování, hipoterapie, canisterapie...)
- nejoblíbenější hračky: puzzle, panenky, počítačové hry

2.2.1.4 Současný stav vývoje

- **Rozumové schopnosti**

- analýza - použitá pomůcka - podložka s otvory, do které se vkládají různobarevné a různě velké tvary: zvládla bez problémů, začala od největších těles, podložku s otvory si přidržovala levou rukou a tělesa vkládala pravou; úkol provedla bez chyby

- syntéza - se skládáním puzzle nemívá podle výpovědi matky nikdy problémy, je prý schopna složit cokoli i obrázkem dolů a bez předlohy; v den testování této dílčí oblasti jí však skládání moc nešlo, byla unavená a navíc jsem zvolila puzzle, které nezná a jsou poměrně složité; vyzpozovala jsem však to, že preferuje při skládání pravou ruku a puzzle neskládá podle logiky obrázku, ale podle tvaru dílků, začne jedním a k němu **zkouší přiřadit ostatní dokud se netrefí, zároveň mezi všemi rozlišuje ty dílky u kterých je pravděpodobné, že na původně vybraný budou pasovat**

- analyticko-syntetická činnost - řazení třech dějových obrázků zvládá bez problému

- **Sociabilita a citová oblast**

Je přátelská a nebojácná. Ráda navazuje nové vztahy, hlavně za účelem získání jídla, je si vědoma toho, že neznámá osoba nezná její dietu.

Svoje rodiče má ráda, ale když se jí zeptáte koho má nejradši na světě, řekne že vás, pokud jste jí sympatičtí.

Je ráda chválena, často pochvalu přímo vyžaduje.

Kamarádí se se spolužačkami ze ZŠ speciální a jednou sousedkou vrstevnicí, která však na ni má poslední dobou méně a méně času a má odlišné zájmy. Vyhledává většinou společnost mladších dětí, které jsou s ní na přibližně stejné mentální úrovni.

Ráda je v kolektivu vůdčí a středem pozornosti.

V souvislosti s pubertou a diagnózou se objevuje střídání nálad a agresivita i autoagresivita.

Ráda se objímá a pusinkuje. Maminka uvádí, že přechodem do puberty se s ní začala mazlit, což dřív nedělala.

Chtěla by „kluka“, ale přesnou představu o partnerském vztahu nemá.

- **Hrubá motorika**

Snížený svalový tonus celého těla v souvislosti s diagnózou Prader-Willi syndrom.

Chodí samostatně, bez problému do schodů i ze schodů, umí skákat, běhat, jezdit na koloběžce, podlézat, přelézat...

Je neobratná při složitějších fyzických úkonech - hod na cíl - hází správným směrem, ale cíl netrefí (hod míčkem o průměru asi 7 cm na pyramidu ze šesti plechovek o výšce asi 15 cm), kotoul nedokončí...

Neumí stát na špičkách - stojí stabilně, ale nestoupne si na špičky ani podle vzoru.

Při tleskání či hře na ozvučná dřívka zvládá rovnoměrný souhyb horních končetin.

- **Jemná motorika**

Bez obtíží kreslí, píše, skládá puzzle, navléká korálky, zapne a rozezne si zip i knoflíky na oblečení...

Úchop tužky ve správném postavení s nepřiměřeným přitlakem.

Orofaciální oblast - v souvislosti s diagnózou snížený svalový tonus i v orofaciální oblasti - klasický výraz obličeje s koutky úst směrem dolů. Na podněty (lechtání peříčkem) reaguje, hojně využívá mimiky.

- **Grafomotorika - psaní, kresba**

- psaní - (analýza školních materiálů) píše raději velká tiskací písmena, ale umí napsat i malá psací písmena, při psaní kombinuje velká tiskací a malá psací písmena; na řádku se udrží, dodržuje mezery mezi písmeny a slovy jen u známých slov, objeví-li se slova méně známá, spojuje je; při opisu a ještě častěji při diktátu zaměňuje písmena a slabiky; píše spíše pomalu, úchop správný mírně křečovitý, při sedu u stolu se „hrbí“

- kresba - na úrovni pěti let.

- **Laterální**

- ruka - píše a kreslí pravou rukou, pravou ruku používá k většině činností - tlesknutí s kamarádkou na znamení úspěchu, otáčení pexesa, pití z hrnku...

- oko - při pohledu do kaleidoskopu i ke klíčové dírcce přikládá pravé oko

- ucho - při výzvě „pojď, já Ti něco pošeptám“ nastavuje častěji pravé ucho

- **Komunikace**

- verbální

Při procházce městem jsme si povídali o blížících se Vánocích a o tom, co by si přála najít pod stromečkem. Dívka rozumí otázkám, srozumitelně a celými větami odpovídá, ale pokud chce sama něco vyprávět bez předchozí návaznosti, její výpověď je obsahově zmatená a nesrozumitelná. Není zcela pravdomluvná, hlavně co se týče jídla, dárků a chlubení se, že byla v něčem nejlepší - tolik touží po pochvale a prvenství, že je schopna si vymýšlet.

Hodně si pamatuje, popisuje co bylo minulý rok na náměstí v den nadílky sv. Mikuláše, mluví ale nesouvisle, její výpověď se opírá o konkrétní ukázkou místa a předmětů.

Její aktivní slovní zásoba odpovídá slovní zásobě asi sedmiletého dítěte.

Mluví hodně nahlas, což souvisí s její touhou být středem pozornosti, protože slyší velmi dobře.

Neodhadne vhodnost svého vlastního slovního projevu.

- neverbální

Velmi výrazně užívá mimiky a gest, často neadekvátně k situaci.

- **Vnímání tělesného schématu**

Umí správně určit jednotlivé části těla jak na svém, tak na cizím těle.

Před zpíváním písničky „Hlava ramena“ opakujeme, kde máme hlavu, ramena, kolena palce u nohou, oči, uši, pusku a nos - ví všechno a správně.

- **Sebeobslužná činnost**

WC - Zvládá bez dopomoci, sama řekne, že si potřebuje odskočit, použije mísu, utře se, spláchne.

Mytí rukou - Neumí si nastavit teplotu vody (je schopná se opařit), samostatně použije mýdlo a ručník.

Sprchování - Neumí si nastavit teplotu vody, slovní dopomoc při mytí těla, vůbec si nezvládne umýt hlavu - fyzická dopomoc, tělo si osuší sama.

Oblékání - Oblečení si sama nepřipraví, nezáleží jí na barvě, sama neodhadne, kolik vrstev si má obléct. Připravené oblečení si obleče sama ve správném pořadí.

Stravování - Vzhledem k dietě je nutné hlídat porce. Bez problému si přinese jídlo na stůl, samostatně naporcuje a sní (za použití vidličky a nože).

- **Zraková percepce**

Nemá žádnou zrakovou vadu

Při hře s obrázkovým pexesem nemá problém rozeznávat i drobné rozdíly na obrázcích.

Při psaní občas zaměňuje velká tiskací písmena S a Z.

- **Sluchová percepce**

Při hře na tichou poštu rozeznává slova. Při slovním fotbalu chybuje, protože první hlásku ve slově spíše odhaduje, nedokáže ji přesně určit - slovo si rozdělit.

2.2.2 Kasuistika člověka se syndromem Noonanové

2.2.2.1 Rodinná anamnéza

- Základní údaje
 - rok narození: duben 2004
 - pohlaví: žena
- Matka
 - ročník narození: 1979

- vzdělání: SŠ - operátorka oděvní výroby
- zaměstnání: floristka, v současné době na mateřské dovolené
- Otec
 - ročník narození: 1978
 - vzdělání : VŠ - radioelektronika
 - zaměstnání: programátor
- Sourozenci
 - nemá
- Další osoby blízké dítěti
 - babičky, teta, strýc, starší sestřenice

2.2.2.2. Lékařská anamnéza

- po porodu brzká, silná a dlouho trvající žloutenka - léčeno UV ozařováním, krátký pupečník, rozestup svalů na břicho, podávání kyslíku
- hypertrofická kardiomyopie, podezření na juvenilní myelomonocytární leukemii - vyvráceno avšak nadále v péči hematologa
- genetický test ve třech měsících, diagnostikován syndrom Noonanové (rodiče nejsou nositelé genu)
- v roce a půl podezření na sluchovou vadu, potvrzeno až ve třech letech - téměř úplná ztráta sluchu, od tří let používala sluchadla, ve čtyřech letech voperován kochleární implantát
- péče odborníků: hematolog, kardiolog, dětský endokrinolog, genetik, antropolog, neurolog, logoped, foniatr

2.2.2.3 Osobní anamnéza

- těhotenství
 - takřka bezproblémové
 - ve 20. týdnu nebylo přesně vidět srdce na ultrazvuku - echo plodu vFN Motol - vše v pořádku

-byla provedena standardní vyšetření v těhotenství - žádné abnormality

porod

- předčasný - 37. týden těhotenství
- 3,25 Kg, 49 cm
- krátký pupečník a s tím související problémy při porodu
- silná novorozenecká žloutenka
- rozestup svalů na bříše
- podporované dýchání
- cca 15 hodin po porodu odvezena na speciální oddělení pro nedonošené novorozence v Krči

novorozenecké období

- deset dní na oddělení pro nedonošené novorozence v Krči
- v šesti dnech objevena na echu hypertrofická kardiomyopatie
- poté dvacet dní na hematologickém oddělení ve FN Motol - podezření na juvenilní myelomonocytární leukemii
- ve čtvrtém týdnu vážila 3,7 kg

kojenecké období

- mírně opožděný psychomotorický vývoj
- pomalejší růst
- v jednom roce sed bez opory
- 6. týden 3,9 kg
- 3. měsíc 4,65 kg
- půl roku 63 cm a 6,35 kg
- v roce měřila 72 cm a vážila 7,65 kg

batolecí období

- chůze bez opory asi ve 14 měsících
- pomalý růst - sledována na antropologii
- drobnější postava, v roce a půl vážila 9,5 kg a měřila 78 cm
- ve třech letech pozdně odhalená těžká sluchová vada

předškolní období

-holčička je malá a drobná ve čtyřech a půl letech měří 96,6 cm a váží 13,1 kg

-od čtyř let dochází na dvě dopoledne v týdnu do běžné mateřské školy za podpory asistenta pedagoga

-od tří let v péči SPC při speciální mateřské škole pro děti se sluchovým postižením Pipan (Holečkova ulice, Praha)

- zájmy

-kreslení, stříhání nůžkami, vyrábění z přírodních materiálů, karetní hry (černý Petr), omalovánky, procházky, jízda na koni (procházka ke koním s občasným svezením), jízda na kole

2.2.2.4 Současný stav vývoje

- **Rozumové schopnosti**

- rozumové schopnosti téměř odpovídají rozumovým schopnostem vrstevníků, opoždění způsobené zdravotními komplikacemi po porodu vyrovnává svou bystrostí, její vnímavost a schopnost nápodoby znesnadnila odhalení její sluchové vady.

- analýza - bez problému třídí předměty podle barev i tvarů, sice neoznačuje barvy, ale rozezná stejně barevné předměty

- syntéza - umí skládat jednoduché skládanky a puzzle

- **Sociabilita a citová oblast**

Je velice přátelská a dobře navazuje nové vztahy, vyhledává vrstevníky a dospělé osoby. Ve skupině má snahu být vůdčí osobností, je natolik temperamentní, že si kolektiv i přes komunikační bariéru způsobenou sluchovým postižením velmi rychle získává.

- **Hruhá motorika**

V souvislosti se sluchovým postižením je drobně narušena rovnováha a koordinace. Holčička však bez problému samostatně sedí, chodí - ujede až osm kilometrů, umí chodit ze schodů i do schodů, běhá, skáče přes překážky, překonává překážky, umí udělat kotoul, kopnout do míče.

Ráda plave s nafukovacím kruhem, jezdí na kole, i když zatím odmítá jezdit na kole bez pomocných postranních koleček, sáňkuje a také začíná s lyžováním. Ráda jezdí na koni - s vedením.

Velmi ráda tancuje, přestože má velkou ztrátu sluchu je pohybově nadaná a vnímá rytmus.

- **Jemná motorika**

Bez obtíží kreslí, navléká korálky, rozepne si zip i knoflíky na oblečení, zapne s dopomocí.

Úchop tužky je správný, preferuje pravou ruku.

Orofaciální oblast - na podněty (lechtání peříčkem) reaguje, hojně využívá mimiky.

- **Grafomotorika - psaní, kresba**

- psaní - zatím psát neumí

- kresba

- na úrovni čtyř let - nejčastěji kreslí postavičky, sluníčko a domeček

- snaží se překreslovat dle předlohy, obkresluje dle šablony, stříhá nůžkami, trhá papír na malé kousky, umí lepit i pracovat s modelínou

- **Lateralita**

- lateralita zatím nevyhraněná, preferuje spíše pravou ruku

- ruka - kreslí pravou rukou

- oko - při pohledu do kaleidoskopu i ke klíčové dírce přikládá pravé oko

- ucho - naslouchá na levé ucho, kam má voperovaný implantát

- noha - při kopu do míče, stoupání po schodech či odrazu při skoku preferuje pravou nohu

- **Komunikace**

- verbální

Verbálně komunikovat teprve začíná, vyjadřuje se pomocí skupin slov, do nedávné operace a vložení kochleárního implantátu měla minimum podnětů, které by ji k řeči stimulovaly.

V současné době dochází na logopedii.

Řeč se výrazně zlepšila po čtrnáctidenním pobytu na letním dětském táboře.

- neverbální

Velmi výrazně užívá mimiky a gest, donedávna to byl jediný způsob komunikace, který mohla užívat. Ovládá základní prvky českého znakového jazyka - izolované znaky, učila se jej od rodičů, kteří docházeli na kurzy znakového jazyka, a od dětí při návštěvách mateřské školy pro děti se sluchovým postižením

- **Vnímání tělesného schématu**

Umí správně určit jednotlivé části těla jak na svém, tak na cizím těle.

Před zpíváním písničky „Hlava ramena“ opakujeme, kde máme hlavu, ramena, kolena palce u nohou, oči, uši, pusy a nos - ví všechno správně.

- **Sebeobslužná činnost**

WC - sama si řekne, když potřebuje použít WC, sama se svlékne, očištění zvládá s fyzickou dopomocí, se slovní dopomocí se oblékne a sama spláchne.

Mytí rukou - po vykonání potřeby si jde sama automaticky umýt ruce, sama si umí pustit vodu, nastavit správnou teplotu vody, použít mýdlo, vodu vypnout a ruce si osušit ručníkem.

Sprchování - preferuje koupání ve vaně, umí si připravit vše potřebné pro sprchování, svléknout se, pustit vodu, nastavit správnou teplotu pro koupání však neumí. Umí si sama umýt tělo mýdlem, ale vlasy jí musí umýt někdo jiný. Umí se sama osušit a se slovní dopomocí obléct.

Oblékání - Oblečení si sama nepřipraví, neumí vybrat oblečení odpovídající počasí a společenské situaci. Ráda se však parádí, vybírá si oblečení s obrázky zvířátek. Oblečení si umí vyndat ze skříňe a ve správném pořadí obléct, občas si z nepozornosti obleče něco obráceně. Zip umí rozepnout, ale se zapínáním potřebuje pomoci, boty si obouvá

samostatně, ale tkaničku zatím zavázat neumí. Oblečení skládat a uklízet umí, ale nechce se jí - záleží na náladě.

Stravování - Jí s mírnou dopomocí. Používá lžici a vidličku, jídlo dostává naporcované, příbor uchopuje správně, drží jej v pravé ruce. Se slovní dopomocí si jídlo přinese a odnese, kulturu stolování dodržovat umí, ale při jídle je neposedná.

Pije samostatně z hrnečku s ouškem, pokud není neadekvátně těžký.

Jí přiměřeně svému věku a fyzickému vývoji, ale je vybíravá.

Nejoblíbenějším nápojem je voda se šťávou nebo čaj, nejraději jí řízek.

- **Zraková percepce**

Nemá diagnostikovanou žádnou zrakovou vadu

Prohlížení knížek nemá problém rozeznávat i drobné rozdíly na obrázcích.

- **Sluchová percepce**

Vzhledem k vrozené těžké sluchové vadě, které byla operativně upravena teprve před půl rokem se sluchové vnímá nyní rozvíjí. Dívka dochází na nastavování sluchové mapy.

ZÁVĚR

Cílem teoretické části mé diplomové práce bylo popsat a porovnat základní rysy čtyř geneticky podmíněných syndromů - Downova syndromu, syndromu Prader-Willi, Turnérova syndromu a syndromu Noonanové. Dále jsem chtěla zmonitorovat výskyt informací o těchto syndromech v literatuře a médiích. A zmínit organizace zabývající se prací s osobami s těmito čtyřmi druhy vrozených geneticky podmíněných postižení. Povedlo se mi shromáždit mnoho informací, které jsem utřídila a věřím, že jejich uvedení v této práci bude prospěšné pro studenty, pracovníky i odborníky z oborů pomáhajících profesí.

Cílem praktické části bylo zjistit nakolik jsou studenti, pracovníci a odborníci z oblasti pomáhajících profesí informováni o jednotlivých syndromech a popsat ty syndromy, které se ukáží jako méně známé. Z dotazníkového šetření vyplynulo, že o syndromu Prader-Willi a syndromu Noonanové mají dotazovaní minimum znalostí, proto jsem uvedla kasuistiku dívky se syndromem Prader-Willi a dívky se syndromem Noonanové. Vzhledem k tomu, že v České republice neexistuje žádná literatura či zdroj zabývající se primárně syndromem Noonanové, rozhodla jsem se v budoucnu vytvořit internetové stránky se základními informacemi o tomto tématu.

Doufám, že má práce obohatí toho, kdo ji bude číst, alespoň zčásti tak, jak obohatila mne, když jsem ji psala.

LITERATURA

- ČERNÁ, M. a kol. *Česká psychopedie*. Praha : Karolinum, 2008. ISBN 978-80-246-1565-3.
- EIHOLZER, U. *Das Prader - Willi Syndrom*. Zürich : Karger, 2005. ISBN 3-8055-7845-8.
- HARTL, P.; HARTLOVÁ, H. *Psychologický slovník*. Praha : Portál, 2005. ISBN 80-7178-303-X.
- HUGO, J.; VOKURKA, M. a kol. *Velký lékařský slovník*. Praha : Maxdorf, 2007. ISBN 978-80-7345-130-1.
- JELÍNEK, J.; ZICHÁČEK, V. *Biologie pro gymnázia*. Olomouc : Nakladatelství Olomouc, 2002. ISBN 80-7182-089-X.
- KLIMEŠ, L. *Slovník cizích slov*. Praha : SPN, 1998. ISBN 80-04-026710-6.
- KREJČÍŘOVÁ O. *Kapitoly ze speciální pedagogiky*. Praha : Eteria, 2002. ISBN 80-238-8729-7.
- KUČERA, J. *Downův syndrom, model a problém*. Praha : Avicenum, 1981. ISBN 08-084-81.
- LEBL, J.; ŠNAJDEROVÁ, M.; ZAPLETALOVÁ, J. *Turnerův syndrom*. Praha : Galén, 2003. ISBN 80-7262-204-8.
- LEBL, J.; ZAPLETALOVÁ, J. *Turnerův syndrom*. Praha : Maxdorf, 2007. ISBN 978-80-7345-113-4.
- MAREŠ, J.; PRŮCHA, J.; WALTEROVÁ, E. *Pedagogický slovník*. Praha : Portál, 2008. ISBN 976-800-7367-416-8.
- NOVOTNÁ, M.; KREMLIČKOVÁ, M. *Kapitoly ze speciální pedagogiky pro učitele*. Praha : SPN, 1997. ISBN 80-85937-60-3.
- PIPETKOVÁ, J. a kol. *Kapitoly ze speciální pedagogiky*. Brno : Paido, 2006. ISBN 80-7315-120-0.
- RENOTIÉROVÁ, M.; LUDVÍKOVÁ, L. *Speciální pedagogika*. Olomouc : Univerzita Palackého v Olomouci, 2004. ISBN 80-244-0873-2.

- SELIKOWITZ, M. *Downuv syndrom*. Praha : Portál, 2005. ISBN 80-7178-973-9.
- SOVÁK, M a kol. *Defektologický slovník* Jinočany : H&H, 2000. ISBN 80-86022-76-5.
- STRUSKOVÁ, O. *Děti z planety D. S.* Praha : G plus G.,1999. ISBN 80-86103-31-5.
- ŠVARCOVÁ, I. *Mentální retardace*. Praha : Portál, 2006. ISBN 80-7367-060-7.
- VÁGNEROVÁ, M. *Psychopatologie pro pomáhající profese*. Praha : Potál, 2004. ISBN 978-80-7367-414-4.
- VALENTA, M.; MULLER, O. *Psychopedie*. Praha : Portál, 2007. ISBN 978-80-7320-099-2.
- VOKURKA, M. *Velký lékařský slovník* Praha : Maxdorf, 2003. ISBN 80-7345-105-0.
- ZAPLETALOVÁ, J. *Syndrom Prader-Willi Rady pro rodiče, děti a blízké okolí*. Liberec : GEN, 2004.

- *BBC CZECH.com* [online]. Poslední aktualizace 23.9.2005 [cit. 6.11.2008]. Dostupné na WWW: <http://www.bbc.co.uk/.../050923_uk_humanmice_pckg.shtml>.
- *Genetika - Váš zdroj informací o genetice* [on line]. Poslední aktualizace 2.10.2008 [cit. 3.3.2009]. Dostupné na WWW: <<http://genetika.wz.cz/chromosomy.htm>>.
- *Down syndrom* [online]. [cit. 26.8.2008]. Dostupné na WWW: <<http://www.trisomie21.cz>>.
- *Dobromysl* [online], [cit. 26.8.2008]. Dostupné na WWW: <<http://www.dobromysl.cz>>.
- *Klub rodičů a přátel dětí s Downovým syndromem* [online]. Poslední aktualizace 20.2.2009 [cit. 23.3.2009]. Dostupné na WWW: <<http://www.downsyndrom.cz>>.
- *Občanské sdružení pro Prader-Willi syndrom* [online]. Poslední aktualizace 18.1.2009 [cit. 12.2.2009]. Dostupné na WWW: <<http://www.prader-willi.cz>>.
- *Prader-Willi Syndrome Association* [online]. Poslední aktualizace 19.8.2008 [cit. 26.8.2008]. Dostupné na WWW: <<http://www.pwsausa.org/syndrome/history.htm>>.

- *www.rustovyhormon.cz* [online]. Poslední aktualizace 1.3.2009 [cit. 3.3.2009]. Dostupné na WWW: <<http://www.rustovyhormon.cz/prader-willi-syndrom>>.
- [cit. 26.8.2008]. Dostupné na WWW: <<http://www.down-syndrom-mainz.de/freierubrik2.php>>.
- [online]. Poslední aktualizace 19.1.2009 [cit. 12.2.2009]. Dostupné na WWW: <<http://www.de.wikipedia.org/wiki/Noonan-Syndrom>>.
- [online], [cit. 26.8.2008]. Dostupné na WWW: <<http://www.manbir-online.com/diseases/noonan.htm>>.

Porovnávací tabulka

	Downův syndrom	Syndrom Prader-Willi	Turnerův syndrom	Syndrom Noonanové
genetická příčina	trizomie 21. chromozomu	genetický defekt na dlouhém raménku 15. chromozomu (15q11-13)	chybějící chromozom X	genetický defekt na dlouhém raménku 12. chromozomu (12q24)
frekvence výskytu	1 : 700	1 : 10000-16000	1: 2000-3000	1: 1500-25000
intelektové schopnosti	vždy MR - různé stupně (nejčastěji střední stupeň MR)	vždy-různé stupně (nejčastěji lehký stupeň MR)	téměř srovnatelný stupeň IQ jako v běžné populaci	asi 1/3 mírná MR
porucha růstu	ano	ano	ano	50% výška v normě, 50% porucha růstu
výška žen v dospělosti	135-155 cm	152-162 cm	140-158 cm	nezjištěno
výška mužů v dospělosti	147-162 cm	145-150 cm	Syndrom se vyskytuje jen u žen	nezjištěno
vrozená srdeční vada	ano	ne	ano - postižena především levá část srdce	ano - postižena především pravá část srdce
zrakové vady	krátkozrakost, dalekozrakost, šilhání	krátkozrakost, šilhání	strabismus, ptóza (pokles) víček, krátkozrakost a barvoslepost	strabismus, ptóza (pokles) očních víček
sluchové vady	60% lehké sluchové postižení	nezjištěno	časté záněty středouší, sluchové vady převodního typu - netypické utváření sluchových kůstek	poruchy sluchu (40%)
další znaky	- atypický tvar očí - atypický tvar a postavení uší - dlaňová rýha - povyplazený jazyk - sandálový palec atd.	- mandlový tvar očí - dlouhé štíhlé prsty - výrazná nadváha - světlé vlasy a pokožka - koutky úst svěřené směrem dolů	- atypický tvar a postavení očí a uší - pterygium colli - nízko uložená vlasová hranice	- atypický tvar a postavení očí a uší - světlé kudrnaté vlasy - výrazně barevné oči - pterygium colli - nízko uložená vlasová hranice

ČÍSLO 3 / 2008

PLUS

ISSN 1213-1466

xxx



KLUB RODIČŮ A PŘÁTEL DĚTÍ S DOWNOVÝM SYNDROMEM, O. S.

CENTRUM PRO DĚTI ŠKOLNÍHO VĚKU
»731 17} 384

CENTRUM RANÉ A INTEGRAČNÍ PÉČE O DĚTI S DS PŘI SPC
/A 1691, 18) 00 PRAHA 8-KOBYLISY
688 941



2

WWW.DOWNSYNDROM.CZ
DOWNSYNDROM@CENTRUM.CZ
C. ÚCIO 1 10276091/0300

CISLO 1 /2008

'OMBIMerMTftai
C7 > «ntes» re 'ht,¥>
t vilu-roj ij -M> Jří!
i MSIMMi,

PIUS 11

ISSN 1213-1466

¥



n v "

Hh MJ H ..MS
A

fe.

W

• , ^ !.v,
KLUB RODIČŮ A PŘÁTEL PÉTÍ S POWNOVÝM SYNDROMEM, O. S.

ro

CENTRUM PRO DĚTI ŠKOLNÍHO VĚKU RAJSKÁ ZAHRADA
GEN. JANOUŠKA 1060, 1 98 OO PRAHA 1 4-ČERNÝ MOST
a 73 1 173 384

WWW.DOWNSYNDROM.cz
DOWNSYNDROM@CENTRUM.CZ
Č. ÚČTU: 1 1 0 2 7 6 0 9 1 / 0 3 0 0



248526324350

NTRUM RANÉ A INTEGRAČNÍ PÉČE O DĚTI S DS PŘI Spc
BROVA 1691. 182 OO PRAHA 8-KOBYLISY
284 688 941

Příloha č.4

Dobrý den,

jsem studentkou 4. ročníku speciální pedagogiky na pedagogické fakultě Univerzity Karlovy. Tímto bych Vás ráda poprosila o trochu Vašeho času a o pomoc při tvorbě diplomové práce na téma Méně známé syndromy. Prosím Vás o anonymní vyplnění přiloženého dotazníku.

Předem velice děkuji za spolupráci

Barbora Klicperová

Prosím označte Vámi vybranou odpověď / odpovědi.

- 1.) Setkal/a jste se někdy s pojmem Downův syndrom ?
 - a) Ano, tento pojem je mi velmi dobře znám, setkávám se s ním často.
 - b) Ano, už jsem se s ním někde setkala.
 - c) Nevím, něco mi to připomíná.
 - d) Ne, tento pojem jsem nikdy neslyšel/a.

- 2.) Setkal/a jste se někdy s člověkem s Downovým syndromem?
 - a) Ano, potkal/a jsem jich už více.
 - b) Ano, jednoho jsem potkal/a.
 - c) Ne, nepotkal/a.
 - d) Nevím, nepoznal/a bych to.

- 3.) Četla jste někdy něco o Downově syndromu?
 - a) Ano, četl/a jsem beletristickou knihu na toto téma.
 - b) Ano, četl/a jsem odbornou knihu na toto téma.
 - c) Četl/a jsem článek v běžném časopise na toto téma.
 - d) Četl/a jsem článek v odborném časopise na toto téma.
 - e) Nečetla jsem o tomto tématu nic.

- 4.) Setkal/a jste se s pojmem Downův syndrom v jiných dalších médiích?
 - a) V televizi.
 - b) V rádiu.
 - c) Na internetu.
 - d) Nestkal/a.

- 5.) Vyberte prosím, podle jakých typických znaků lze rozpoznat člověka s Downovým syndromem.
 - a) Výrazná nadváha.
 - b) Netypický tvar očí.
 - c) Koutky úst svěšené směrem dolů.
 - d) Příčná dlaňová rýha.
 - e) Vyskytuje se jen u osob ženského pohlaví.
 - f) Široké ruce s krátkými prsty.
 - g) Krátký široký krk s kožními blánami.
 - h) Menší ústa a oproti tomu větší jazyk, který bývá povyplazený.
 - i) Sytě modré nebo modro-zelené oči.
 - j) V souvislosti s tímto syndromem se hovoří o poruchách růstu,
 - k) Při tomto postižení se vždy vyskytuje mentální retardace, ale různých stupňů.
 - l) Může být přítomna mentální retardace.
 - m) Mentální úroveň téměř srovnatelná s běžnou populací.

- 1.) Setkal/a jste se někdy s pojmem Syndrom Prader-Willi?
 - a) Ano, tento pojem je mi velmi dobře znám, setkávám se s ním často.
 - b) Ano, už jsem se s ním někde setkala.
 - c) Nevím, něco mi to připomíná.
 - d) Ne, tento pojem jsem nikdy neslyšel/a.

- 2.) Setkal/a jste se někdy s člověkem se Syndromem Prader-Willi?
 - a) Ano, potkal/a jsem jich už více.
 - b) Ano, jednoho jsem potkal/a.
 - c) Ne, nepotkal/a.
 - d) Nevím, nepoznal/a bych to.

- 3.) Četla jste někdy něco o Syndromu Prader-Willi?
 - a) Ano, četl/a jsem beletristickou knihu na toto téma.
 - b) Ano, četl/a jsem odbornou knihu na toto téma.
 - c) Četl/a jsem článek v běžném časopise na toto téma.
 - d) Četl/a jsem článek v odborném časopise na toto téma.
 - e) Nečetla jsem o tomto tématu nic.

- 4.) Setkal/a jste se s pojmem Syndrom Prader-Willi v jiných dalších médiích?
 - a) V televizi.
 - b) V rádiu.
 - c) Na internetu.
 - d) Nestkal/a.

- 5.) Vyberte prosím, podle jakých typických znaků lze rozpoznat člověka se Syndromem Prader-Willi.
 - a) Výrazná nadváha.
 - b) Netypický tvar očí.
 - c) Koutky úst svěšené směrem dolů.
 - d) Příčná dlaňová rýha.
 - e) Vyskytuje se jen u osob ženského pohlaví.
 - f) Široké ruce s krátkými prsty.
 - g) Krátký široký krk s kožními blánami.
 - h) Menší ústa a oproti tomu větší jazyk, který bývá povyplazený.
 - i) Sytě modré nebo modro-zelené oči.
 - j) V souvislosti s tímto syndromem se hovoří o poruchách růstu,
 - k) Při tomto postižení se vždy vyskytuje mentální retardace, ale v různých stupních.
 - l) Může být přítomna mentální retardace.
 - m) Mentální úroveň téměř srovnatelná s běžnou populací.

- a) Setkal/a jste se někdy s pojmem Turnérův syndrom ?
- a) Ano, tento pojem je mi velmi dobře znám, setkávám se s ním často.
 - b) Ano, už jsem se s ním někde setkala.
 - c) Nevím, něco mi to připomíná.
 - d) Ne, tento pojem jsem nikdy neslyšel/a.
- b) Setkal/a jste se někdy s člověkem s Turnérovým syndromem?
- a) Ano, potkal/a jsem jich už více.
 - b) Ano, jednoho jsem potkal/a.
 - c) Ne, nepotkal/a.
 - d) Nevím, nepoznal/a bych to.
- c) Četla jste někdy něco o Turnérově syndromu?
- a) Ano, četl/a jsem beletristickou knihu na toto téma.
 - b) Ano, četl/a jsem odbornou knihu na toto téma.
 - c) Četl/a jsem článek v běžném časopise na toto téma.
 - d) Četl/a jsem článek v odborném časopise na toto téma.
 - e) Nečetla jsem o tomto tématu nic.
- d) Setkal/a jste se s pojmem Turnérův syndrom v jiných dalších médiích?
- a) V televizi.
 - b) V rádiu.
 - c) Na internetu.
 - d) Nestkal/a.
- e) Vyberte prosím, podle jakých typických znaků lze rozpoznat člověka s Turnérovým syndromem.
- a) Výrazná nadváha.
 - b) Netypický tvar očí.
 - c) Koutky úst svěšené směrem dolů.
 - d) Příčná dlaňová rýha.
 - e) Vyskytuje se jen u osob ženského pohlaví.
 - f) Široké ruce s krátkými prsty.
 - g) Krátký široký krk s kožními blánami.
 - h) Menší ústa a oproti tomu větší jazyk, který bývá povyplazený.
 - i) Sytě modré nebo modro-zelené oči.
 - j) V souvislosti s tímto syndromem se hovoří o poruchách růstu,
 - k) Při tomto postižení se vždy vyskytuje mentální retardace, ale v různých stupních.
 - l) Může být přítomna mentální retardace.
 - m) Mentální úroveň téměř srovnatelná s běžnou populací.

- 1.) Setkal/a jste se někdy s pojem Syndrom Noonanové?
 - a) Ano, tento pojem je mi velmi dobře znám, setkávám se s ním často.
 - b) Ano, už jsem se s ním někde setkala.
 - c) Nevím, něco mi to připomíná.
 - d) Ne, tento pojem jsem nikdy neslyšel/a.

- 2.) Setkal/a jste se někdy s člověkem se Syndromem Noonanové?
 - a) Ano, potkal/a jsem jich už více.
 - b) Ano, jednoho jsem potkal/a.
 - c) Ne, nepotkal/a.
 - d) Nevím, nepoznal/a bych to.

- 3.) Četla jste někdy něco o Syndromu Noonanové?
 - a) Ano, četl/a jsem beletristickou knihu na toto téma.
 - b) Ano, četl/a jsem odbornou knihu na toto téma.
 - c) Četl/a jsem článek v běžném časopise na toto téma.
 - d) Četl/a jsem článek v odborném časopise na toto téma.
 - e) Nečetla jsem o tomto tématu nic.

- 4.) Setkal/a jste se s pojmem Syndrom Noonanové v jiných dalších médiích?
 - a) V televizi.
 - b) V rádiu.
 - c) Na internetu.
 - d) Nestkal/a.

- 5.) Vyberte prosím, podle jakých typických znaků lze rozpoznat člověka se Syndromem Noonanové.
 - a) Výrazná nadváha.
 - b) Netypický tvar očí.
 - c) Koutky úst svěšené směrem dolů.
 - d) Příčná dlaňová rýha.
 - e) Vyskytuje se jen u osob ženského pohlaví.
 - f) Široké ruce s krátkými prsty.
 - g) Krátký široký krk s kožními blánami.
 - h) Menší ústa a oproti tomu větší jazyk, který bývá povyplazený.
 - i) Sytě modré nebo modro-zelené oči.
 - j) V souvislosti s tímto syndromem se hovoří o poruchách růstu
 - k) Při tomto postižení se vždy vyskytuje mentální retardace, ale v různých stupních.
 - l) Může být přítomna mentální retardace.
 - m) Mentální úroveň téměř srovnatelná s běžnou populací.

Příloha č.5

Dobrý den,

jsem studentkou 5. ročníku speciální pedagogiky na pedagogické fakultě Univerzity Karlovy. Tímto bych Vás ráda poprosila o trochu Vašeho času a o pomoc při tvorbě diplomové práce na téma Znamé a méně známé geneticky podmíněné syndromy. Prosím Vás o anonymní vyplnění přiloženého dotazníku.

Předem velice děkuji za spolupráci

Barbora Klicperová

Prosím označte Vámi vybranou odpověď / odpovědi.

- a) Setkal/a jste se někdy s pojmem Downův syndrom ?
- a) Ano, tento pojem je mi velmi dobře znám, setkávám se s ním často.
 - b) Ano, už jsem se s ním někde setkala.
 - c) Nevím, něco mi to připomíná.
 - d) Ne, tento pojem jsem nikdy neslyšel/a.
- b) Setkal/a jste se někdy s člověkem s Downovým syndromem?
- a) Ano, potkal/a jsem jich již více.
 - b) Ano, jednoho jsem potkal/a.
 - c) Ne, nepotkal/a.
 - d) Nevím, nepoznal/a bych to.
- c) Četl/a jste někdy něco o Downově syndromu?
- a) Ano, četl/a jsem beletristickou knihu na toto téma.
 - b) Ano, četl/a jsem odbornou knihu na toto téma.
 - c) Četl/a jsem článek v běžném časopise na toto téma.
 - d) Četl/a jsem článek v odborném časopise na toto téma.
 - e) Nečetl/a jsem o tomto tématu nic.
- d) Setkal/a jste se s pojmem Downův syndrom v jiných dalších médiích?
- a) V televizi.
 - b) V rádiu.
 - c) Na internetu.
 - d) Nestkal/a.
- e) Vyberte prosím, podle jakých typických znaků vzniklých na základě genetické poruchy lze rozpoznat člověka s Downovým syndromem.
- a) Výrazná nadváha.
 - b) Netypický tvar očí.
 - c) Koutky úst svěšené směrem dolů.
 - d) Příčná dlaňová rýha.
 - e) Syndrom se vyskytuje jen u osob ženského pohlaví.
 - f) Široké ruce s krátkými prsty.
 - g) Krátký široký krk s kožními blánami.
 - h) Menší ústa a oproti tomu větší jazyk, který bývá povyplazený.
 - i) Sytě modré nebo modro-zelené oči.
 - j) V souvislosti s tímto syndromem se hovoří o poruchách růstu
 - k) Při tomto postižení se vždy vyskytuje mentální retardace, ale různých stupňů.
 - l) Může být přítomna mentální retardace.
 - m) Mentální úroveň téměř srovnatelná s běžnou populací.
 - n) Nevím.

- 1.) Setkal/a jste se někdy s pojmem syndrom Prader-Willi?
 - a) Ano, tento pojem je mi velmi dobře znám, setkávám se s ním často.
 - b) Ano, už jsem se s ním někde setkala.
 - c) Nevím, něco mi to připomíná.
 - d) Ne, tento pojem jsem nikdy neslyšel/a.

- 2.) Setkal/a jste se někdy s člověkem se syndromem Prader-Willi?
 - a) Ano, potkal/a jsem jich již více.
 - b) Ano, jednoho jsem potkal/a.
 - c) Ne, nepotkal/a.
 - d) Nevím, nepoznal/a bych to.

- 3.) Četl/a jste někdy něco o syndromu Prader-Willi?
 - a) Ano, četl/a jsem beletristickou knihu na toto téma.
 - b) Ano, četl/a jsem odbornou knihu na toto téma.
 - c) Četl/a jsem článek v běžném časopise na toto téma.
 - d) Četl/a jsem článek v odborném časopise na toto téma.
 - e) Nečetla jsem o tomto tématu nic.

- 4.) Setkal/a jste se s pojmem syndrom Prader-Willi v jiných dalších médiích?
 - a) V televizi.
 - b) V rádiu.
 - c) Na internetu.
 - d) Nestkal/a.

- 5.) Vyberte prosím, podle jakých typických znaků vzniklých na základě genetické poruchy lze rozpoznat člověka se syndromem Prader-Willi.
 - a) Výrazná nadváha.
 - b) Netypický tvar očí.
 - c) Koutky úst svěšené směrem dolů.
 - d) Příčná dlaňová rýha.
 - e) Vyskytuje se jen u osob ženského pohlaví.
 - f) Široké ruce s krátkými prsty.
 - g) Krátký široký krk s kožními blánami.
 - h) Menší ústa a oproti tomu větší jazyk, který bývá povyplazený.
 - i) Sytě modré nebo modro-zelené oči.
 - j) V souvislosti s tímto syndromem se hovoří o poruchách růstu.
 - k) Při tomto postižení se vždy vyskytuje mentální retardace, ale v různých stupních.
 - l) Může být přítomna mentální retardace.
 - m) Mentální úroveň téměř srovnatelná s běžnou populací.
 - n) Nevím.

- 1.) Setkal/a jste se někdy s pojmem Turnérův syndrom ?
 - a) Ano, tento pojem je mi velmi dobře znám, setkávám se s ním často.
 - b) Ano, už jsem se s ním někde setkala.
 - c) Nevím, něco mi to připomíná.
 - d) Ne, tento pojem jsem nikdy neslyšel/a.

- 2.) Setkal/a jste se někdy s člověkem s Turnérovým syndromem?
 - a) Ano, potkal/a jsem jich již více.
 - b) Ano, jednoho jsem potkal/a.
 - c) Ne, nepotkal/a.
 - d) Nevím, nepoznal/a bych to.

- 3.) Četl/a jste někdy něco o Turnérově syndromu?
 - a) Ano, četl/a jsem beletristickou knihu na toto téma.
 - b) Ano, četl/a jsem odbornou knihu na toto téma.
 - c) Četl/a jsem článek v běžném časopise na toto téma.
 - d) Četl/a jsem článek v odborném časopise na toto téma.
 - e) Nečetla jsem o tomto tématu nic.

- 4.) Setkal/a jste se s pojmem Turnérův syndrom v jiných dalších médiích?
 - a) V televizi.
 - b) V rádiu.
 - c) Na internetu.
 - d) Nestkal/a.

- 5.) Vyberte prosím, podle jakých typických znaků vzniklých na základě genetické poruchy lze rozpoznat člověka s Turnérovým syndromem.
 - a) Výrazná nadváha.
 - b) Netypický tvar očí.
 - c) Koutky úst svěšené směrem dolů.
 - d) Příčná dlaňová rýha.
 - e) Vyskytuje se jen u osob ženského pohlaví.
 - f) Široké ruce s krátkými prsty.
 - g) Krátký široký krk s kožními blánami.
 - h) Menší ústa a oproti tomu větší jazyk, který bývá povyplazený.
 - i) Sytě modré nebo modro-zelené oči.
 - j) V souvislosti s tímto syndromem se hovoří o poruchách růstu,
 - k) Při tomto postižení se vždy vyskytuje mentální retardace, ale v různých stupních.
 - l) Může být přítomna mentální retardace.
 - m) Mentální úroveň téměř srovnatelná s běžnou populací.
 - n) Nevím.

- 1.) Setkal/a jste se někdy s pojem syndrom Noonanové?
 - a) Ano, tento pojem je mi velmi dobře znám, setkávám se s ním často.
 - b) Ano, už jsem se s ním někde setkala.
 - c) Nevím, něco mi to připomíná.
 - d) Ne, tento pojem jsem nikdy neslyšel/a.

- 2.) Setkal/a jste se někdy s člověkem se syndromem Noonanové?
 - a) Ano, potkal/a jsem jich již více.
 - b) Ano, jednoho jsem potkal/a.
 - c) Ne, nepotkal/a.
 - d) Nevím, nepoznal/a bych to.

- 3.) Četl/a jste někdy něco o syndromu Noonanové?
 - a) Ano, četl/a jsem beletristickou knihu na toto téma.
 - b) Ano, četl/a jsem odbornou knihu na toto téma.
 - c) Četl/a jsem článek v běžném časopise na toto téma.
 - d) Četl/a jsem článek v odborném časopise na toto téma.
 - e) Nečetla jsem o tomto tématu nic.

- 4.) Setkal/a jste se s pojmem syndrom Noonanové v jiných dalších médiích?
 - a) V televizi.
 - b) V rádiu.
 - c) Na internetu.
 - d) Nestkal/a.

- 5.) Vyberte prosím, podle jakých typických znaků vzniklých na základě genetické poruchy lze rozpoznat člověka se syndromem Noonanové.
 - a) Výrazná nadváha.
 - b) Netypický tvar očí.
 - c) Koutky úst svěšené směrem dolů.
 - d) Příčná dlaňová rýha.
 - e) Vyskytuje se jen u osob ženského pohlaví.
 - f) Široké ruce s krátkými prsty.
 - g) Krátký široký krk s kožními blánami.
 - h) Menší ústa a oproti tomu větší jazyk, který bývá po vyplazený.
 - i) Sytě modré nebo modro-zelené oči.
 - j) V souvislosti s tímto syndromem se hovoří o poruchách růstu,
 - k) Při tomto postižení se vždy vyskytuje mentální retardace, ale v různých stupních.
 - l) Může být přítomna mentální retardace.
 - m) Mentální úroveň téměř srovnatelná s běžnou populací.
 - n) Nevím.