

Psychomotorický vývoj dětí s Angelmanovým syndromem

Monika Mlčochová

Bakalářská práce
2011



Univerzita Tomáše Bati ve Zlíně
Fakulta humanitních studií

Univerzita Tomáše Bati ve Zlíně

Fakulta humanitních studií

Ústav pedagogických věd

akademický rok: 2010/2011

ZADÁNÍ BAKALÁŘSKÉ PRÁCE

(PROJEKTU, UMĚLECKÉHO DÍLA, UMĚLECKÉHO VÝKONU)

Jméno a příjmení: **Monika MLČOCHOVÁ**

Osobní číslo: **H08160**

Studijní program: **B 7507 Specializace v pedagogice**

Studijní obor: **Sociální pedagogika**

Téma práce: **Psychomotorický vývoj dětí s Angelmanovým syndromem**

Zásady pro vypracování:

Zpracování rešerše a studium odborné literatury.

Vymezení pojmů a teoretických východisek z oblasti vývojové psychologie a medicíny (Angelmanův syndrom).

Příprava metodiky výzkumné části.

Realizace kvalitativního výzkumu pomocí polostrukturovaných rozhovorů.

Zpracování a vyhodnocení získaných dat, včetně jejich interpretace.

Prezentace výsledků výzkumu, jejich shrnutí a doporučení pro praxi.

Rozsah bakalářské práce:

Rozsah příloh:

Forma zpracování bakalářské práce: **tištěná/elektronická**

Seznam odborné literatury:

Angelman Syndrome Association. What is AS [online]. c2005–2009, [cit. 2010 – 03 – 12].

Dostupný z WWW: < <http://www.angelmansyndrome.org/whatis.html> >

Langmeier J., Krejčířová D. a kolektiv, Dětská klinická psychologie. Praha: Grada Publishing, 1995. ISBN: 80-7169-168-2.

Miovský M., Kvalitativní přístup a metody v psychologickém výzkumu. Praha: Grada Publishing, 2010. ISBN: 80-247-1362-4.

Slowík J. Speciální pedagogka. Praha: Grada Publishing, 2007. ISBN: 978-80-247-1733-33.

Vokurka M, Hugo J. a kolektiv, Velký lékařský slovník. Praha: Maxdorf, 2009. 8. vydání, ISBN: 978-80-7345-166-0.

Vedoucí bakalářské práce:

PhDr. Mgr. Ivana Marášková

Ústav pedagogických věd

Datum zadání bakalářské práce:

25. ledna 2011

Termín odevzdání bakalářské práce:

6. května 2011

Ve Zlíně dne 25. ledna 2011

prof. PhDr. Vlastimil Švec, CSc.
děkan



Mgr. Soňa Vávrová, Ph.D.
ředitelka ústavu

PROHLÁŠENÍ AUTORA BAKALÁŘSKÉ PRÁCE

Beru na vědomí, že

- odevzdáním bakalářské práce souhlasím se zveřejněním své práce podle zákona č. 111/1998 Sb. o vysokých školách a o změně a doplnění dalších zákonů (zákon o vysokých školách), ve znění pozdějších právních předpisů, bez ohledu na výsledek obhajoby ¹⁾;
- beru na vědomí, že bakalářská práce bude uložena v elektronické podobě v univerzitním informačním systému dostupná k nahlédnutí;
- na moji bakalářskou práci se plně vztahuje zákon č. 121/2000 Sb. o právu autorském, o právech souvisejících s právem autorským a o změně některých zákonů (autorský zákon) ve znění pozdějších právních předpisů, zejm. § 35 odst. 3 ²⁾;
- podle § 60 ³⁾ odst. 1 autorského zákona má UTB ve Zlíně právo na uzavření licenční smlouvy o užití školního díla v rozsahu § 12 odst. 4 autorského zákona;
- podle § 60 ³⁾ odst. 2 a 3 mohu užít své dílo – bakalářskou práci - nebo poskytnout licenci k jejímu využití jen s předchozím písemným souhlasem Univerzity Tomáše Bati ve Zlíně, která je oprávněna v takovém případě ode mne požadovat přiměřený příspěvek na úhradu nákladů, které byly Univerzitou Tomáše Bati ve Zlíně na vytvoření díla vynaloženy (až do jejich skutečné výše);
- pokud bylo k vypracování bakalářské práce využito softwaru poskytnutého Univerzitou Tomáše Bati ve Zlíně nebo jinými subjekty pouze ke studijním a výzkumným účelům (tj. k nekomerčnímu využití), nelze výsledky bakalářské práce využít ke komerčním účelům.

Prohlašuji, že

- elektronická a tištěná verze bakalářské práce jsou totožné;
- na bakalářské práci jsem pracoval samostatně a použitou literaturu jsem citoval. V případě publikace výsledků budu uveden jako spoluautor.

Ve Zlíně
do 14. 2. 2011



.....

¹⁾ zákon č. 111/1998 Sb. o vysokých školách a o změně a doplnění dalších zákonů (zákon o vysokých školách), ve znění pozdějších právních předpisů, § 47b Zveřejňování závěrečných prací:

(1) Vysoká škola nevydávalečně zveřejňuje disertační, diplomové, bakalářské a rigorózní práce, u kterých proběhla obhajoba, včetně posudků oponentů a výsledku obhajoby prostřednictvím databáze kvalifikačních prací, kterou spravuje. Způsob zveřejnění stanoví vnitřní předpis vysoké školy.

(2) Disertační, diplomové, bakalářské a rigorózní práce odevzdané uchazečem k obhajobě musí být též nejméně pět pracovních dnů před konáním obhajoby zveřejněny k nahlášení veřejnosti v místě určeném vnitřním předpisem vysoké školy nebo není-li tak určeno, v místě pracoviště vysoké školy, kde se má konat obhajoba práce. Každý si může ze zveřejněné práce pořizovat na své náklady výpisy, opisy nebo rozmnoženiny.

(3) Platí, že odevzdáním práce autor souhlasí se zveřejněním své práce podle tohoto zákona, bez ohledu na výsledek obhajoby.

2) zákon č. 121/2000 Sb. o právu autorském, o právech souvisejících s právem autorským a o změně některých zákonů (autorský zákon) ve znění pozdějších právních předpisů, § 35 odst. 3:

(3) Do práva autorského také nezasahuje škola nebo školské či vzdělávací zařízení, užije-li nikoli za účelem přímého nebo nepřímého hospodářského nebo obchodního prospěchu k výuce nebo k vlastní potřebě dílo vytvořené žákem nebo studentem ke splnění školních nebo studijních povinností vyplývajících z jeho právního vztahu ke škole nebo školskému či vzdělávacímu zařízení (školní dílo).

3) zákon č. 121/2000 Sb. o právu autorském, o právech souvisejících s právem autorským a o změně některých zákonů (autorský zákon) ve znění pozdějších právních předpisů, § 60 Školní dílo:

(1) Škola nebo školské či vzdělávací zařízení mají za obvyklých podmínek právo na uzavření licenční smlouvy o užití školního díla (§ 35 odst.

3). Odpírá-li autor takového díla udělit svolení bez vážného důvodu, mohou se tyto osoby domáhat nahrazení chybějícího projevu jeho vůle u soudu. Ustanovení § 35 odst. 3 zůstává nedotčeno.

(2) Není-li sjednáno jinak, může autor školního díla své dílo užít či poskytnout jinému licenci, není-li to v rozporu s oprávněnými zájmy školy nebo školského či vzdělávacího zařízení.

(3) Škola nebo školské či vzdělávací zařízení jsou oprávněny požadovat, aby jim autor školního díla z výdělku jim dosaženého v souvislosti s užitím díla či poskytnutím licence podle odstavce 2 přiměřeně přispěl na úhradu nákladů, které na vytvoření díla vynaložily, a to podle okolností až do jejich skutečné výše; přitom se přihlídí k vyšší výdělku dosaženému školou nebo školským či vzdělávacím zařízením z užití školního díla podle odstavce 1.

ABSTRAKT

V předkládané bakalářské práci se zabývám psychomotorickým vývojem dětí s Angelmanovým syndromem. Teoretická část zahrnuje charakteristiku Angelmanova syndromu, jeho historii, genetické determinanty, diagnostiku, vývoj a projevy. Dále seznamuje s problematikou jedince postiženého tímto onemocněním, jeho motorické, rozumové a vzdělávací schopnosti. Pro úplnost a srovnání krátce popisuji psychomotorický vývoj u zdravých dětí.

Praktická část se věnuje téměř výhradně kvalitativnímu způsobu výzkumu uskutečněného v období ledna, února a dubna 2011. K objektivnímu posouzení jsem použila rozhovor, dotazník a kazuistiku. Těmito postupy chci popsat stav konkrétních osob v České republice žijících s tímto postižením, jejich vývoj, chování, výchovu a vzdělávání ve školním i domácím prostředí a jejich sociální schopnosti.

V závěru práce shrnuji výsledky šetření, jehož cílem je upozornit na existenci Angelmanova syndromu.

Klíčová slova: Angelmanův syndrom, psychomotorický vývoj, komunikace, postižení, terapie, epilepsie, výchova, vzdělávání, emoce.

ABSTRACT

The present Bachelor composition is focused on psychomotor development of children with Angelman syndrom. The teoretical part covers the characteristics of Angelman syndrom, its history, genetic determinants, diagnostics, its development and symptoms. Thereinafter there is a introduction of individual problem issues of individuals with Angelman syndrom, their motor activity, intellectual and educational ability. For completeness and comparison I am briefly describing the psychomotor development of healthy children.

The practical part is devoted almost entirely to quantitative method of research conducted during January, February and April 2011. For objektive assessment I used interview, questionnaires and case report. By using these techniques I am trying to describe a

condition of concrete persons with this disability living in Czech Republic, their development, behavior, education in school and home environment and their social skills.

The conclusion summarizes the results of the survey whose aim is to highlight the existence of Angelman syndrome.

Keywords: Angelman syndrome, psychomotor development, communication, handicap, therapy, epilepsy, upbringing, education, emotion.

Děkuji PhDr. Mgr. Ivaně Maráškové za odborné vedení a cenné rady při zpracování této bakalářské práce.

Ráda bych poděkovala všem rodinám za ochotný přístup a umožnění realizace výzkumu.

Prohlašuji, že odevzdaná verze bakalářské/diplomové práce a verze elektronická nahraná do IS/STAG jsou totožné.

OBSAH

ÚVOD	11
I TEORETICKÁ ČÁST	13
1 ANGELMAN SYNDROM	14
1.1 HISTORIE ANGELMANOVA SYNDROMU	14
1.2 CHARAKTERISTIKA OSOB S ANGELMANOVÝM SYNDROMEM.....	15
1.3 GENETICKÁ DIAGNOSTIKA ANGELMANOVA SYNDROMU	17
1.3.1 Epilepsie, DMO, retardace a mentální retardace.....	18
2 KLINICKÁ KRITÉRIA PRO DIAGNOSTIKU ALGENMANOVA SYNDROMU	20
2.1 KLINICKÁ KRITÉRIA PRO STANOVENÍ DIAGNÓZY	20
2.1.1 Etiologie AS	20
3 PSYCHOMOTORICKÝ VÝVOJ U ZDRAVÝCH JEDINCŮ DO VĚKU TŘÍ LET	23
3.1 ROZUMOVÝ A MOTORICKÝ VÝVOJ	23
3.2 VÝVOJ ŘEČI.....	24
3.3 SOCIÁLNÍ OBLAST.....	24
II PRAKTICKÁ ČÁST	26
4 VÝZKUM	27
4.1 CÍLE VÝZKUMU A VÝZKUMNÝ PROBLÉM.....	27
4.2 DRUH A METODY VÝZKUMU	27
4.2.1 Otevřené otázky v dotazníku a otázky rozhovoru	29
4.2.2 Dotazníkové otázky.....	29
4.2.3 Kazuistika.....	30
4.3 VÝZKUMNÝ VZOREK	30
4.4 PRŮBĚH VÝZKUMU	31
4.5 ANALÝZA VÝSLEDKŮ VÝZKUMU	32
4.5.1 Rodič 1 (dále již jen R1)	32
4.5.2 Rodič 2 (dále již jen R2)	35
4.5.3 Rodič 3 (dále již jen R3)	38
4.5.4 Rodič 5 (dále již jen R5)	42
4.5.5 Kazuistika.....	46
5 ZÁVĚR VÝZKUMU	54
ZÁVĚR	57
SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY	58
INTERNETOVÉ ZDROJE	59
SEZNAM POUŽITÝCH SYMBOLŮ A ZKRATEK	61

SEZNAM TABULEK.....	62
SEZNAM PŘÍLOH.....	63

ÚVOD

Angelmanův syndrom (AS) je poměrně vzácné genetické onemocnění. Tak jako jiní postižení, např. Turnerovým či Downovým syndromem, mají i děti s Angelmanovým syndromem svá specifika, která je nutno respektovat, a to individuálním přístupem jak rodičů, tak i odborných pracovníků a vychovatelů. Jelikož jedinců s touto diagnózou žije v České republice přibližně dvacet devět, je problematika tohoto onemocnění poměrně málo známá. Není ovšem jisté, zda je toto číslo validní, jelikož ke stanovení definitivní diagnózy je třeba provést i genetické vyšetření. V České republice de facto neexistuje odborná literatura popisující tuto problematiku, informace jsou dostupné pouze ze zahraničních zdrojů a internetových databází.

Kauzální léčba Angelmanova syndromu v intencích současné medicíny neexistuje, terapie je pouze symptomatická (léčba paroxysmů epileptických epizod apod.). Nemoc je stálá, ale není degenerativní. Lidé s tímto postižením se mohou těšit normální délce života.

Angelmanův syndrom jakožto téma bakalářské práce jsem si vybrala na základě osobní zkušenosti ve svém širším okolí. Každé postižení má svá specifika a o celé řadě z nich bylo napsáno nesčetně monografií, publikováno velké množství článků a statí, zatímco Angelmanův syndrom zůstává pro většinu z nás prozatím neznámý. Dalším důvodem pro zpracování tohoto tématu je moje osobní zkušenost s matkou, u jejíž dcery byla tato nemoc diagnostikována.

Cílem a záměrem této práce je upozornit na existenci tohoto relativně vzácného onemocnění, informovat o jeho příznacích, projevech a vývoji.

První, teoretická část je věnována charakteristice Angelmanova syndromu, jeho historii, genetickému základu, diagnostice, vývoji a projevům. Dále obeznamuje s problematikou jedince postiženého Angelmanovým syndromem, jeho motorickým, rozumovým a vzdělávacím schopnostem a zařazení ve společnosti. Pro srovnání se zdravou populací zde uvádím i základní body psychomotorického vývoje normálně se vyvíjejících dětí.

Druhá, výzkumná část se zabývá stavem konkrétních osob s tímto onemocněním. K jejímu vypracování mě přivedly opakované rozhovory s matkou, u jejíhož dítěte byla stanovena diagnóza AS, a také s pedagogickou pracovnící Dětského centra ve Zlíně, která přímo s takto postiženým dítětem pracovala. Cílem výzkumné části je popsat psychomotorický

vývoj dítěte s AS a jeho důsledky v oblasti vzdělávání, využívaných prostředků výchovy, komunikace a socializace.

V závěru práce, na základě uvedeného cíle a stanovených výzkumných otázek, uvádím celkové shrnutí získaných poznatků.

I. TEORETICKÁ ČÁST

1 ANGELMAN SYNDROM

Angelmanův syndrom, jako vzácné a ojedinělé postižení, je rozšířen po celém světě bez ohledu na rasu a pohlaví. Pacienti po celé Zemi se sdružují v organizacích nesoucích podobný, ne-li stejný název. V současné době sdružuje Asociace Angelmanova syndromu, která má své sídlo v USA, přibližně tisíc takto postižených osob. V České republice je to občanské sdružení ANGELMAN CZ, které od roku 2007 pořádá pravidelná setkání rodin. Odhaduje se, že prevalence¹ tohoto neurologického onemocnění je asi 0,01%.

1.1 Historie Angelmanova syndromu

Historie Angelmanova syndromu se váže k roku 1965, kdy britský pediatr Dr. Harry Angelman poprvé popsal toto neurologické onemocnění. Pozoroval stejné příznaky u několika málo dětí – nemotornou, nestabilní a nekoordinovanou chůzi, časté epileptické záchvaty a bezdůvodný smích.

Dr. Angelman komentoval svůj objev takto:

„Historie medicíny je plná zajímavých případů, kdy byla odhalena nějaká nemoc. Sága Angelmanova syndromu je jedním z nich. Je to více než třicet let, kdy jsem se v rámci své pediatrické praxe setkal v různém čase se třemi postiženými dětmi. Měly spoustu postižení a na první pohled mohlo připadat, že jejich handicap má různé příčiny, já jsem však cítil, že je něco spojuje. V té době bylo velmi obtížné příčinu diagnostikovat, neboť diagnostické metody byly „chudé“. Tehdy jsem nebyl schopen podat vědecký důkaz, že příčina postižení je u všech stejná. Napsal jsem článek do vědeckého časopisu věnovaného medicíně. Na své dovolené v Itálii jsem si všiml staré olejomalby v Castelvecchio museu ve Veroně - na obrázku byl malý usměvavý chlapec, který si hraje s loutkou. V tomto momentě mě napadlo, že tyto děti charakterizuje těžká, nemotorná chůze, mávající ruce a úsměv, tak jak je tomu u loutek, a proto vznikl název „happy puppet“ (Angelman.cz [online]).

Původní anglický název tedy zněl Happy puppet syndrom (syndrom šťastné loutky). V současné době se v anglicky psané literatuře používá název Angelman syndrom či Angel

¹ Poměr počtu nemocných k počtu obyvatel udávaný obvykle v procentech.

child (andělské dítě). V české lékařské terminologii bychom se setkali s názvem Angelmanův syndrom, méně často pak syndrom smějící se loutky.

Od objevu Dr. Angelmana bylo vydáno několik statí zaměřených na problematiku tohoto zřídka onemocnění, které se však zpočátku setkávaly se značnou nedůvěrou odborné veřejnosti. Teprve počátkem osmdesátých let se tato tematika opětovně začíná objevovat v medicínské literatuře, a to ve Spojených státech, kde byla u několika dětí s takovými fenotypovými projevy diagnostikována specifická chromozomální porucha.

V současnosti se Angelmanovým syndromem ve velké míře zabývá americký lékař Dr. Edwin Weeber (USF Neurobiology of Learning and Memory Laboratory [online]), který svými laboratorními testy učinil významný krok směrem k budoucí možné terapii.

1.2 Charakteristika osob s Angelmanovým syndromem

Angelmanův syndrom je neurologické onemocnění charakterizované celkovým vývojovým zpožděním a těžkou poruchou řeči. U všech dětí s touto diagnózou je patrný určitý stupeň mentální retardace. U každého jedince ovšem může být míra postižení jiná. Ve většině případů se jedná o těžkou mentální retardaci. „*Mentální retardace je pojem vztahující se k podprůměrnému obecně intelektuálnímu fungování osoby, které se stává zřejmým v průběhu vývoje a je spojeno s poruchami adaptačního chování. Poruchy adaptace jsou zřejmé z pomalého tempa dospívání, ze snížené schopnosti učit se a z nedostatečné sociální přizpůsobivosti*“ (Slowík, 2007, s. 110).

Nejnovější poznatky na poli neuropatofyziologie ukazují, že se s největší pravděpodobností nejedná o poruchu vývoje mozkových neuronů jako takových, ale o poruchu jejich funkce (FAST [online]). Angelmanův syndrom je způsoben závažným snížením exprese genu UBE3A v mozku. Funkce zmíněného genu chybí. Ve srovnání se zdravými vrstevníky se tato porucha projevuje především výrazně sníženou schopností získávání dovedností, které jsou pro děti v daném věku typické. Na druhou stranu však může být rozvoj některých dovedností významně posílen intenzivními vzdělávacími programy ve speciálních zařízeních. Jak uvádí FAST (FAST [online]), byl Angelmanův syndrom nedávno vyléčen, a to v laboratorních podmínkách na myším modelu, již zmiňovaným doktorem Edwinem Weeberem.

Budeme-li pozorovat jedince s Angelmanovým syndromem, může nám opravdu připomínat šťastnou loutku. Díky psychomotorické retardaci jsou pohyby končetin trhavé, nestabilní, s poruchou rovnováhy, která se může pohybovat od mírné až po těžkou. Je znatelné narušení stability těla, která je provázená behaviorálními jedinečnostmi, jako jsou kombinace neustálých ataků neadekvátního smíchu či usmívání se. Velmi snadno excitovatelná povaha, často s jakoby třepotajícími se pažemi nebo vlnivými pohyby. Pouze některé děti s Angelmanovým syndromem začnou chodit před třetím rokem. Většina z nich začíná chodit mnohem později a některé z dětí s AS nejsou samostatně chůze schopny nikdy. Porucha pohybu může mít mírnější formu a může ovlivňovat především chůzi a jemnou motoriku. V těžší podobě pak často omezuje schopnost sebeobsluhy, jako je samostatný příjem potravy či oblékání se. U většiny jedinců s AS se vyskytuje paroxysmální neurologické onemocnění (epilepsie), které je v jejich případě obtížně léčitelné. Vždy je přítomna vada řeči, s žádným nebo minimálním užitím slov, přičemž nonverbální komunikace vysoko převažuje nad verbální. Vzhledem k jejich minimálnímu verbálnímu schopnostem je hodnocení jejich mentální úrovně nižší než odpovídá skutečnosti. Jelikož jsou schopni rozumět mluvené řeči, mají potenciál postupného, byť významně limitovaného, kognitivního rozvoje v průběhu celého života. Je ale obtížné míru mentálního postižení prokázat testy, poněvadž v neznámém prostředí se projevují jinak než se svými blízkými a v prostředí jim známém.

Dalším z typických znaků dětí bývá světlejší barva pleti, vlasů a očí ve srovnání s rodiči, nicméně i v tomto případě existují výjimky. Mnoho jedinců s Angelmanovým syndromem se vyznačuje značnou fascinací vodou a projevují velkou radost z jakékoliv činnosti, která je spojena s koupáním, plaváním a různými vodními hrami.

Jedním z velmi typických rysů těchto dětí je jejich veselá a šťastná povaha. Jsou neustále připraveny se smát. Smích je jednou z prvních komunikačních schopností, kterou je u nich možno pozorovat už v kojeneckém věku, nejčastěji mezi čtvrtým a pátým měsícem. Na podněty reagují vesměs dlouhotrvajícím a hlasitým smíchem.

Dalším rysem je typická facies s pootevřenými velkými ústy, prominujícím jazykem, řídkými zuby, dále mikrocefalie (abnormálně malá hlava) a brachycefalie (hlava s nápadně krátkým předozadním průměrem). S věkem se tato stigmatizace stává nápadnější. V období puberty se zvyrazňuje prognacie (výrazný růst horní čelisti, která je i se zuby nadměrně vysunuta, takže horní ret nestačí zuby pokrývat) a převislá špička nosu.

U postižených se zároveň může vyskytovat nadměrné slinění, které může mít lehčí formu, pokud je dítě vyspané, odpočaté, v dobré náladě a zaujaté nějakou, pro něj zajímavou činností. V případě nemoci, únavy či nudy se nadměrné slinění zhoršuje.

Většina pacientů není schopna udržet pozornost, je hypotonická (snížený svalový tonus).

Děti s Angelmanovým syndromem mají jiný spánkový režim než zdravé děti. Jejich potřeba spánku je mnohem menší, v noci se často budí, což může narušit chod celé rodiny. Bývají podávány medikamenty (vesměs anxiolytika či hypnotika), nicméně tyto by neměly být u dětí užívány dlouhodobě. Z tohoto pohledu je pro rodiče nejtěžším obdobím prvních šest let věku dítěte. Poté se situace zlepšuje a v období puberty je doba spánku přibližně stejná jako u zdravých vrstevníků.

Navzdory jejich značné afinitě k vodě je velmi problematický nácvik a upevňování elementárních hygienických návyků a udržení celkové čistoty. Často je nutno používat pleny, poněvadž některé z dětí se nikdy nenaučí ohlásit svou potřebu, i když velmi dobře ví, co se od nich žádá. Proto je velmi důležitý i pravidelný nácvik používání toalety.

1.3 Genetická diagnostika Angelmanova syndromu

V souvislosti s rychlým rozvojem metod prenatálního screeningu a metod genetického vyšetření partnerů je možná časná diagnostika celé řady frekvenčních vývojových vad. Pokud rodina spadá do tzv. rizikové skupiny, jsou prováděny určité testy v závislosti na typu onemocnění. Angelmanův syndrom, se svým relativně vzácným výskytem není součástí těchto screeningových programů a jeho definitivní diagnóza proto bývá stanovena později.

Symptomy Angelmanova syndromu nejsou znatelné ani v prvních letech života dítěte. Různé vývojové odchylky bývají častým důvodem stanovení jiných diagnóz, např. DMO, epilepsie (tou ovšem trpí více než 90% sledovaných dětí), autismus. Obvyklá doba stanovení správné diagnózy je mezi třetím a sedmým rokem života dítěte, kdy je symptomatologie více patrná.

Vývoj schopností a dovedností taktéž záleží na typu genetického postižení. Toto se odehrává na úrovni chromozomů a v souvislosti s Angelmanovým syndromem hovoříme o takzvaných „submikroskopických aberacích“ neboli ztrátě malé části chromozomů, prokazatelných nikoliv mikroskopem, ale pouze metodami molekulárně biologickými nebo

molekulárně cytogenetickými. V současné době jsou u AS známy dva typy takovéto poruchy. Asi v 70% se jedná o delecii neboli chybění dlouhého raménka chromozomu 15 u matky (maternální). U 20-30% pacientů s AS není tato delece (chybění) prokazatelná a uvažuje se o uniparentální disomii (oba chromozomy 15 pocházejí od jednoho rodiče). U tohoto typu poruchy nebývá postižení tak těžké (FAST [online]).

1.3.1 Epilepsie, DMO, retardace a mentální retardace

Epilepsie – „skupina poruch mozku projevujících se opakovanými záchvaty (paroxysmy) různého charakteru. Záchvaty jsou způsobeny výbojem v elektrické činnosti určité části nervových buněk a mohou se projevovat poruchami vědomí a vnímání, křečemi, vegetativními projevy a psychickými příznaky“ (Vokurka, Hugo, 2008). Záchvaty se dělí na tzv. parciální (kdy je postižena jen určitá část těla) a mohou být buď bez poruch vědomí (např. japonské záchvaty) nebo s poruchou vědomí. Jak dále uvádí Vokurka, Hugo (2008) generalizované záchvaty mají vždy poruchu vědomí. Klasickým příkladem záchvatu je tzv. grand mal (tonicko-klonický záchvat), který je charakteristický náhlým bezvědomím, křečemi, pomočením, pokousáním. K jiným záchvatům patří petit mal (absence), charakterizovaný krátkodobou ztrátou vědomí, se zachováním pozice těla a rovnováhy. Projevuje se jako náhlé přerušování činnosti a strnulost v trvání několika sekund a následnou amnézií na tuto dobu. Tyto ataky se mohou opakovat několikrát denně, což je u pacientů s AS často popisováno. Rozsah a charakter záchvatu závisí na místě, které je v mozku postiženo, a liší se rovněž s věkem pacienta. Příčina epilepsie je někdy neznámá (primární či genuinní epilepsie), jindy je důsledkem jiného postižení mozku, např. nádoru, poranění (sekundární epilepsie). K diagnóze se využívá zejména EEG a zobrazovací metody (MR, CT, PET) k odhalení eventuelní příčiny. Pokud příčinu nelze odstranit nebo není-li známa, používají se k léčbě antiepileptika. Starší český název je padoucnice.

Dětská mozková obrna (DMO) – označení pro skupinu neurologických onemocnění dětí, které je následkem poškození mozku v prenatálním, natálním a postnatálním období.

Retardace – „zpomalení. Mentální (duševní) retardace. Latinsky tardus – pozdní“ (Vokurka, Hugo 2008).

Mentální retardace – dříve byl používán termín oligofrenie nebo slabomyslnost. Závažné postižení vývoje rozumových schopností. Dělena na lehkou (IQ 50-69), středně těžkou (IQ 35-49), těžkou (IQ 20-34) a hlubokou (IQ pod 20) mentální retardací. Jak uvádí Říčan a

Krejčířová (1995), postižení kognitivních schopností u osob s mentální retardací je většinou nerovnoměrné, nejčastěji zachycujeme výraznější opožďování vývoje řeči a verbální inteligence obecně proti ostatním dovednostem. Důležitou roli hraje i etiologie postižení a eventuelně přítomnost dalších smyslových či pohybových poruch (kombinované postižení).

2 KLINICKÁ KRITERIA PRO DIAGNOSTIKU ALGENMANOVA SYNDROMU

Angelmanův syndrom jako takový, není u novorozenců a v časném dětství na první pohled rozpoznatelný, protože nemá charakteristické rysy. První známkou, kterou rodiče pozorují je zpoždění psychomotorického vývoje ve srovnání se stejně starými dětmi. Zhledem k nedostatečným informacím bývá cesta ke stanovení definitivní diagnózy často dlouhá.

2.1 Klinická kritéria pro stanovení diagnózy

- Normální prenatální vývoj, běžný porod, zralé dítě.
- V novorozeneckém a kojeneckém období se mohou objevit potíže při krmení, což může mít za důsledek nižší váhu.
- Opoždění vývoje je rozpoznatelné mezi šestým až dvanáctým měsícem věku.
- Roztřesené pohyby končetin a evidence zvýšeného usmívání se.
- Velmi pomalé, ale dopředu jdoucí nabývání dovedností.
- Normální metabolismus, hematologický i chemický profil.
- Normální struktura mozku dle MRI a CT (může se objevit lehká mozková atrofie²).

2.1.1 Etiologie AS

Příčinou Angelmanova syndromu je snížená funkce UBE3A genu v mozku, jehož funkce a úkoly v souvislosti s AS nejsou prozatím známy. Více než 90% dětí s AS trpí epilepsií (viz. kapitola 1.3.1 Epilepsie, DMO, retardace a mentální retardace, str. 18), z toho méně než čtvrtina trpí záchvaty již v prvním roce svého života. U většiny postižených dětí se první záchvaty dostavují mezi druhým a třetím rokem. Většinou je nutné užívání

² Zmenšení normálně vyvinutého orgánu, na němž se podílí úbytek jeho buněk nebo zmenšení jejich velikosti. Může jít o fyziologický proces nebo je atrofie výsledkem patologického děje (nemoci). (Vokurka, Hugo, 2008).

antiepileptik pod dohledem neurologa. Epileptické záchvaty mohou v adolescenci nebo v dospělosti ustát.

Studie předpokládají, že jedinci s narušeným 15. chromosomem mají mnohem těžší průběh epileptických záchvatů než ti, kteří mají mutaci UBE3A genu nebo ti, u nichž existuje jiná možnost genetického vzniku Angelmanova syndromu (Angelman.cz [online]).

Psychomotorický vývoj - všechny děti se vyznačují opožděným psychomotorickým vývojem, chodit začínají až kolem pátého roku a jejich chůze je těžká a nemotorná po celý život. Děti, u kterých je postižení méně rozsáhlé, bývá chůze téměř normální, mívají pouze pozvednuté, v lokti flektované, ruce. U těžších forem je chůze dětí tuhá, nemotorná o široké bázi, někdy bývá roztřesená. Děti udržují stabilitu rovněž pomocí pozvednutých, před tělo předsunutých a v lokti flektovaných, rukou. Chodidla dětí jsou plochá a otočená dovnitř.

Komunikace - jejich komunikační schopnosti jsou v podstatě omezeny pouze na nonverbální projevy, za doprovodu vibrujících horních končetin, obvykle dobrou náladou, kdy v excitaci mávají a tleskají rukama.

Hypopigmentace – „*Děti, u kterých se vyskytuje rozsáhlá delece, mají obvykle světlejší pleť, oči, vlasy než jejich rodiče. Je to dáno tím, že gen, který řídí pigmentaci a bývá lokalizován hned vedle narušeného Angelmanova genu, chybí. Pigmentový gen produkuje protein (nazývá se P protein), který je rozhodující pro syntézu melaninu. Melanin je hlavní pigmentovou molekulou v naší pokožce. V případě jedinců s uniparentální disomií nebo velmi malou delecí tento gen nechybí a děti mají pleť, vlasy i oči normálně pigmentovány*“ (Angelman.cz [online]).

Strabismus a okulární albinismus – *strabismus* je obecný pojem pro všechny formy šilhavosti (abnormální souhyb očních bulbů), *albinismus* – vrozený nedostatek, porucha biosyntézy, transportu a distribuce pigmentu v kůži, vlasech v duhovce oka. Incidence³ se pohybuje kolem 1:20 000. *Okulární albinismus* je albinismus omezený na duhovku a

³ Počet nově vzniklých případů daného onemocnění ve vybrané populaci za určité časové období. Je obvykle dávana do poměru k velikosti exponované populace ve studovaném období. Např. roční evidence nově hlášených případů Angelmanova syndromu na 20 000 obyvatel v ČR.

sítnici oka, manifestující se nystagmem (mimovolní, rychlý, rytmický pohyb očí), sníženou zrakovou ostrotí, fotofobií (nemůže se opálit, ale jen „spálit“), (Vokurka, Hugo 2008).

Oční vady lze korigovat brýlemi nebo např. okluzory, což vzhledem k hypermotorickým aktivitám dítěte bývá obvykle těžké.

Termoregulace – špatnou termoregulací u dětí s Angelmanovým syndromem je dáno, že tělesná teplota u některých batolat a v kojeneckém věku může být velmi nízká, nebo naopak velmi často se může objevit i teplota zvýšená. Tyto děti rovněž špatně snášejí vysoké teploty. To vyžaduje zvýšenou opatrnost během letního období spojenou s přísunem dostatečného množství tekutin.

Hyperaktivita – nadměrná, zvýšená aktivita. V souvislosti s hyperaktivitou je obtížné udržení pozornosti dětí s Angelmanovým syndromem, bývá příčinou obtížného vzdělávání u malých jedinců. Tato hyperaktivita může s věkem klesat.

3 PSYCHOMOTORICKÝ VÝVOJ U ZDRAVÝCH JEDINCŮ DO VĚKU TŘÍ LET

„Nejdůležitější dovednosti, které především rozvíjejí osobnost dítěte, a tím dítěti otvírají svět se všemi jeho možnostmi, jsou řeč a pohyb“ (Kiedroňová, 2010, s. 15).

3.1 Rozumový a motorický vývoj

V období prvního roku života dochází k prudkému a zřetelnému psychomotorickému vývoji. Jak uvádí Kiedroňová (2010), v období kolem čtyř měsíců jsou poměrně nepřesné pokusy o uchopení předmětu, vždy oběma rukama současně, ale už do šestého měsíce je dítě schopno cíleně uchopit hračku a předat z ruky do ruky. Je zřetelná souhra ruka - noha, dokáže se přidržet podaných prstů a přitahuje se do sedu, zvládá druhé vzpřímení s těžištěm pod stehny a rozvinutými dlaněmi na roztažených pažích. Otáčí se na břicho, dokáže rozlišit matku od ostatních lidí. K dalšímu velkému rozvoji dochází do devátého měsíce, který je považován za milník ve vývoji. Od sedmého měsíce zvládne udržet v každé ruce jednu hračku, v poloze na zádech si sahá na nohy a přitahuje si je do úst, obrací se z břicha na záda, později zvládá šikmý sed, ze kterého se posadí. V osmém měsíci je pozitivní reakce na sluchovou zkoušku s hrníčkem a lžičkou, zajímá se o obrázky, houpe se v kleku, začíná lézt, prožívá osmiměsíční úzkost – lpí na matce. Dokáže samo držet lahvičku při pití, za pomoci dospělého pije i z hrnku a při jídle si samo drží rohlík či sušenku v ruce. V devátém měsíci dítě postaví palec do pozice proti ostatním prstům, zvládá symetrické a koordinované lezení, přelézá přes překážky, sbírá drobné předměty a hází do nádoby. Dítě dokáže sedět pevně a vzpřímeně libovolně dlouho, neupadne, ani když se předklání, zaklání či otáčí a zároveň se dovede samo bez pomoci posadit.

Od desátého měsíce dítě imituje gesta, dorozumívá se znakovou řečí, má široký sed, obchází nábytek stranou (kvadrupedální chůze), chápe trvalost předmětů v čase, zvládá špetkový úchop. Dokáže upustit hračku a vzít další, dokáže vyjádřit zvukem, jak dělá některé zvířátko. V jedenácti měsících se orientuje v místnosti, na výzvu ukazuje předměty, zvládá pinzetový úchop, kutálí míč.

První rok života bývá charakterizován zvládnutím klešťového úchopu (úchop mezi špičku palce a ukazovák), dítě postaví 3 kostky na sebe, stojí v pozoru bez opory, reaguje na jednoduché pokyny, plní drobné úkoly a při pohledu z okna pozná osobu venku.

Od jednoho roku se zlepšuje chůze – zhruba v roce a půl už batole většinou neleze a padá tak, že si sedne. Před druhým rokem je dítě schopno poměrně dobře běhat. Ve dvou letech je pohyb ruka – oko koordinovanější, vydrží delší dobu u činností, které si samo vybralo. Motorika je typická rozkročenou chůzí, méně nejistoty v běhu, poskakuje, udrží hrníček v jedné ruce, rozepne velké knoflíky, dokáže se naučit chodit na nočník.

Přibližně v období třiceti měsíců umí stát na jedné noze, potažmo se o to pokouší a na okamžik udrží rovnováhu. Po předvedení je schopno chůze po špičkách.

3.2 Vývoj řeči

Novorozenec: různé druhy pláče, je-li spokojený, vydává různé zvuky. Ve třetím měsíci se projevuje různým houkáním, broukáním, vydáváním bublavých zvuků, hrou s hláskami, je zde patrná snaha o kontakt s okolím. Ve třech měsících se dítě začíná i hlasitě smát. Zpočátku se jedná o jakési zasmání se, ale zhruba o měsíc později je to již pravý smích. Také experimentuje s hlasem (ááá, ééé, úúú). U šestiměsíčního dítěte pokročila příprava na řeč o další stupeň, objevují se slabiky (egu, aga, grrr, ba), (Kiedroňová, 2010), začíná žvatlat. Hlasem již dobře dokáže vyjádřit svoje pocity i svoji nespokojenost dokáže dát najevo jinak než pláčem. Otáčí se za zvukem ve správném směru a začíná být schopno koordinace naslouchání a sahání. Osmý měsíc je provázen echolálií, rytmizací písniček.

Roční dítě má plně rozvinutý žargon - žvatlání, užívá zhruba šest slov (Langmeier, Krejčířová, 2000).

Ve druhé polovině druhého roku života začíná dítě opravdu chápat symbolický význam slov, přestože pasivní slovní zásoba je mnohem větší než aktivní slovní užití. Ve dvou letech má aktivní slovní zásobu až tři set slov a neuvádí žargon. Jeho řeč je ostatním srozumitelná z 25 – 50%, uvědomuje si reciproční charakter konverzace (Allen, aj., 2002).

3.3 Sociální oblast

Již od narození reaguje dítě na lidský hlas mnohem živěji než na jiné zvuky. Mezi prvním a druhým měsícem můžeme zaznamenat první úsměv při sociální stimulaci. Od třetího měsíce je již úsměv a hlasový projev výrazovým prvkem při sociálním kontaktu. V tomto období je dítě schopno v určitých situacích poznat matku a rozpozná přípravy ke krmení. Půlroční dítě je zčásti schopno přijímat tuhou stravu. Kolem osmého měsíce dítě prožívá

separační úzkost a zároveň ještě strach s cizích lidí. Od deseti měsíců začíná spolupracovat při oblékání, tzn., že zvedá nohy a ruce. Roční si dokáže samo nasadit čepici, gesty vyjadřuje svá přání a při hře napodobuje dospělého – chová panenku nebo plyšovou hračku. Do věku dvou let dokáže sdělit svoje bezprostřední zážitky, tlačit kočárek, napodobivě krmí nebo obléká panenku, pomáhá uklízet věci, a přestože nemá ještě plně vyvinuté hygienické návyky, dokáže samo ohlásit svoji potřebu (Langmeier a Krejčířová, 1998). Tříleté dítě je schopno snášet přiměřeně dlouhé separace, např. pravidelnou docházku do mateřské školy. Hra, která v období dvou let měla spíše paralelní charakter, nabírá ve třetím roce stále častěji ráz spolupráce či soupeřivosti.

II. PRAKTICKÁ ČÁST

4 VÝZKUM

Praktickou část mé práce tvoří výzkum, zabývající se psychomotorickým vývojem dětí s Angelmanovým syndromem.

Výzkum jsem uskutečnila formou dotazníků se šesti respondenty a formou rozhovorů se dvěma respondenty. U jednoho z respondentů provádím analýzu dokumentů.

4.1 Cíle výzkumu a výzkumný problém

Výzkumný problém je formulován slovy: **Jak probíhá psychomotorický vývoj dítěte s Angelmanovým syndromem a jaké jsou jeho důsledky v oblasti vzdělávání, využívaných prostředků výchovy, komunikace a socializace?**

Cílem výzkumné části je popsat psychomotorický vývoj dítěte s Angelmanovým syndromem a jeho důsledky v oblasti vzdělávání, využívaných prostředků výchovy, komunikace a socializace z pohledu jeho rodičů.

Na základě výše uvedeného cíle jsem stanovila následující výzkumné otázky:

- Které oblasti psychomotorického vývoje dítěte s AS považují rodiče za kritické?
- Jaká jsou specifika vzdělávání dětí s AS?
- Jaké jsou možnosti komunikace s dětmi s AS?
- Jaké výchovné postupy využívají rodiče dítěte s AS?
- Která období považují rodiče dětí s AS za rozhodující?
- Jaký význam přikládají rodiče pedagogické činnosti ve vzdělávacích zařízeních?

4.2 Druh a metody výzkumu

Vzhledem ke skutečnosti, že jsem si vybrala téma, které je vcelku málo známé nejen mezi laickou, ale i odbornou veřejností, a s ohledem na poměrně malý počet osob s tímto postižením žijících v České republice, je zkoumaný soubor značně omezený. Proto jsem se rozhodla aplikovat kvalitativní přístup a jeho zřejmě nejrozšířenější metodu záměrného výběru. Pracuji s užším pojetím termínu, jelikož cíleně vyhledávám účastníky podle jejich určité vlastnosti, a to diagnózy Angelmanova syndromu.

Jako metodu pro získávání kvalitativních dat jsem použila individuální, polostrukturovaný rozhovor a analýzu dokumentů. V případě rozhovoru jsem měla předem připravený seznam otevřených otázek, ale způsob a forma odpovědí na tyto otázky zůstávala víceméně volná. Otevřené otázky obvykle vedou respondenty k podrobnějšímu vysvětlování vlastních názorů a umožňují tak často větší náhled do způsobu, jakým zpracovali či pochopili určité skutečnosti. Dle Miovského (2010) je polostrukturovaný rozhovor nejrozšířenější podobou metody interview, jelikož dokáže řešit mnoho nevýhod jak nestrukturovaného, tak i plně strukturovaného interview. Vyžaduje však náročnější technickou přípravu – připravené schéma otázek, jejichž pořadí se může měnit dle potřeby, využití následného inquiry, kterým si výzkumník ověřuje, zda odpovědi správně pochopil, případně doplňující otázky, pomocí kterých je možno jít do hloubky zkoumaného problému.

Ze stejného důvodu jsem s výslovným svolením respondentky použila i zdravotní dokumentaci osoby s AS. Z ní jsem získala a následně provedla analýzu dat. Tato jsem poté použila v kazuistice, rovněž jedné z metod kvalitativního přístupu. Velikost vzorku se v nich rovná jedné osobě.

Jak jsem již uvedla v úvodu, byl zkoumaný soubor specifický nejen co do počtu respondentů, ale i jejich ochoty nechat přímo nahlédnout do svého soukromí. Byla jsem tudíž nucena kombinovat kvalitativní přístup s přijatelnější a do jisté míry i anonymnější metodou – dotazníkem, charakteristickým pro přístup kvantitativní.

Dotazník (viz. příloha PI) je určený pro hromadné získávání údajů a v jeho základní podobě je jako strukturovaný rozhovor předložený v písemné podobě. Stejně tak jako v obecném případě, jsou i v mém výzkumu otázky rozlišeny do dvou základních položek:

- a) položky otevřené (nestrukturované)
- b) položky uzavřené (strukturované)

ad a) položky otevřené (nestrukturované) dávají respondentům vztahový rámec, ale neurčují podrobněji ani obsah, ani formu odpovědi. Používám i otázky částečně otevřené. Toto omezení se může týkat přesnějšího vymezení obsahu odpovědi, její délky i struktury. Otevřené otázky umožňují hlubší průnik ke sledovaným jevům, lépe odhalují skutečné postoje respondentů a poskytují obsažnější informace. Jejich úroveň však záleží i na

dovednosti dotazovaných písemně se vyjadřovat, i na jejich ochotě k poměrně náročné spolupráci.

ad b) položky uzavřené (strukturované) – nabízejí dotazovaným volbu mezi dvěma nebo více alternativami.

4.2.1 Otevřené otázky v dotazníku a otázky rozhovoru

Pro uskutečnění polostrukturovaného rozhovoru jsem si předem připravila schéma jedenadvaceti otevřených otázek, které jsem rozdělila do šesti oblastí, tzv. jádra interview, jež je nezbytné zodpovědět (Miovský, 2010).

- První oblast obsahuje anamnézu dětí s AS.
- Druhá oblast popisuje psychomotorický vývoj dětí s AS.
- Třetí oblast je zaměřena na vzdělávání a výchovné postupy.
- Čtvrtá oblast se týká komunikace.
- Pátá oblast vystihuje sociální stránku dětí s AS.
- Šestá oblast pojednává o různých specifikách dětí s AS.

Pro účel maximalizace výtěžnosti interview jsem při zadávání konkrétních otázek střídala jednotlivé okruhy.

Jelikož jsem rozhovor prováděla pouze se dvěma respondenty a výpovědní hodnota by byla malá, použila jsem dotazník s otevřenými otázkami (viz. příloha PI) a stejnými oblastmi otázek pro zbývající zúčastněné rodiče.

4.2.2 Dotazníkové otázky

Přestože využívám dotazník (viz. příloha PI), a to z důvodu získání většího počtu respondentů, obsahem jsou otevřené otázky a lze je tedy považovat za nástroj pro zjištění kvalitativních dat. Stejně tak jako u polostrukturovaného rozhovoru jsem i zde rozdělila otázky do několika oblastí:

- Oblast zdravotní.

- Oblast psychomotorická.
- Oblast komunikační, vzdělávací a výchovná.
- Oblast sociální.
- Oblast kompenzačního vybavení a technického zabezpečení.

Jelikož malý počet dotázaných v mém případě neumožňuje standardní dotazníkové zpracování, provádím analýzu dat, rozčleněných do výše uvedených okruhů.

4.2.3 Kazuistika

Kazuistika je intenzivní a obvykle i dlouhodobější výzkum jedné vybrané osoby. Jak uvádí Miovský (2010), využití případové studie je vhodné u velmi řídkých jevů nebo vzácné kombinaci vlastností či k analýze a popisu „typického“ případu jako zástupce určité skupiny. Toho se snažím využít k porozumění vnitřní a neopakovatelné dynamiky vývoje nyní osmnáctileté dívky. Od jejího narození přes stanovení diagnózy AS, průběhu jejího onemocnění a léčby, až po vývoj její interakce s prostředím a možnosti jejího vzdělávání. Data o tomto vývoji jsem získávala bezprostředně (přímým kontaktem, rozhovorem), ale i zprostředkovaně rozbohem a studiem dokumentů a rozhovorem s osobou, která byla v přímém kontaktu s „terčovou“ osobou.

4.3 Výzkumný vzorek

Výzkumný soubor je tvořen pěti rodiči s dětmi, u nichž byl diagnostikován AS, z různých míst České republiky. Děti jsou ve věku 7, 9, 13, 18 a 23 let, mužského i ženského pohlaví. U žádných z rodičů těchto dětí nebylo nikdy v minulosti diagnostikováno žádné geneticky podmíněné onemocnění, a to jak ze strany matky, tak ze strany otce.

U sedmileté dívky byl Angelmanův syndrom diagnostikován ve 2,5 letech, u devítiletého chlapce ve 2 letech, u třináctiletého chlapce ve 3 letech, u osmnáctileté dívky ve 4 letech a u třidvacetiletého chlapce ve 13 letech. U všech dětí, kromě devítiletého chlapce, byla jako první stanovena diagnóza DMO.

Mými respondenty se stali rodiče, které budu v rámci zachování anonymity označovat jako R1, R2, R3, R4 a R5.

Tab. 1. Základní charakteristika výzkumného vzorku.

věk	pohlaví	AS diagnostikován ve věku	diagnóza před stanovením AS	genetické onemocnění v rodině	označení v dotazníku
7	ženské	2,5	mozečkový syndrom	ne	R1
9	mužské	2	X	ne	R2
13	mužské	3	DMO - mozečková forma	ne	R3
18	ženské	4	DMO	ne	R4
23	mužské	13	DMO - smíšená forma	ne	R5

Dále představuji i druhý výzkumný vzorek, reprezentovaný speciální pedagožkou z Dětského centra ve Zlíně. Tato nejen vyplnila dotazník, ale byl s ní uskutečněn i rozhovor mapující období, kdy přibližně čtyři roky pracovala s dívkou postiženou AS. Její výpověď budu zaznamenávat pod označením SP.

4.4 Průběh výzkumu

Většinu respondentů (R1, R2, R3 a R5) jsem získala prostřednictvím občanského sdružení ANGELMAN CZ. Tyto jsem e-mailem požádala o vyplnění dotazníku s otevřenými a uzavřenými otázkami. Jelikož interakce mezi mou osobou a dotazovanými je v dotazníkové metodě neosobní (je reprezentována otázkami kladenými písemnou formou), požádala jsem paní, zaštiťující občanské sdružení ANGELMAN CZ, o pomoc při rozesílání těchto e-mailů jednotlivým rodičům.

Jeden z rodičů (R4) pochází z mého okolí, stejně tak i paní (SP) pracující v Dětském centru. Tyto jsem oslovila osobně a požádala o schůzku, přičemž místo setkání jsem zvolila podle jejich možností a potřeb.

Svůj výzkum jsem zahájila v květnu 2010 a dokončila jej v dubnu 2011. Rozhovory jsem uskutečnila během února a března 2011. Z důvodu získání většího počtu respondentů jsem využila dotazníky, které jsem obdržela taktéž během těchto dvou měsíců. Přestože se mi ke spolupráci nepodařilo přesvědčit více rodin s dětmi postiženými AS, je nutno uvést, že všichni zúčastnění rodiče byli v rámci jejich možností a časového vytížení velmi ochotní a vstřícní.

Získaná data jsem vyhodnocovala pomocí obsahové analýzy.

4.5 Analýza výsledků výzkumu

4.5.1 Rodič 1 (dále již jen R1)

Dcera, 7 let.

- **Oblast zdravotní.**

Maminka neměla během těhotenství žádné komplikace, neprodělala žádná závažná onemocnění. Samotný porod proběhl s menšími, nespecifikovanými komplikacemi. Po porodu nebylo vysloveno podezření na vrozenou vývojovou vadu. V rodině se ze strany matky ani otce genetická onemocnění nevyskytují.

U dívky byla jako první stanovena diagnóza „*mozečkový syndrom*“ (R1), definitivní diagnóza Angelmanova syndromu byla stanovena ve dvou a půl letech.

Dcera trpí epilepsií, přičemž první záchvaty zaznamenali rodiče ve dvaceti měsících věku dítěte. V začátcích se záchvaty objevovaly zhruba jednou za šest měsíců, v současnosti se projevují v závislosti na mnoha faktorech - „*únava, nemoc, počasí*“ (R1), a to přibližně jedenkrát za jeden až dva měsíce. Po zavedení antiepileptik a antihistaminik⁴ do pravidelné léčby, se podle rodičů stav dítěte částečně změnil k lepšímu.

Netrpí hypopigmentací ani strabismem.

Je dispenzarizována v neurologické, ORL, alergologické a oční ambulanci.

- **Oblast psychomotorická.**

Opoždění pohybového vývoje bylo zpozorováno zhruba v pátém až šestém měsíci věku dítěte. Byla prováděna Vojtova a Bobathova fyzioterapeutická metoda, v počátcích 5x denně. Dívka dokázala sama sedět v osmnácti měsících, sama se postavila v roce a půl,

⁴ Léky užívané při léčbě alergických reakcí (Vokurka, Hugo 2008).

samostatně začala chodit ve čtyřech letech a stabilní chůze byla schopna v pěti letech. Je schopna samostatné chůze bez opory.

Bez pomoci druhých začala pít ze sklenice v šesti letech, lžící zatím neumí nepoužívat. Je schopna jíst pouze rukama, musí být krmena. V útlejším věku byly částečně zaznamenány problémy s přijímáním potravy a s tím související problémy s přírůstkem váhy.

Trpí poruchami spánku. Usíná velmi pozdě. Odpoledne nebo k večeru deficit z noci dospává a tím vzniká začarovaný kruh – usíná velmi pozdě. Převažuje spíše nepravidelný biorytmus (jídlo, spánek, vyměšování). Potřebu nehlásí, přestože ví, k čemu WC slouží. Pleny jsou užívány přes den i noc.

První projevy veselé povahy byly zaznamenány v šesti měsících. Podle rodičů jsou veselé obličej a šťastná povaha patrný více než polovinu dne (60%). Intenzita reakcí je charakterizována jako spíše intenzivní emoční reakce. Jak je uvedeno v dotazníku, převládá rozhodně radostná nálada, je klidná a většinu dne spokojená.

Dcera je hyperaktivní. Hyperaktivita ale s přibývajícím věkem ubývá na intenzitě. Během dne je schopna udržet pozornost jednu až dvě minuty.

Nejčastější projevy rozrušení: „*To záleží na situaci – radost projeví „teatrálním“ úsměvem nebo smíchem, pokud se lekne nebo bouchne, tak hledá přítomnost a uklidnění dospělého*“ (R1). Pokud se na něco těší, tak mává rukama. Přizpůsobuje se spíše obtížně.

Za kritickou oblast psychomotorického vývoje považují rodiče mentální retardaci, absenci řeči a omezení hrubé motoriky. „*Pouze chodí, složitější pohyb nezvládá*“ (R1). Jako nejčastější rys chování a jeho projevy uvádějí mávání rukama, které je doprovázeno hekáním.

Za nejlépe rozvinutou oblast rodiče považují sociální stránku. Podle jejich názoru se zlepšuje i hrubá motorika, dcera se dokáže déle a lépe soustředit.

- **Oblast komunikační, vzdělávací a výchovná.**

Verbální schopnosti jsou omezeny na výrazové projevy „*mama, baba, ne, teta*“ (R1), komunikace s dcerou, kromě mluvené řeči, probíhá pomocí jednoduchých, vlastních gest, obrázků nebo předmětů, na které zatím příliš nereaguje. Je využíváno služeb logopeda.

Jako výchovné postupy jsou používány ukázka (demonstrace), jednoduché vysvětlení a opakovaný nácvik. Specifika vzdělávání – vzhledem k mentální retardaci a hyperaktivitě lze pouze dlouhodobě a vytrvale nacvičovat požadovanou činnost. Dívka dochází do denního stacionáře. Vzdělávání zde probíhá na základě individuálního plánu a podle vyjádření rodičů je bezpochyby důležité. S přístupem pedagogického personálu v zařízení jsou spokojeni. V rámci péče ve stacionáři je využívána celá řada terapeutických metod - arteterapie, muzikoterapie, canisterapie, felynoterapie a hipoterapie. Dítě má strukturovaný režim jak v denním zařízení, tak i doma. Podílí se na domácích aktivitách.

Oblíbenými činnostmi děvčátka jsou koupání (nejoblíbenější hra), houpání, hraní si se zvukovými a světelnými hračkami, procházky, výlety.

- **Oblast sociální.**

Je sociálně laděna. Má ráda společnost, nové prostředí, vrstevníky toleruje, ale nevyhledává, preferuje společnost dospělých lidí, protože jsou ochotni dělat to, co chce.

Návštěvami u lékaře není stresována a ani se zde nemění charakter jejího chování.

- **Oblast kompenzačního vybavení a technického zabezpečení.**

Je používán zdravotní kočárek.

Technické zabezpečení v domácnosti - dětské pojistky na skříních, vrátka do kuchyně, uzamknuté vchodové dveře, pojistky na oknech.

- **Různá specifika dítěte s AS.**

Neutrální vztah ke zvířatům.

Na otázku „Bojí se Vaše dítě něčeho obecně?“, odpovídají rodiče „ne“.

Za nejdůležitější milník v životě děvčátka považují rodiče začátek samostatné chůze, kterou udávají jako svoje „osobní vítězství“.

4.5.2 Rodič 2 (dále již jen R2)

Syn, 9 let.

- **Oblast zdravotní.**

Maminka neměla během těhotenství a porodu žádné komplikace, v průběhu gravidity neprodělala žádná závažná onemocnění a jak sama uvádí: „... vše probíhalo tak, jak má.“ Po porodu nebylo vysloveno podezření na vrozenou vývojovou vadu, „...až do 8. měsíce, kdy nedělal to, co by mělo dítě v jeho věku dělat“ (R2). V rodině se ze strany matky ani otce genetická onemocnění nevyskytují.

U chlapce byla diagnóza Angelmanova syndromu stanovena ve dvou letech. Před definitivní diagnózou bylo podezření, „že za jeho zpomalený vývoj může nedostatek spánku“ (R2).

Trpí epilepsií. Ve věku osmi měsíců byl chlapec vyšetřen dětským neurologem, který v rámci diagnostiky mimo jiné provedl EEG záznam, na němž byla zaznamenána abnormální aktivita. První epileptický záchvat rodiče udávají v období předškolního věku. „Po příchodu domů se nejdříve pozvracel a poté byl velice malátný, usínal a v krátkých intervalech měl záškuby hlavy“ (R2). Poslední epileptický záchvat byl zaznamenán v sedmi letech, v průběhu hospitalizace na JIP. Nyní je třetí rok bez záchvatů.

Užívá ORFIRIL LONG⁵, RIVOTRIL⁶, spíše ve formě tablet než sirupu, jeho stav se po zavedení farmakoterapie změnil „určitě k lepšímu“ (R2).

Netrpí hypopigmentací. Strabismus je rodiči popisován pouze v případě, že je chlapec unaven. „Má období, kdy šilhá více a období, kdy zase vůbec“ (R2).

Je dispenzarizován v neurologické ambulanci.

⁵ Antiepileptika. Léky užívané v léčbě epilepsie (Hugo, Vokurka, 2008).

⁶ Antiepileptikum. Je indikován jako lék první volby u epilepsie, a to zvláště u záchvatů petit mal a u záchvatu tonicko-klonických křečí (Hugo, Vokurka, 2008).

- **Oblast psychomotorická.**

Opoždění pohybového vývoje bylo zpozorováno mezi šestým a osmým měsícem věku dítěte. Vojtova metoda nebyla doporučena. „*Posilovali jsme a protahovali*“ (R2) a na kontrolu na rehabilitaci docházeli jednou za 14 dnů. Doma cvičili každý den. Chlapec dokázal sám sedět v jednom roce, sám se postavil ve dvou letech, samostatně začal chodit ve dvou a půl letech a stabilně začal chodit ve třech letech. Je schopen samostatné chůze bez opory, „*ale spíš běhá, než chodí*“ (R2). Pomoc využívá pouze při nerovnosti terénu, při chůzi ze schodů a při přecházení silnice.

Není schopen samostatně pít ze sklenice. Pije s brčkem a lžící samostatně nejí. Problémy s přijímáním potravy jsou popisovány jako nucení na zvracení (nausea), zejména v případě čerstvého ovoce a zeleniny. Ve školce pil pouze z lahvičky, ve škole se příjem potravy zlepšil. „*Svačinu, většinou nějakou sladkost, kterou zvládne jíst sám, sní. Na oběd je doma, při jídle v židličce je ale nepozorný a roztěkaný, nespolupracuje...*“ (R2). Jak rodiče uvádí, v dětství zaznamenali problémy s přírůstkem váhy. „*Byl ale kojen do 12 měsíců a bez problémů*“ (R2).

Pohybová retardace chlapci neumožňuje samostatně se obléknout. „*Nezvládá ošacení*“ (R2).

Poruchy spánku se projevují od útlého věku. Během doby, kdy spal v postýlce, usínal sám, nyní musí být uspáván. Špatně usíná a spí velmi lehkým spánkem, reaguje na sebemenší zvukový podnět či pohyb. Většinou převládá pravidelný biorytmus (jídlo, spánek, vyměšování). Není schopen udržovat hygienické návyky, pleny jsou používány přes den i noc.

Od malička je radostný a veselý. Podle rodičů jsou veselý obličej a šťastná povaha, jakožto dominantní osobnostní rys, patrný téměř celý den (95%). Intenzita reakcí je charakterizována jako spíše intenzivní emoční reakce, „*...vše velice prožívá*“ (R2). Převládá rozhodně radostná a spokojená nálada.

Chlapec je hyperaktivní. Hyperaktivita se s přibývajícím věkem zvyšuje. Rodiče popisují jeho hyperaktivitu: „*Je neunavitelný. Při velké únavě dostane i záchvat smíchu a někdy to končí i pádem.*“ Během dne je schopen udržet pozornost velice krátkou chvíli.

Za nejčastější projevy rozrušení je považováno mávání rukama, hýkaní, úlek, úprk. Většinou se adaptuje snadno, záleží přítom i na lidech v okolí.

Kritickou oblast psychomotorického vývoje rodiče popisují takto: „*Miluje aktivity všeho druhu, bezhlavě se ale vrhá do všeho, přičemž nepozná překážky (schody, příkopy, srázy, silnice, koleje, elektrika, oheň, hluboká voda, atd.)*.“ Je velmi zvědavý.

Jako nejčastější rys chování a jeho projevy rodiče uvádějí smích a plácání rukama.

Jako nejlépe rozvinutá oblast je uvedena jemná motorika.

- **Oblast komunikační, vzdělávací a výchovná.**

Verbální schopnosti nejsou specifikovány. Rodiče se synem nekomunikují jinak než běžnou mluvenou řečí. „*Mluvíme s ním jako se zdravým dítětem, jen třeba pro koupání používáme zkratku cáky – cáky*“ (R2). Chlapec komunikuje pomocí různých zvuků a gest, pokud potřebuje, uchopí např. rodiče za ruku a dovede si ho k místu, kde něco chce.

Jsou využívány logopedické služby.

Jsou používány běžné výchovné postupy, jako u zdravého staršího sourozence. Ve škole je používána obrázková a zvuková metoda, ve školním prostředí se cítí dobře a je spokojen. Specifika vzdělávání: „*Snaha o samoobsluhu*“ (R2). Pedagogický přístup je „*dobrý, znají ho od školky*“ (R2). Využívány jsou tyto terapeutické metody - muzikoterapie každý den, canisterapie jednou za dva týdny, hipoterapie o prázdninách. Snaha o strukturovaný režim doma stejně jako v denním zařízení. Na domácích aktivitách se nepodílí. Jak uvádí jeden z rodičů: „*Je to průzkumník, baví ho kramařit a neuklízí po sobě.*“

Oblíbenými činnostmi chlapce jsou šplouchání ve vodě, zkoumání všeho, pohyb mezi dětmi, supermarkety. Nejoblíbenější hrou je „*blbnutí*“ (R2).

- **Oblast sociální.**

Rodiči je popsán jako velmi družný a společenský, přestože ne vždy jsou jeho emoce opětovány. Návštěvami u lékaře není stresován. „*Všechny tam zná, líbí se mu tam*“ (R2). Jeho chování se díky těmto kontrolám v ordinaci zlepšuje. „*Musí poslouchat a trénovat pohyb mezi lidmi*“ (R2).

- **Oblast kompenzačního vybavení a technického zabezpečení.**

Používané kompenzační pomůcky - židlička na krmení (ariska), kočárek golfky (jsou využívány na delších trasách a při nakupování).

Rodina bydlí v běžném panelovém domě. Z bezpečnostních důvodů mají vyměněny kliky u oken, které jsou doplněny zámečkem. Zamknuty jsou i hlavní vchodové dveře. „*Odešel by*“ (R2).

- **Různá specifika dítěte s AS.**

Vztah ke zvířatům je popsán jako výrazně pozitivní. „*Samou láskou by je snědl, a to doslova. Do školy jim chodí paní s pejskama. Máme období, kdy chodíme do školy s plyšovým pejskem na vodítku. Jako doopravdický pejskař. Jinak ho přitahují i všelijací brouci, čmeláci, housenky, ... bez zábran by je strčil do pusy a snědl...*“ (R2).

Na otázku „Bojí se Vaše dítě něčeho obecně?“, odpovídá jeden z rodičů: „*Suchozemské želvy u kamarádky, když ji chceme vyndat z akvária.*“

Za nejdůležitější milník v životě chlapce rodiče považují přechod do školky, školy.

Na otázku „Považujete některou oblast vývoje u Vašeho dítěte za svoje osobní vítězství?“, rodiče odpověděli: „*Dobrou pohodu.*“

4.5.3 Rodič 3 (dále již jen R3)

Syn, 13 let.

- **Oblast zdravotní.**

Maminka neměla během těhotenství a porodu žádné komplikace, v průběhu gravidity neprodělala žádná závažná onemocnění. Po porodu nebylo vysloveno podezření na vrozenou vývojovou vadu. V rodině se ze strany matky ani otce genetická onemocnění nevyskytují.

U chlapce byla primárně stanovena diagnóza DMO, „*mozečková forma*“ (R3), definitivní diagnóza Angelmanova syndromu byla stanovena ve třech letech.

Syn trpí epilepsií. V šesti letech byly záchvaty evidentní, ale jak uvádí rodiče, vyskytovaly se pravděpodobně již dříve, pouze v mírnější formě, např. zahledění. Záchvaty se projevovaly vždy na jaře. Nyní je bez záchvatů. Užívá RIVOTRIL⁷, ORFIRIL⁸, LAMICTAL⁹, ROENDO ORO¹⁰. Podle rodičů se stav dítěte po zavedení farmakoterapie změnil k lepšímu.

Zda trpí hypopigmentací, není uvedeno. Strabismus se nevyskytuje.

Je dispenzarizován v neurologické, ortopedické a pedopsychiatrické ambulanci.

- **Oblast psychomotorická.**

Opoždění pohybového vývoje bylo zpozorováno v desátém měsíci věku dítěte. Vojtovu metodu neakceptoval, proto cvičili Bobathovu metodu dvakrát týdně v lázních a doma každý den. Chlapec dokázal sám sedět v patnácti měsících, sám se postavil ve dvou letech, samostatně začal chodit v pěti letech. Je schopen samostatné chůze na krátké úseky, stabilně nezačal chodit dodnes. Chodí bez opory.

Samostatně začal pít ze sklenice v pěti letech, lžící uměl samostatně jíst mezi šestým a sedmým rokem, ale jak rodiče uvádí, poněkud neobratně. Dokáže sníst na kostičky nakrájený chleba. V dětství zaznamenány problémy s přijímáním potravy, ne však s přírůstkem váhy.

Trpěl poruchami spánku. „*Probděl půlku noci*“ (R3). Rytmicita biologických pochodů probíhá dle rodičů takto: „*Má období, kdy je bioritmus pravidelný a období, kdy není. Největší problém je se stolicí, to chodí tak jednou za 4-5 dní a má prakticky pořád zácpu.*“ Jelikož sám neohlásí svoji potřebu, je přes den vysazován na toaletu, přes noc jsou používány pleny.

⁷ Antiepileptikum. Je indikován jako lék první volby u epilepsie, a to zvláště u záchvatů absencí (petit mal) a záchvatu tonicko-klonických křečí (Vokurka, Hugo 2008)

⁸ Antiepileptikum.

⁹ Antiepileptika III. Generace, rovněž při indikaci bipolární poruchy. (Vokurka, Hugo 2008)

¹⁰ Antipsychotikum. Užíván při léčbě psychóz, tj. schizofrenie. (Vokurka, Hugo 2008)

První projevy veselé povahy rodiče zaznamenali ve třech měsících. Veselý obličej a šťastná povaha jsou podle nich patrný více než tři čtvrtiny dne (80%). „*Převládá rozhodně radostná nálada a je hyperaktivní*“ (R3). Intenzita reakcí je charakterizována jako nápadně intenzivní.

Chlapec je hyperaktivní, s přibývajícím věkem nemá tento rys klesající tendence. Během dne je schopen udržet pozornost tak dvě minuty. U filmu, který ho zajímá ale i hodinu.

Nejčastější projevy rozrušení jsou popsány takto: „*Kouše si do rukou*“ (R3). Většinou se adaptuje snadno, záleží na lidech v okolí. Přizpůsobit se dokáže „*někdy snadno, někdy obtížně, záleží na konkrétní situaci*“ (R3).

Kritickou oblastí psychomotorického vývoje je špatná stabilita při chůzi a následkem špatného držení těla skolióza a zkrácené Achillovy šlachy¹¹.

Nejtypičtějším rysem chování je pištění a výskání, jako reakce na cokoliv.

Za nejlépe rozvinuté oblasti rodiče považují neverbální komunikaci.

- **Oblast komunikační, vzdělávací a výchovná.**

Verbální schopnosti komentuje jeden z rodičů takto: „*Viceméně žádné, pouze občas, myslím si, že nezáměrně, se mu podaří říct mamamama.*“ Rodiče se synem komunikují běžnou mluvenou řečí, on pomocí mimiky, očima, řečí těla. V útlejším věku rodiče určité činnosti vždy doplnili nějakým gestem, např. ukázali boty, když se chystali jít ven nebo talíř se lžičkou, když se mělo jít jíst, atd. Verbální schopnosti jsou popsány takto: „*Syn rozumí všemu, co říkám, i když sám nemluví*“ (R3). Naopak schopnosti neverbální, a to především schopnost odezírat z obličeje, hodnotí rodiče jako nadprůměrně vyvinuté. Chlapec dokáže rozpoznat náladu druhého a sám také užívá celou škálu výrazů. „*Nebo si mě prostě vezme za ruce a dovede si mě tam, kam on potřebuje, to většinou, když chce něco, jídlo nebo věc*“ (R3). V minulosti rodina využívala služeb logopeda, což bylo podle jejich názoru bez efektu.

¹¹ Šlacha trojhlavého lýtkového svalu, která se upíná na patní kost (Vokurka, Hugo 2008).

Jako výchovné postupy rodiče uvádí především důslednost, na splnění úkolu či vykonání činnosti trvat s trpělivostí a v klidu. „*Ale nemůžu odolat jeho roztomilému výrazu, umí být k sežráním a tak ho i rozmazluju víc, než bych měla*“ (R3). Specifikem vzdělávání je podle rodičů právě důslednost a vytrvalost, přestože jak sami uvádí, samotná důslednost může být problém. „*Přece jen 13 let denně, to už nastupuje únava*“ (R3). Chlapec dochází do denního stacionáře, který navštěvuje rád, těší se na učitele, asistenta, velmi se s nimi vítá, ale také chodí rád domů. Je na něm poznat, že je spokojený. Vzdělávání probíhá na základě individuálního vzdělávacího plánu zaměřeného na sebeobsluhu a začlenění mezi spolužáky a okolí. „*Je důležité, aby poslechl, a to se při plnění různých úkolů učí. Dělá i pro něj nepříjemné věci, ale i to je nutné*“ (R3). S přístupem zařízení jsou rodiče spokojeni a jak uvádí: „*Paní učitelka i personál jsou úžasní lidé, kteří dobře a s láskou dělají svou práci.*“ V rámci péče ve stacionáři je využívána canisterapie, „*... nedokážu říct, jestli je synovi prospěšná, určitě mu neškodí*“ (R3). Dítě má strukturovaný režim jak v denním zařízení, tak i doma. Podílí se na domácích aktivitách, např. společné rodinné akce, výlety, společné jídlo.

Oblíbenými činnostmi chlapce jsou zvukové hračky, jakýkoliv lesklý papír, cestování autem, „*autobus je ještě lepší*“ (R3), návštěvy restaurace, bazén, jídlo, „*koukání na filmy v současné době už i hrané, Harry Potter, cokoli s Mr. Beanem*“ (R3). Jeho nejoblíbenější hru popisují rodiče takto: „*Syn si nehraje klasicky, jsou náznaky hry na honěnou.*“ Jinak má rád průhledné plastové lahve naplněné trochou vody, pevně uzavřené. Přelévá vodu ze strany na stranu a pozoruje ji skrz plast. U této činnosti dokáže vydržet poměrně dlouho.

- **Oblast sociální.**

Jak rodiče uvádí, chlapec je hlasitý, rád všechny objímá, ale nemá odhad na stisk. S cizími zdravými vrstevníky se tedy stýká minimálně, přestože on sám by je vyhledával. Děti se ho ale spíše bojí. „*Máme štěstí, že máme v rodině pár dětí plus minus v jeho věku a ty jsou na něj zvyklé, ty se objímat nechají, ale nejsou z toho nadšené. Párkrát je zatahal za vlasy. Ve škole funguje spíš vedle spolužáků*“ (R3).

Kontroly u lékaře ho stresují a jak uvádí jeden z rodičů, je to pouze momentální strach při návštěvě ordinace, poté vše ustoupí.

- **Oblast kompenzačního vybavení a technického zabezpečení.**

Využíván je invalidní vozík.

Domácnost je vybavena minimem věcí, které by se daly shodit nebo rozbít. Technické zabezpečení domácnosti – zamknuté dveře od místností, kde by hrozilo nebezpečí úrazu, jako je např. kuchyň, koupelna, toaleta.

- **Různá specifika dítěte s AS.**

Vztah ke zvířatům je označen jako pozitivní. Vzhledem k tomu, že nemá cit v rukách ani odhad stisku, nemůže na ně sahat. „*Asi by jim ublížil, možná slonovi ne*“ (R3).

Obecně se hoch bojí těchto situací - zvuku vrtačky v panelu a kruhového objezdu. „*Myslím, že je to spojeno s rovnováhou, respektive s orgánem v mozku, který má tohle na starosti*“ (R3).

Za milník ve vývoji chlapce rodiče uvádí dobu, kdy začal sám chodit.

4.5.4 Rodič 5 (dále již jen R5)

Syn, 23 let.

- **Oblast zdravotní.**

Maminka neměla během těhotenství a porodu žádné komplikace, v průběhu gravidity neprodělala žádná závažná onemocnění. Po porodu nebylo vysloveno podezření na vrozenou vývojovou vadu. V rodině se ze strany matky ani otce genetická onemocnění nevyskytují.

U chlapce byla primárně diagnostikována DMO, „*smíšená forma*“ (R5), definitivní diagnóza Angelmanova syndromu byla stanovena ve třinácti letech.

Hoch trpí epilepsií. První záchvaty byly rodiči zaznamenány přibližně v roce a půl až dvou letech. V začátcích se záchvaty objevovaly jednou za několik měsíců, v současnosti je chlapec stabilizován pomocí léků. Epileptické záchvaty začaly ustupovat mezi dvanáctým a třináctým rokem.

Přidružená onemocnění – astma, ekzém, skolióza, zborcená klenba chodidel.

Užívá ORFIRIL LONG¹², RIVOTRIL¹³, podle rodičů se stav dítěte po zavedení farmakoterapie změnil k lepšímu.

Je dispenzarizován v neurologické a ortopedické ambulanci.

- **Oblast psychomotorická.**

Opoždění pohybového vývoje bylo zpozorováno kolem jednoho roku věku dítěte. Vojtovu metodu cvičili minimálně dvakrát denně, někdy i častěji. Sám dokázal sedět v jednom a půl roce, postavil se ve dvou letech, samostatně začal chodit v osmi letech. Částečně je schopen samostatné chůze, ale pouze pár kroků po rovině a pod dohledem – nezvládá stabilitu v prostoru (padá), stabilně nezačal chodit dodnes. Chodí s oporou.

Samostatně pít ze sklenice a jíst lžící nezačal. V dětství zaznamenány problémy s přijímáním potravy „*částečně (neúplný uzávěr jícnu)*“ (R5) a s přibýváním váhy. Je schopen zvládnout pouze základní činnosti. Dokáže jíst pečivo, buchty a další tuhou stravu. Hygienické návyky odpovídají batolecímu věku, pleny jsou používány přes den i v noci. Je-li vysazován na toaletu, je schopen vykonat potřebu.

V útlém věku trpěl poruchami spánku - usnul na hodinu a potom minimálně tři hodiny nespál. Tato nepravidelnost se v průběhu noci opakovala. Převládá pravidelný biorytmus.

Projevy veselé povahy byly zaznamenány od útlého dětství. Podle rodičů jsou veselý obličej a šťastná povaha, jakožto dominantní osobnostní rys, patrný téměř tři čtvrtiny dne (70%). Převládá rozhodně radostná nálada, je klidný a většinu dne spokojený. Intenzita reakcí je charakterizována jako spíše intenzivní emoční reakce.

Není hyperaktivní. Během dne je schopen udržet pozornost v závislosti na psychickém rozpoložení a únavě.

¹² Antiepileptikum.

¹³ Antiepileptikum. Je indikován jako lék první volby u epilepsie, a to zvláště u záchvatů absencí (petit mal) a záchvatu tonicko-klonických křečí (Vokurka, Hugo 2008).

Nejčastější projevy rozrušení se projevují jako klepání, slinění a někdy i křik. Přizpůsobuje se spíše obtížně.

Za kritickou oblast psychomotorického vývoje považují rodiče absenci řeči, neschopnost udržovat hygienu a nutnost neustálého dohledu při všech denních činnostech. Nejtypičtějším rysem chování je dobrá nálada a smích.

Za nejlépe rozvinuté oblasti rodiče považují jemnou motoriku. Dokáže zamykat, vyšroubovat šroubek, točit kolečkem, rozvazovat tkaničky, přesně uchopit drobné věci.

- **Oblast komunikační, vzdělávací a výchovná.**

Verbální schopnosti jsou omezeny na vyjadřování se hlavně citoslovci, jejichž pomocí rozlišuje i jednotlivé příslušníky rodiny. Někdy se mu podaří vyslovit i poměrně složité slovo, např. jogurt. Většinou však nemá potřebu tato slova opakovat. Kromě běžné mluvené řeči, se rodiče se synem dorozumívají posunky, řečí těla, ukazováním a předkládáním věcí. Jak uvádí, syn rozumí mluvenému slovu a různým posunkům – znakování pouze v určitém rozmezí. Záleží na jeho potřebě se dorozumět. Dokáže si vybrat mezi několika předměty, když jsou mu předloženy (jídlo, hračky ...).

Logopedické služby nejsou využívány.

Při výchově rodiče důrazně vyžadují splnění jednoduchých úkonů. Za jejich splnění následuje pochvala nebo oblíbená činnost. Dodržování základního denního režimu, mezi něž patří především návštěvy stacionáře. Jako specifika vzdělávání rodiče uvádí obrázkovou metodu, výuku dle Montessori¹⁴, muzikoterapii, ergoterapii a rehabilitaci. Chlapec navštěvuje léčebné terapie ve stacionáři, na které se vždy těší. Společně s rodiči jezdí na rehabilitační pobyty s rodinami dalších mentálně i fyzicky handicapovaných osob. „*I tady je vždy spokojen, rád poznává nové*“ (R5). Využívány jsou tyto terapeutické metody - každý týden muzikoterapie, ergoterapie. Styk se zvířaty je omezen z důvodu

¹⁴ Alternativní škola. Role učitele je postavena na nenápadném vedení a taktní pomoci. Postupuje se vždy od konkrétního k abstraktnímu, pro jednotlivé okruhy se využívají zvláštní, speciálně vyvinuté pomůcky (Urbanovská, 2003).

alergie na jejich srst. Strukturovaný režim doma stejně jako v denním zařízení. Pedagogickým činnostem přikládají rodiče velký význam, „...*přístup je individuální, zaměřen na rozvoj jeho osobnosti*“ (R5). Podílí se na domácích aktivitách, je přítomen u většiny prací v okolí domu i v domácnosti a velmi ho to baví.

Mezi oblíbené činnosti chlapce podle rodičů patří jízda traktorem, jízda automobilem, pozorování pracovních činností a výlety s rodinou. Stejně tak ho zaujme prohlížení knížek, hlasité „čtení“, hudba a sledování určitých pořadů v televizi. Koupání v bazénu a dětskou hru „po čtyřech“ na honěnou, uvádí rodiče jako nejoblíbenější.

- **Oblast sociální.**

Má rád společnost, rád poznává nové lidi a dokáže dát najevo, zda se mu daná osoba líbí nebo ne. Emoce projevuje buď radostí, anebo naopak naprostou apatií.

Kontroly u lékaře ho přechodně stresují.

- **Oblast kompenzačního vybavení a technického zabezpečení.**

Kompenzační pomůcky využívané chlapcem jsou v první řadě invalidní vozík a výtah v rodinném domku, dále různá madla a speciálně zpevněná obuv.

Technické zabezpečení domácnosti: výtahová šachta – výtah v rodinném domku, speciálně vybavená koupelna, důležitý je prostor přizpůsobený dennímu pohybu a specificky upravený prostor pro spánek.

- **Různá specifika dítěte s AS.**

Vztah ke zvířatům je popsán jako výrazně pozitivní.

Obecně má strach z „*opuštění v neznámém prostoru*“ (R5). Bojí se chůze bez opory.

Jako milník ve vývoji života chlapce rodiče uvádí určení diagnózy a cílenou léčbu epilepsie.

4.5.5 Kazuistika

Rodič 4 (dále již jen R4)

dcera 18 let

a speciální pedagožka, která s postiženou dívkou pracovala (dále již SP)

- **Oblast zdravotní.**

Matka v průběhu gravidity neprodělala žádná závažná onemocnění a nevyskytly se u ní žádné zdravotní komplikace. V rodině se ze strany matky ani otce nevyskytují žádná genetická onemocnění. Holčička se narodila v červenci 1993 císařským řezem. Důvodem pro jeho provedení bylo podezření na hypotrofii¹⁵ plodu a příznaky hrozící hypoxie¹⁶. Tato suspekce se při operaci potvrdila. Bylo vybaveno sice hypotrofické dítě o hmotnosti 2700g a délce 45 cm, ale v dobré kondici. Nebylo nekříšeno. Průběh prvních dnů života byl normální, od třetího dne byla kojena a měla pravidelné váhové přírůstky. Po propuštění z porodnice se začaly vyskytovat potíže při krmení, šestý den po narození onemocněla zápallem plic (pneumonie).

Zhruba ve dvou týdnech života byly zaznamenány první záchvaty – zahledění a krátké apnoické pauzy, které se projevovaly dva až třikrát denně. Do prosince 1993 byla holčička několikrát hospitalizována s pneumonií, opakovanými záněty průdušek, zažívacími potížemi a zvracením. Přibližně v půl roce byl psychomotorický vývoj shledán lehce opožděným a bylo doporučeno zahájit rehabilitační cvičení.

V dalším průběhu dominují opakující se bronchitidy¹⁷, přetrvávající zažívací potíže a záněty uší. Byly nutné opakované hospitalizace. Došlo ke zhoršování epilepsie – z počátku i s dvaceti záchvaty za hodinu. Neklidné spaní s následným neklidem i během dne. Jsou pozorovány zvýšená salivace, atypická facies s protruzí (vysunutím dopředu) jazyka. Je

¹⁵ Nízká porodní hmotnost (Vokurka, Hugo 2008).

¹⁶ Nedostatek kyslíku (Vokurka, Hugo 2008).

¹⁷ Zánět průdušek (Vokurka, Hugo 2008).

konstatována psychomotorická retardace a první diagnóza zní kongenitální mozečkový syndrom – DMO s mikrocefalií¹⁸ a vývojovým opožděním.

Na konci července 1997 pak byla stanovena definitivní diagnóza Angelmanova syndromu. V sedmi letech byla u dívky na základě psychologického vyšetření zjištěna středně těžká mentální retardace.

Hypopigmentace podle dotazníku nepřítomna. Má strabismus, který ale zatím léčen pouze konzervativně.

Epileptické záchvaty začaly ustupovat ve dvanácti letech, nyní se, v souvislosti se zavedenou léčbou, vyskytují spíše ojediněle.

Je dispenzarizována v neurologické, pediatrické, ortopedické a psychiatrické ambulanci. V současnosti užívá PETINIMID¹⁹, LAMICTAL²⁰, PROSULPIN²¹, APO-QUETIAPIN²².

- **Oblast psychomotorická.**

Opoždění pohybového vývoje bylo zpozorováno kolem jednoho a půl roku věku dítěte. S rehabilitační pracovníci začali s prováděním Vojtovy metody 5x denně. Cvičení bylo velmi intenzivní a náročné jak pro dceru, tak i pro rodiče.

V Dětském centru, do kterého děvčátko docházelo od dvou do sedmi let, rovněž denně cvičili (Vojtovu metodu a Bobathův koncept).

Dívka dokázala sama sedět kolem roku a půl, sama se postavila ve dvou až dvou a půl letech. Chodit začala mezi druhým a třetím rokem života. Stabilní chůze docílila mezi třetím až čtvrtým rokem. Je schopna samostatné, byť nestabilní chůze bez opory. „V

¹⁸ Abnormálně symetricky malá hlava, nedostatečný vývin mozku (Vokurka, Hugo 2008).

¹⁹ Antiepileptikum.

²⁰ Antiepileptika III. generace, rovněž při indikaci bipolární poruchy (Vokurka, Hugo 2008).

²¹ Antipsychotikum podávané zejména u psychosomatických poruch provázených trávicími obtížemi (Vokurka, Hugo 2008).

²² Neuroleptikum – antipsychotikum, ke zklidnění, k potlačení úzkosti (Vokurka, Hugo 2008).

současnosti má vypadávání patel, obou dvou kolínek, potom je tam, a to nevím, jak se vykrytalizuje, ale bude tam opotřebení kyčlí, z toho důvodu, že chodí po špičkách“ (R4).

Samostatně začala jíst lžící mezi pátým až šestým rokem a sama pít ze sklenice v deseti letech (*„učila se to cíleně v Dětském centru“ (SP)*). V dětství byly zaznamenány poruchy s přijímáním potravy, a s tím i související váhový úbytek. Tento problém je v současné době poměrně dobře zvládnutý medikamentózní léčbou. Poruchy spánku se projevovaly mrzutostí a podrážděností během dne.

Sebepéči byla schopna zvládnout díky dlouhodobému nácviku. Ve dvou letech nebyla v sebeobsluze samostatná, ale jak uvádí speciální pedagožka: *„Sebeobsluha je i jedna ze stěžejních oblastí metody PORTAGE²³.“* Této oblasti se ve Středisku rané péče věnovali s maximálním nasazením a velkou intenzitou. Taktéž rodiče se velmi intenzivně zapojili do nácviku sebeobslužných dovedností a s dcerou pravidelně pracovali i doma.

„Šlo to postupně, ale šlo to. Naučila se dodržovat osobní hygienu, tak, jak je to u malých dětí. Nebránila se tomu. Nebránila se, co se týká jídla, oblékání, a jelikož vždy šlo o kontakt s dospělým, měla to velmi ráda a dá se říct, že to pro ni byla taková hra“ (SP).

Jednou z dalších oblastí je speciální pedagožkou uveden nácvik soustředěné pozornosti. Zpočátku bylo děvčátko schopno udržet pozornost dvě až pět minut. *„Velmi postupně“ (SP)*, díky nácviku metodou PORTAGE a za předpokladu, že byla odpočatá, dostatečně danou činností motivovaná a zaujatá pomůckami, dokázala udržet pozornost v rozmezí patnácti až dvaceti minut.

Speciální pedagožka hodnotí efekt čtyřleté docházky do mateřské školy jako pozitivní. Došlo ke zlepšení samostatné chůze, hlavně po schodech (za dozoru dospělého) a zlepšení v udržování tělesné čistoty. Pomoc dívka potřebovala při oblékání, svlékání a při jídle. Další pokrok byl patrný v rozvoji komunikace – velmi dobře rozuměla spoustě pokynům a dokázala je splnit. V té době také začala hodně pracovat s mluvidly – žvatlání, spojování hlásek, slabiky. Při plnění individuálních úkolů (PORTAGE) vykazovala větší či menší

²³ Alternativní metoda zaměřená na rozvoj veškerých dovedností.

úspěchy a za pomoci dospělého byla schopna různé úkoly plnit – čmárání pastelkou, prohlížení knih a hledání známých obrázků, přiřazování kostek, házení míčem, aj.

V deseti letech, v rámci psychologického vyšetření, bylo konstatováno, že hrubá motorika odpovídá úrovni 18 – 21 měsíčního zdravého dítěte (chodí samostatně po schodech, o širší bázi, dobře zdolává nerovný terén, kopne do míče, vyleze na židli). Zároveň jemná motorika odpovídala úrovni asi čtyřletého dítěte. Drobné předměty byla schopna uchopit více prsty či spíše do dlaně, obracela stránky a uměla vytáhnout tvary ze skládanky. Psychomotorický vývoj byl ohodnocen jako velmi nerovnoměrný, ale progresivní.

„Tak jsme po několika letech docílili toho, že si sundá gaťátka, že se posadí na ten záchod, zvedne si dekl toho záchodu, ale neutře se. Ví, že tam je toaletní papír, kam by se ten toaletní papír měl dávat, ale ona se nikdy neutře tak, aby nebyla v nějakém dyskomfortu“ (R4). Jak rodiče uvádí, dodržování základních hygienických návyků jako je udržování tělesné čistoty, orální hygiena, intimní hygiena, je dívka schopna pouze s pomocí druhých.

Převládá pravidelný biorytmus.

Projevy veselé povahy byly zaznamenány zhruba v jednom roce. Stejně jako u ostatních, mnou sledovaných dětí, hodnotí jak rodiče, tak speciální pedagožka veselý obličej a šťastnou povahu jako dominantní rys její osobnosti. Pokud jde o subjektivní vnímání tohoto rysu, jejich se hodnocení liší (rodiče 50%, speciální pedagog 80-90%).

Intenzita reakcí je charakterizována jako spíše intenzivní emoční reakce.

Hormonální vývoj je opožděn, teprve v osmnácti letech začíná menstruovat. Jak je uvedeno rodiči, toto období si s sebou nese poměrně velká negativa. Dcera se podle jejich slov viditelně cítila *„zajatcem svého vlastního těla“* (R4). Jelikož byla nezvládnutelná ve svých projevech a občas se objevila i poměrně velká agrese vůči svému okolí, včetně nejbližších příbuzných, začali zhruba před třemi měsíci navštěvovat psychiatrickou ordinaci. Nyní užívá farmaka, díky kterým je částečně klidnější, méně roztěkaná a *„navrací se jí zpět úsměv do tváře“* (R4).

Je hyperaktivní a s přibývajícím věkem se tato vlastnost nemění. Během dne je schopna udržet pozornost zhruba půl hodiny.

Nejčastější projevy rozrušení rodiče popisují jako mávání rukama a pohupování se na špičkách. *„Štípe lidi kolem sebe, kouše lidi kolem sebe a křičí. Nepláče, ale křičí“* (R4).

Jemná motorika, sebezpečí a udržování tělesné čistoty jsou podle rodičů kritickými stránkami a podle jejich soudu dosáhla dcera v této oblasti maxima. Nyní považují udržení a zachování současných schopností za prioritu.

Nejtypičtější rys chování: „*Ona je hrozně dominantní, to je svéhlavá hlavička, která prostě vždycky bude svéhlavou hlavičkou, a vždycky si prosadí to své. Takže, velmi dominantní osoba*“ (R4).

Za nejlépe rozvinutou oblast rodiče považují sociální stránku osobnosti jejich dcery.

- **Oblast komunikační, vzdělávací a výchovná.**

Verbální schopnosti jsou omezeny na minimum. Aktivně užívá maximálně 10 slov. Kromě běžné mluvené řeči se příbuzní s dívkou domlouvají pomocí obrázků a piktogramů vytvořených z fotografií domácího prostředí (nafocená toaleta, nafocený ručník, věci, které jsou jí známé). Dívka rozumí mluvenému slovu, ale „*spoustu věcí nedokáže propojit, spoustu věcí nedokáže provést, ale hlavně si řekne tím, že dovede a ukáže*“ (R4). Na negativní podnět reaguje veskrze takto: „*Začne se projevovat v tom pokojíčku, začne prostě mečet. To znamená, že dává tu negaci najevo. A když se jí to hodně nelíbí, tak přijde a zezadu vás štípane, anebo vás zatahá za vlasy*“ (R4).

Jsou využívány služby logopeda.

Při výchově by podle rodičů měl být kladen důraz na vytrvalost, trpělivost a důslednost. Je nutné cíleně trvat na vykonání požadované činnosti. „*Ale je potřeba vydržet. A to já jsem nikdy nevydržela*“ (R4).

„*Hned od prvopočátku se začalo pracovat s alternativní metodou, která se jmenuje PORTAGE. Je to metoda na rozvoj veškerých dovedností dítěte, která se nabízí rodinám s dětmi už od narození*“ (SP). V rámci tady této metody se ve Středisku rané péče zaměřili především na rozvoj vědomostí, motoriky, řeči, socializace a sebeobsluhy. V úzké spolupráci s rodinou se zde při individuální a každodenní péči postupně snažili o rozvoj a podporu všech oblastí psychomotorického vývoje. Pomocí metodiky speciálně zaměřené na děti raného věku, se s dívkou pracovalo v pravidelných intervalech dva až třikrát za den, vždy po dobu dvou, maximálně pěti minut, a to jak ve středisku, tak i potom následně doma s rodiči. „*Jednu dovednost jsme se snažili procvičovat týden, tak docházelo k tomu*

postupnému osvojování si té dovednosti, ukládání si vůbec do paměti s tím, aby to byla schopna následně běžně používat“ (SP). Jak dále speciální pedagožka uvádí, specifikem tohoto stylu výchovy byla výrazně individuální práce s postiženou dívkou, a to pokud možno v prostředí, kde bylo minimum rušivých vlivů. Zpočátku jí musela být nabízena při plnění některých úkolů i fyzická pomoc a demonstrace. Činnost musela být doprovázena verbálně, neustálým opakováním.

Dívka nebyla vyjmuta ze školního vzdělávacího systému. V současné době vykonává desetiletou školní docházku v praktické škole a letos by ji měla ukončit. K pedagogické činnosti se rodiče vyjadřují kladně a považují ji za velmi důležitou. Důraz kladou na kvalitu výuky, péči a lidský faktor pedagogického personálu. *„Tak určitě chci, aby ta péče tam byla stále, aby to nebylo jen takovéto hlídání dítěte“ (R4).*

Mezi využívané terapeutické činnosti patří muzikoterapie ve škole (každý týden), canisterapie, individuální hipoterapie dva až třikrát za měsíc (s omezením v zimním období), arteterapie, práce s přírodními materiály. Denní režim je strukturován jak ve škole, tak i doma.

V období mezi jejím druhým až šestým rokem patřily mezi oblíbené činnosti dívky pobyt v kuličkovém bazénu, lekce s fyzioterapeutkou a cvičení na balónech. Ráda seděla u klavíru, když zpívaly děti. V současnosti jsou to především kreslení, album s domácími fotografiemi, kterým dívka ráda listuje a prohlíží si obrázky. Nemá v oblíbě kreslené pohádky či kreslené filmy. Nejvíce se jí líbí domácí video s natočenými vlastními narozeninami nebo Vánoce. *„Je u toho hrozně hodná, klidná“ (R4).*

- **Oblast sociální.**

Tuto oblast rodiče uvádějí jako nejvíce vyvinutou. Ve stacionáři je dívka velice spokojená, má ráda děti a dospělé kolem sebe. Dokáže reagovat a přizpůsobit se různým situacím.

„Například ve škole, je jich tam pět dětí, vymalovávají obrázky. Chlapeček vymaluje, je pochválen, podívá se na paní učitelku a poškrťá ten obrázek. Dcera se jen dívá z chlapečka na obrázek a na paní učitelku a směje se. Ví, že to udělal špatně, a že bude zle“ (M4).

V dětském věku charakterizuje sociální pracovnice přizpůsobivost dívenky jako velmi dobrou. Většinou se snadno adaptovala jak v kolektivu, tak v novém prostředí, snadno

navazovala kontakty a dobře kooperovala s dospělými. V současnosti bývá adaptace na nové situace velmi obtížná a trvá dlouho. Za nejtypičtější rys chování v předškolním věku označuje speciální pedagožka především smích. Tento, v případě opětování, ocenila silným a pro ni tak typickým objetím. Měla a má ráda fyzický kontakt. V sedmi letech byla ohodnocena speciálním pedagogem při pobytu venku a při volné hře jako schopnou být v kolektivu dětí. Dokázala komunikovat formou socializačních her – hra na schovávanou, přetahování hraček, koulení míčem, apod.

V mladším věku byla návštěvami u lékaře stresována, v současnosti již tento problém překonala.

- **Oblast kompenzačního vybavení a technického zabezpečení.**

Používané kompenzační pomůcky: dva typy kočáru – pevný a golfový (využíván jako první pomoc, berou jej vždy s sebou), ortézy.

Technické zabezpečení domácnosti: bezbariérová úprava, různé ochranné pomůcky.

- **Různá specifika dítěte s AS.**

Ke zvířatům má neutrální vztah.

Bojí se hluku a křiku.

Na otázku „Považujete některou oblast vývoje u Vašeho dítěte za svoje osobní vítězství?“, maminka odpovídá následujícím, nezaměnitelným a z mého pohledu jedinečným způsobem: *„Tak ona mi to vlastně všechno vrátila, tak před čtyřmi lety, kdy od nás odešel manžel, tedy tatínek. A já jsem byla sama. Ale byla jsem sama, ale nebyla jsem osamělá. Ona mi naprosto bravurně dělala společnost. Takže, když třeba byly takové ty chvíle zármutku a smutku, kdy člověk se málem slyšel, kdy se člověk sám sebe slyšel a brečel a snažil se to sám v sobě nějakým způsobem zvládnout, tak ona naopak zjemnila to svoje chování a naopak z toho pokojíčku vždycky vyšla a přitulila se. A nic, byla přitulená, ani nedýchala a nedělala vůbec nic. A najednou měla prostě jemné ruce, jemné doteky, nebyla v opozici, jenom takový ten náznak: mámo, já jsem tady. A v tom časovém sledu mi odešla babička, nejmilejší člověk v mém životě, který o ni pečoval, ve dvaosmdesáti letech, ještě týden před tím, než se jí stala ta příhoda, tak jí hlídala. To byla prostě super dvojička. Ta*

babička ji zvládala a věděla o ní, tak, jak nikdo jiný. Jaké potřeby má, co s ní má udělat, kam ji potřebuje dostat, aby udělala to nebo ono. Jak ji zvládnout. A opravdu toto si myslím, že je největší vítězství, že de facto, Vy máte krásné, prosperující a zdravé dítě, které Vám dělá radost, ale já se vracím domů taky za krásným dítětem.“

5 ZÁVĚR VÝZKUMU

Na základě uvedeného cíle a stanovených výzkumných otázek uvádím celkové shrnutí získaných poznatků.

- **Psychomotorický vývoj dětí s AS.**

V prvním okruhu otázek měli respondenti uvést ty oblasti psychomotorického vývoje svých postižených dětí, které považují za kritické. Z větší části se jejich odpovědi shodovaly a týkaly se především oblasti opožděného rozvoje motoriky, udržování hygieny a sebepečce. Dále byla zmiňována absence řeči, mentální retardace či poškození pohybového aparátu, jako důsledek špatné stability při chůzi. Významnou skutečností je i neschopnost déle trvající koncentrace. Za rozhodující většinou rodiče považují období počátku a postupného osvojování si schopnosti chodit. Dalším významným milníkem je především stanovení definitivní diagnózy a vyrovnání se s novou skutečností. Na tento fakt pak navazuje řada praktických opatření, jimiž se rodiče snaží usnadnit život nejen sobě, ale především svým mentálně a pohybově postiženým dětem.

- **Specifika vzdělávání dětí s AS.**

Význam školních vzdělávacích zařízení se pro rodiče dětí s AS ukázal jako nezpochybnitelný. Výchovu a vzdělávání dětí s AS rodiče chápou jako celoživotní proces, bez ohledu na stupeň mentálního postižení. Vzdělávání by podle jejich názoru mělo být zaměřeno především na rozvíjení praktických dovedností a schopností. V případě, že dítě ve svém vývoji dosáhne v určitých oblastech svého maxima, kladou rodiče důraz na dlouhodobější udržení této úrovně. Pro rodiče je výchova těchto dětí značně náročná, a to především na čas a trpělivost. Vzhledem ke skutečnosti, že ne každý rodič je schopen poskytnout svému dítěti speciálně pedagogickou péči, jsou pro ně tato vzdělávací zařízení velkým přínosem. Děti jsou v podnětném prostředí vedeny k samostatnosti a zvládnání samoobsluhy, rozvíjí svou řeč, myšlení, jemnou i hrubou motoriku. A to při soustavné individuální péči jak v kolektivu, tak i mimo něj. Z výpovědí rodičů vyplývá, že maximálně možná individuální péče je pro ně stěžejní kritérium v hodnocení výchovného zařízení. Jednoznačnou snahou, což dokladují i výpovědi respondentů, je snaha o dodržení strukturovaného režimu ve škole či školce, ale i doma. Důležitý je dlouhodobý nácvik požadované činnosti. K jejímu dosažení je nutná především důslednost, pravidelnost a opakování. Každý z dotazovaných rodičů však často sebekriticky připouští, že právě tyto

aspekty výchovy, jsou z jejich pohledu nejnáročnější. A jak se většina z nich vyjádřila, určitý pocit určitý únavy a stereotypu bývá příčinou „volnějšího režimu“.

- **Využívané prostředky výchovy.**

Ve třetím okruhu otázek byli respondenti dotazováni na specifika vzdělávání dětí s Angelmanovým syndromem. Zde se jejich odpovědi opět shodují, a to ve využívání různých alternativních výchovných postupů, jako jsou obrázkové metody, demonstrace nebo speciálně vyvinuté pomůcky. Respondenti rovněž zmiňovali metodu jednoduchého vysvětlení, zvukovou metodu či opakovaný nácvik. U všech dětí je využívána určitá forma terapie, přičemž odpovědi se liší pouze v typu. Jejich volba je důsledně individuální s přihlédnutím ke stupni pohybové retardace. Jako nejčastěji využívané jsou mnou dotazovanými respondenty využívány muzikoterapie, arteterapie a canisterapie.

- **Možnosti komunikace s dětmi s AS.**

Jelikož je Angelmanův syndrom sdružen s těžkou poruchou řeči, všichni rodiče využívají dva elementární způsoby komunikace - verbální a neverbální. Drtivá většina rodičů, vyjma jedněch, hodnotí verbální schopnosti svých postižených dětí jako značně omezené. Aktivně jsou schopny používat pouze několik málo slov (maximálně však deset slov), přičemž všechny velmi dobře rozumí a chápou význam slovního sdělení. V oblasti nonverbální se komunikace odehrává v rovině posunků, náznaků, jednoduchých vlastních gest, zvukových vyjádření, ukazování a mimických výrazů. Pokud rodiče tento způsob komunikace akceptují, pak z jejich strany jde nejčastěji o používání vlastních piktogramů, obrázků z domácího prostředí, nejrůznějších fotografií, demonstrace či řeči těla.

- **Socializace.**

Tuto stránku osobnosti jejich dítěte označují téměř všichni rodiče jako jednu z nejlépe rozvinutých. Výpovědi rodičů se shodují na skutečnosti, že jejich děti velmi rády navštěvují jim dobře známá vzdělávací zařízení, do kterých se veskrze i velmi těší. Je zřejmé, že preferují tělesný kontakt nejen s dospělými, ale i s ostatními dětmi. Naopak v cizím prostředí a mezi cizími lidmi jsou často neklidné a nejisté. Pokud bychom do kategorie socializace zařadili i jednotlivé terapeutické metody, pak i zde by zazněly pozitivní reakce rodičů. Odpovědi se různí pouze v preferencích jednotlivých typů terapie. Svoje emoce děti s AS vyjadřují spontánně, ale vzhledem k jejich verbální retardaci mohou

být jejich projevy vnímány okolím velmi rušivě. Nejen tato jinakost však v drtivé většině vede tyto děti k částečné izolaci a nepochopení ze strany zdravé populace.

ZÁVĚR

Cílem a záměrem této práce je upozornit na existenci Angelmanova syndromu, informovat o jeho příznacích, projevech a vývoji.

Z dostupných zdrojů a výpovědí rodičů vyplývá, že Angelmanův syndrom je neurologické onemocnění charakterizované celkovým **vývojovým opožděním - mentální retardací a těžkou poruchou řeči**. Dle cizojazyčné literatury má pouze několik jedinců s AS schopnost vyvinout funkční projev, ale většinou, a jak plyne z výše uvedeného šetření, komunikují pouze prostřednictvím gest, očním kontaktem, řečí těla, určitým způsobem i znakovou řečí a pomocí různých pomůcek, jako jsou piktogramy, fotografie, obrázky aj.

Jedním z hlavních příznaků Angelmanova syndromu je **epilepsie**, která se vyskytuje i u všech dětí mých respondentů. Záchvatovité onemocnění je léčitelné, ale s obtížemi.

Dalším typickým znakem je **porucha pohybu a rovnováhy**, která se pohybuje od mírné až po těžkou. Zatímco některé děti začnou chodit do třetího roku života, některé jsou schopny samostatné chůze mnohem později a některé naopak této schopnosti nedocílí nikdy. Porucha motoriky může mít lehčí formu a může ovlivňovat pouze způsob chůze, či bránit některým prvkům jemné motoriky, nebo může být natolik závažná, že postižení jedinci nejsou schopni zvládnout sebeobsluhu, jako je krmení, oblékání či udržování tělesné čistoty.

Taktéž jsou často zaznamenány **poruchy příjmu potravy**, které mohou ustoupit, ale mohou také přetrvat do staršího věku. Stejně tak i **poruchy spánku**, které jsou velmi znatelné v dětském věku.

Celkový **psychický vývoj je opožděn**, a lidé s AS tak bývají diagnostikováni pro lehkou až těžkou mentální retardací. V závislosti na stupni retardace je přizpůsoben i jejich vzdělávací program jak doma, tak ve výchovných zařízeních.

Z odpovědí respondentů v rozhovorech a dotaznících vyplývá, že děti s AS jsou komunikativní a schopné **sociálního kontaktu** stejně tak, jako zdravé děti. Stejně jako u nich je třeba brát v úvahu individualitu, fyzické potřeby a charakterové vlastnosti každého z nich.

SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY

- [1] Allen, K., Eileen, Marotz, Lyn, R., *Přehled vývoje dítěte od prenatálního období do 8 let*. Praha: Portál, 2002, ISBN: 80-7367-055-0
- [2] Atkinson, R. C., aj., *Psychologie*. Praha: Victoria Publishing, a.s., 1995, ISBN: 80-85605-35-X
- [3] Bůžek, A., Holoušková, D., Grecmanová, H., Urbanovská, E., *Obecná pedagogika II*. Olomouc: HANEX, 2003, ISBN: 80-85783-24-X
- [4] Kiedroňová, E., *Rozvíjej se, děťátko....* Český Těšín: Grada Publishing, 2010, ISBN: 978-80-247-3744-7
- [5] Langmeier, J., Krejčířová, D., *Vývojová psychologie*. Praha: Grada Publishing, 2000, ISBN: 80-7169-195-X
- [6] Matoušek, O. a kol., *Metody a řízení sociální práce*. Praha: Portál, 2003, ISBN: 80-7178-548-2
- [7] Miovský, M., *Kvalitativní přístup a metody v psychologickém výzkumu*. Praha: Grada Publishing, 2010, ISBN: 80-247-1362-4
- [8] Piaget, J., *Psychologie dítěte*. Praha: Portál, 1997, ISBN: 80-7178-146-0
- [9] Říčan, P., Krejčířová D. a kolektiv, *Dětská klinická psychologie*. Praha: Grada Publishing, 1995, ISBN: 80-7169-168-2
- [10] Stuchlíková, I., *Základy psychologie emocí*. Praha: Portál, 2002, ISBN: 80-7178-553-9
- [11] Slowík, J., *Speciální pedagogika*. Praha: Grada Publishing, 2007, ISBN: 978-247-1733-33
- [12] Sobotková, D., Dittrichová, J. a kolektiv, *Narodilo se s problémy, a co bude dál?* Praha: TRITON, 2009, ISBN: 978-80-7278-141-3
- [13] Vágnerová, M., *Vývojová psychologie*. Praha: Portál, 2000, ISBN: 80-7178-308-0
- [14] Vokurka, M., Hugo J. a kolektiv., *Velký lékařský slovník*. Praha: Maxdorf, 2009, 8. vydání, ISBN: 978-80-7345-166-0

INTERNETOVÉ ZDROJE

- [1] ANGELMAN CZ. *Úvod* [online]. c2008, poslední revize 1. 7. 2010 [cit. 2010 - 10 - 28]. Dostupný z WWW: < <http://angelman.cz/index.php/uvod>>
- [2] ANGELMAN CZ. *Základní údaje* [online].[cit. 2010-10-28]. Dostupný z WWW:<[http:// angelman.cz/index.php/zakladni](http://angelman.cz/index.php/zakladni) >
- [3] Angelman Syndrome Foudation. *Angelman syndrom from A to Z* [online]. c2010, [cit. 2010 - 08 - 10]. Dostupný z WWW: < <http://www.angelman.org/stay-informed/angelman-syndrome-a-to-z/>>
- [4] Angelman Syndrome Foudation. *Diagnostic Criteria* [online]. c2010, [cit. 2010 – 10 - 12]. Dostupný z WWW: < <http://www.angelman.org/healthcare-professionals/diagnostic-criteria/>>
- [5] Angelman Syndrome Association. *What is AS* [online]. c2005-2009, [cit. 2010 - 03 - 12]. Dostupný z WWW: < <http://www.angelmansyndrome.org/whatis.html> >
- [6] FAST:*About Angelman Syndrome* [online].[cit2011-04-04]. Dostupný z WWW:< <http://www.cureangelman.org/FASTFaqs/FASTBrochure.pdf>>
- [7] Foudation for Angelman Syndrome Therapeutics. *What is Angelman syndrome?* [online]. c2008, [cit. 2010 - 08 - 10]. Dostupný z WWW: < <http://www.cureangelman.org/what-facts.html>>
- [8] GENETIKA. *Chromosomové aberace a jimi způsobené syndromy* [online]. c2003-2009, poslední revize 1. 9. 2009 [cit. 2010 - 03 - 25]. Dostupný z WWW: < <http://genetika.wz.cz/aberace.htm> >
- [9] Medline. *Angelman syndrome (AS)* [online]. c1993, [cit. 2010 - 03 - 12]. Dostupný z WWW: < http://www.nlm.nih.gov/archive/20061212/mesh/jablonski/cgi/jablonski/syndrome_cgib833.html >
- [10] National Institutes of Health. *PubMed* [online]. c2003, [cit. 2010 - 10 - 28]. Dostupný z WWW: < <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12684449>>

- [11] USF Neurobiology of Learning & Memory Laboratory. *Angelman Syndrome* [online]. c2009, [cit. 2010 - 03 - 12]. Dostupný z WWW: <
<http://weeberlab.com/as.html> >

SEZNAM POUŽITÝCH SYMBOLŮ A ZKRATEK

aj.	a jiné
apod.	a podobně
atd.	a tak dále
AS	Angelmanův syndrom
CT	počítačová tomografie
DMO	dětská mozková obrna
EEG	elektroencefalografie
IQ	intelligenční kvocient
JIP	jednotka intenzivní péče
MR	magnetická rezonance
MRI	magnetic resonance paging (zobrazení magnetickou rezonancí)
např.	například
PET	pozitronová emisní tomografie
str.	strana
tj.	to je
tzv.	takzvaný
tzn.	to znamená

SEZNAM TABULEK

Tab. 1. Základní charakteristika výzkumného vzorku.....	31
---	----

SEZNAM PŘÍLOH

PI Dotazník

PII Karty aktivity PORTAGE

PŘÍLOHA P I: DOTAZNÍK

OTEVŘENÉ OTÁZKY

1. Které oblasti psychomotorického vývoje Vašeho dítěte považujete za kritické?
2. Která období či které milníky ve vývoji Vašeho dítěte považujete za nejdůležitější, rozhodující?
3. Jaké výchovné postupy využíváte?
4. Jaká jsou specifika vzdělávání Vašeho dítěte?
5. Jaké jsou možnosti komunikace s dětmi s Angelmanovým syndromem?
6. Využíváte nějaký způsob alternativní péče (*ústavní výchova / rezidenční sociální služby / náhradní rodinná péče/ respitní péče / denní stacionář/ osobní asistence / jiné*) a jak byste ohodnotili spokojenost Vašeho dítěte v tomto zařízení?
7. Jaký význam přikládáte pedagogické činnosti ve vzdělávacích zařízeních a jak byste ohodnotili přístup pedagogů / ošetřovatelů v tomto zařízení?
8. Trpí Vaše dítě nějakým přidruženým onemocněním?
9. Používáte nějaké kompenzační pomůcky pro své dítě, pokud ano, jaké?
10. Jaké jsou verbální schopnosti Vašeho dítěte?
11. Používáte jiný způsob komunikace než mluvenou řeč? Pokud ano, jaký?
12. Využíváte některé terapeutické metody a jak často? *Arteterapie / Muzikoterapie/ canisterapie / felynoterapie-kočka / hipoterapie/jiné*
13. Jaké jsou oblíbené činnosti Vašeho dítěte?
14. Kterou hru má Vaše dítě nejraději?
15. Jaký je nejtypičtější rys chování Vašeho dítěte a jak se projevuje?
16. Jakým způsobem byste charakterizovali sociální chování Vašeho dítěte, jeho vztahy s vrstevníky a projevované emoce?
17. Do jaké míry je Vaše dítě schopno zvládnout sebeobsluhu?
18. Do jaké míry zvládá Vaše dítě hygienické návyky? Používáte pleny přes den i přes noc?
19. Která oblast je u Vašeho dítěte nejlépe rozvinuta?
20. Jaké jsou nejčastější projevy rozrušení u Vašeho dítěte?
21. Považujete některou oblast vývoje u Vašeho dítěte za svoje „osobní vítězství“?

DOTAZNÍK

1. Kolik má Vaše dítě let?
2. Jakého je Vaše dítě pohlaví?
3. Měla jste nějaké zdravotní komplikace během těhotenství?
4. Prodělala jste v průběhu gravidity nějaké závažné onemocnění?
5. Měla jste nějaké komplikace během porodu? *Ano/ne*
6. Bylo u Vašeho dítěte krátce po porodu vysloveno podezření na nějakou vrozenou vývojovou vadu?
7. Vyskytuje se ve Vaší rodině nebo rodině otce dítěte genetické onemocnění?
8. Trpí Vaše dítě epilepsií? *Ano/ne*
9. Ve kterém období jste zaznamenali první záchvaty?
10. Jak často se záchvaty projevovaly v začátcích?
11. Jak často se u Vašeho dítěte projevují epileptické záchvaty nyní?
12. Ve kterém období vývoje Vašeho dítěte začaly epileptické záchvaty ustupovat?
13. V jakém věku bylo u Vašeho dítěte zpozorováno opoždění pohybového vývoje?
14. Jaké metody jste s Vaším dítětem cvičili? (*Vojtova / jiné*)
15. Jak často jste fyzioterapii prováděli?
16. V jakém věku bylo Vaše dítě diagnostikováno na Angelmanův syndrom?
17. Byla před definitivní diagnózou Angelanova syndromu u Vašeho dítěte stanovena jiná porucha? *Ano / ne*
18. Pokud ano, jaká?
19. Je Vaše dítě dispenzarizováno (sledováno) v odborné ambulanci? *Ano / ne*
20. Pokud ano, kde a v jaké?
21. Je Vaše dítě těmito návštěvami stresováno?
22. Zhoršují nebo zlepšují tyto návštěvy chování Vašeho dítěte?
23. Užívá Vaše dítě nějaké medikamenty? *Ano / ne*
24. Pokud ano, jaké?
25. Změnil se stav Vašeho dítěte po zavedení eventuální farmakoterapie k *lepšímu / horšímu*?
26. Je Vaše dítě ochotno akceptovat event. léčbu farmaky? *Ano / ne*
27. Pokud ne, tak kterou z používaných forem? *Tablety / čípky / jiné*

28. Jaká je kvalita nálady u Vašeho dítěte? *Převládá rozhodně radostná nálada, je klidné a většinou dne spokojené / většinou radostné a spokojené – i když s výkřiky / spíše bává mrzuté a podrážděné / převládá výrazně negativní ladění, mrzutost a podrážděnost*
29. Ve kterém období jste zaznamenali projevy veselé povahy u Vašeho dítěte?
30. Kolika procenty byste vyjádřili smích a veselost u Vašeho dítěte v průběhu dne?
31. Uvedli byste veselý obličej a šťastnou povahu u Vašeho dítěte jako dominantní rys jeho/její osobnosti? *Ano/ne*
32. Jaká je intenzita reakcí Vašeho dítěte? *Emoční reakce velmi mírné / spíše mírné / spíše intenzivní emoční reakce / nápadně intenzivní reakce*
33. Poznáte u Vašeho dítěte pozitivní nebo negativní emoce? *Spíše ano / ano / většinou ne / ne*
34. Ve kterém období dokázalo Vaše dítě samo sedět?
35. V kolika letech se Vaše dítě samo postavilo?
36. Je Vaše dítě schopno samostatné chůze?
37. V kolika letech začalo Vaše dítě samo chodit?
38. Kdy začalo Vaše dítě stabilně chodit?
39. Chodí Vaše dítě s oporou? *Ano/ne*
40. Používáte kočár / vozík? *Ano / ne / občas*
41. Zaznamenali jste problémy s přijímáním potravy v dětství? *Ano / ne / částečně*
42. Mělo Vaše dítě problémy s přírůstkem váhy? *Ano / ne / částečně*
43. Jaká je rytmicita fyziologických pochodů (jídla, spánek, vyměšování) u Vašeho dítěte? *Většinou pravidelně usíná a probouzí se, hlásí se o jídlo, pravidelná stolice / převládá pravidelný biorytmus / spíše nepravidelný biorytmus / velmi nepravidelný biorytmus*
44. Trpí / trpělo Vaše dítě poruchami spánku? *Ano / ne / částečně*
45. Jak se tyto problémy projevují/projevovaly?
46. V jakém věku začalo Vaše dítě jíst samostatně lžící?
47. V jakém věku začalo Vaše dítě samostatně pít ze sklenice?
48. Má Vaše dítě strukturovaný režim jak v denním zařízení tak i doma?
49. Jaký nejčastější způsob komunikace se svým dítětem používáte?
50. Využíváte nebo využili jste služeb logopeda? *Ano / ne*
51. Jak dlouho je Vaše dítě schopno během dne udržet pozornost?
52. Je Vaše dítě hyperaktivní? *Ano / ne*
53. Snižuje se hyperaktivita Vašeho dítěte s přibývajícím věkem? *Ano / ne*

54. Jak byste charakterizovali přizpůsobivost Vašeho dítěte? *Velmi snadno a rychle se přizpůsobuje novým situacím a novým nárokům (novému jídlu, kolektivnímu zařízení, aj.) / většinou se snadno adaptuje na nové situace / přizpůsobuje se spíše obtížně / adaptace na nové situace bývá velmi obtížná a trvá dlouho*
55. Trpí Vaše dítě hypopigmentací? *Ano / ne*
56. Trpí Vaše dítě oční hypopigmentací? *Ano / ne*
57. Trpí Vaše dítě strabismem (šilhavostí)? *Ano / ne*
58. Pokud ano, podstoupili jste léčbu okluzorem nebo pomocí chirurgického zákroku?
59. Podílí se Vaše dítě na domácích aktivitách? *Ano / ne*
60. Pokud ano, na jakých?
61. Máte nějak speciálně upravený dům / byt? (AS friendly – bezbariérový, bezpečný pro AS, ochranné pomůcky, ...).
62. Pokud je Vaše dítě staršího věku, je u něj prováděna nějaká forma pracovní terapie? *Ano / ne*
63. Pokud ano, jaká?
64. Jaká je vztah Vašeho dítěte ke zvířatům? *Neutrální / pozitivní / výrazně pozitivní / negativní / výrazně negativní*
65. Bojí se Vaše dítě něčeho obecně? *Ano / ne*
66. Pokud ano, čeho?

PŘÍLOHA P II: KARTY AKTIVITY (PORTAGE)

OPAKOVÁNÍ: 22. - 24. 9

PORTAGE

KARTA AKTIVITY

Jméno dítěte: BARBORA Karolína

Jméno dom.konzultanta: Blankova Jana

Datum: 13. 4. 1993

Dlouhodobý cíl: na vyzkoušení umístění

kulatý tvar do tabulky a vyndání

z tabulky van (vědomosti 12, 13)

Týden č. 9 Karta č. 9

10. 10. - 16. 10. 1995

Cíl učení:

- vyndává kulaté tvary, kolečka
& tabulky a poté umístí daný
tvar do tabulky s vyřezanými
tvary

Kritéria úspěchu: 4 ze 5 denně

Jak často cvičit a zaznamenávat:

- kdykoliv během dne

Instrukce: zahrnuje

Materiály:

- vkládačky s kruhovými i
oválnými tvary i kuličky, ku-
ličky ap.

Prezentace:

Ukážeme Karolíně jak budeme vyndávat kuličky nebo vajíčka
& kuličky, popř. jak otvíráme kuličku s kruhovými víčkem.
Vyndané tvary odkládáme do košíku ap. aby neupadaly na zem.
Pak pracujeme s tvarovou tabulkou - ukážeme Karolíně, kam
ma umístít kolečka, za každý správný pochválíme.

Okolnosti učení:

- můžeme pracovat i s tabulkou a kuličky, které se vkládají do
Postup úspěchu: kruhového otvoru. (rozhlédací hodiny)

- pochvala, povzbuzení potleskem, pohledem

- na dno krabičky dáme obrázek - objeví se při vyndávání

Postup učení: nabízená pomoc

Fyzická => vedeme Karolíně ruku k zadanému
tvaru a ukážeme jí správný otvor na tabulce

Pokusy	DK	R	R	R	R	R	R	R	DK	R
1.	⊙		⊙	⊙	⊙	⊙	⊙	⊙		
2.	⊙		⊙	⊙	⊙	⊙	⊙	⊙		
3.	⊙		⊙	⊙	⊙	⊙	⊙	⊙		
4.	⊙		⊙	⊙	⊙	⊙	⊙	⊙		
5.	⊙		⊙	⊙	⊙	⊙	⊙	⊙		
1.	⊙		⊙	⊙	⊙	⊙	⊙	⊙		
2.	⊙		⊙	⊙	⊙	⊙	⊙	⊙		
3.	⊙		⊙	⊙	⊙	⊙	⊙	⊙		
4.	⊙		⊙	⊙	⊙	⊙	⊙	⊙		
5.	⊙		⊙	⊙	⊙	⊙	⊙	⊙		
		10. 10.	11. 10.	12. 10.	13. 10.	14. 10.	15. 10.	16. 10.		
		1.	2.	3.	4.	5.	6.	7.		

200

PORTAGE

KARTA AKTIVITY

21. - 24. 10. 96

Jméno dítěte: *Karolína*

Jméno dom.konzultanta: *...*

Datum: 13. 7. 1993

Dlouhodobý cíl: obrací stránky
v knize, 2-3 ujednou a hledá
jmenovaný obrázek (vědomost: 24)

Tyden č. 20 Karta č. 29

1. - 13. 96

Cíl učení:

- učí se manipulovat s dětskou knižkou, obrací stránky po 2-3 a vyhledává daný obrázek - učí se na něj

Kritéria úspěchu: 3 ze 4 denně

Jak často cvičit a zaznamenávat:

- kdykoliv přes den

Instrukce: zahrnuje

Materiály:

- dětská lepenka, fotoalbum

Prezentace:

Využíváme knihy, které Karolína zná, a hlavně kde je na jedné straně jeden obrázek. Otáčíme knihu na jednom obrázku, zazpíváme si o něm písničku, povídku o něm básničku. Pak zavřeme a vyzveme Karolínku, aby obrázek našla. Může obracet i více stran ujednou.

Okolnosti učení: stran ujednou.

Postup úspěchu: chová se, aby se hledala.

- pochvala, úsměv, pohlázení

- je-li hodně šikovná, použijeme knihu se složitějšími obrázky (více na jedné straně)

Postup učení: nabízená pomoc

- demonstrativní ⇒ učíme Karolínku jak stránky obracet a najít obrázek

Pokusy	DK	R	R	R	R	R	R	R	DK	R
1.	⊙	⊙	⊙	⊙	⊙	⊙	⊙	⊙		
2.	⊙	⊙	⊙	⊙	⊙	⊙	⊙	⊙		
3.	⊙	⊙	⊙	⊙	⊙	⊙	⊙	⊙		
4.	⊙	⊙	⊙	⊙	⊙	⊙	⊙	⊙		
OPAKOVÁNÍ										
1.	⊙	⊙	⊙	✓	✓	✓	✓	✓		
2.	⊙	⊙	⊙	✓	⊙	✓	✓	✓		
3.	⊙	✓	✓	✓	⊙	✓	✓	✓		
	21/10	22/10	23/10	24/10	25/10	26/10	27/10			
	1. J.	2. J.	3. J.	4. J.	5. J.	6. J.	7. J.			
	PA	SD	NE	PO	ST	ST	ST			
	1.	2.	3.	4.	5.	6.	7.			

... ..

17. - 23. 4. 98

PORTAGE

karta aktivity

Týden č. 79 Karta č. 79
25. - 31. 3. 98

Jméno dítěte: _____
 Jméno domácí konzultanta: **CELUSTKOVÁ**
 Datum narození: 13. 7. 1993
 Dlouhodobý cíl: *doházet sestavit skládačku tříprvkovou (Luoforika 45)*

Cíl učení:

- vložit správně 3 tvary - kruh, trojúhelník a čtverec do správných otvorů

Kritéria úspěchu: 2 ze 3 dne

Jak často cvičit a zaznamenávat:

- kdykoliv během dne

INSTRUKCE - zahrnuje:

Materiály:

- prkno s vyřezanými otvory

○ △ □ a s tvary

Prezentace:

začneme s vkládáním nejprve kruhového tvaru - ostatní si přečteme např. izolepou. Dáme Karolínce do ruky kruh a vyzvěme ji, aby jej schovala (dala do domku ap.). Je-li třeba, vedeme ji rukou. Někdy

Okolnosti učení: ji učíme vložit kruh do otvoru a pak přidáme čtverec. Až bezpečně vloží kruh a

Postup úspěchu: čtverec - přidáme trojúhelník.

- střídáme tvary během dne, aby se její činnost

už automaticky

- pochvala, pochycení,
Postup učení ⇒ nabízení pomoci:

demonstrativní ⇒ ukážeme na správný otvor kam má tvar vložit.

Pokusy	DK	R	R	R	R	R	DK	R
1.	⊙	⊙	⊙	⊙	⊙	⊙		⊙
2.	⊙	⊙	⊙	⊙	⊙	⊙		⊙
3.	⊙	⊙	⊙	⊙	⊙	⊙		⊙
O P A K O V A N Í								
1.	⊙		⊙	⊙	⊙	⊙	⊙	⊙
2.	⊙		⊙	⊙	⊙	⊙	⊙	⊙
3.	⊙		⊙	⊙	⊙	⊙	⊙	⊙
P A								
S T Č T P A S O N E P O Č T								
1. 2. 3. 4. 5. 6. 7.								

