

Univerzita Hradec Králové

Pedagogická fakulta

Ústav primární, preprimární a speciální pedagogiky

**Specifika edukace dětí s vybraným vzácným onemocněním
a možnosti zvýšení kvality jejich života**

Bakalářská práce

Autor: Martina Bulířová

Studijní program: B7506 Speciální pedagogika

Studijní obor: Výchovná práce ve speciálních zařízeních

Vedoucí práce: PaedDr. Zdenka Šáňdorová, Ph.D.

Oponent práce: Mgr. Zuzana Truhlářová, Ph.D.

Hradec Králové

2022



Zadání bakalářské práce

Autor: Martina Bulířová

Studium: P19K0264

Studijní program: B7506 Speciální pedagogika

Studijní obor: Výchovná práce ve speciálních zařízeních

Název bakalářské práce: **Specifika edukace dětí s vybraným vzácným onemocněním a možnosti zvýšení kvality jejich života.**

Název bakalářské práce AJ: Educational specifics of children with rare disease and their quality of life

Cíl, metody, literatura, předpoklady:

Bakalářská práce se zabývá specifiky edukace dětí s některými vzácnými onemocněními.

Práce bude rozdělena na teoretickou a praktickou část.

Teoretická část se bude detailněji zabývat specifiky edukace dětí s vybranými vzácnými onemocněními. Jejím cílem bude popis a charakteristika vzácných onemocnění (Prader-Willi syndrom, Angelmanův syndrom, Smith-Magenis syndrom, Williamsův syndrom a mukopolysacharidóza) a vliv na edukaci dětí s těmito onemocněními. Také se v textu zaměříme na kvalitu života dětí s vzácnými onemocněními a resilienci jejich rodiny.

Hlavním cílem empirické části práce bude zjistit, jaké metody a techniky mohou přispět ke zvýšení efektivity edukace dětí s vzácnými onemocněními v koncepci vzdělávání, ke zvýšení kvality života a resilienci jejich rodin. Výzkum bude prováděn v konkrétní Speciální základní škole v Poděbradech v rámci vzdělávacího procesu.

Z metodologického hlediska bude využito kvalitativní metodologie s metodami analýzy dokumentů, rozhovoru, analýzy odborných pramenů a literatury.

MICHALÍK, Jan. *Metodika práce se žákem se vzácným onemocněním*. [Čáslav]: Studio Press pro Společnost pro MPS, c2012. ISBN 978-80-86532-28-8.

KUBÁČKOVÁ, Kateřina. *Vzácná onemocnění: v kostce*. Praha: Mladá fronta, 2014. Aeskulap. ISBN 978-80-204-3149-3.

LEBL, Jan, Tereza DOUŠOVÁ, Jana HABERLOVÁ, et al. *Vzácná onemocnění u dětí: motolské pediatrické semináře 2*. Praha: Galén, [2018]. Motolské pediatrické semináře. ISBN 978-80-7492-381-4.

EHLER, Edvard. *Vzácná onemocnění*. Olomouc: Solen, 2014. Meduca. ISBN 978-80-7471-052-0.

EHLER, Edvard. *Vzácná onemocnění 2*. Olomouc: Solen, 2014. Meduca. ISBN 978-80-7471-089-6.

EMANOVSKÝ, Petr. *Úvod do metodologie pedagogického výzkumu*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 2013. ISBN 978-80-244-3664-7.

FERJENČÍK, Ján. *Úvod do metodologie psychologického výzkumu: jak zkoumat lidskou duši*. Vyd. 2. Přeložil Petr BAKALÁŘ. Praha: Portál, 2010. ISBN 978-80-7367-815-9.

Zadávací pracoviště: Katedra speciální pedagogiky,
Pedagogická fakulta

Vedoucí práce: PaedDr. Zdenka Šándorová, PhD.

Oponent: Mgr. Zuzana Truhlářová, Ph.D.

Datum zadání závěrečné práce: 10.2.2021

Prohlášení

Prohlašuji, že jsem tuto bakalářskou práci vypracovala pod vedením PaedDr. Zdenky Šándorové, Ph.D. samostatně za použití v práci uvedených pramenů a literatury.

V Poděbradech dne

Podpis

Poděkování

Ráda bych na tomto místě poděkovala především PaedDr. Zdence Šáňdorové, Ph.D. za odborné vedení, cenné rady, inspiraci, trpělivost a vynaložený čas, který mi věnovala při vedení mé bakalářské práce.

Velké díky patří také mé rodině a přátelům, kteří mě při psaní této práce i po celou dobu studia podporovali.

ANOTACE

BULÍŘOVÁ Martina (2022). *Specifika edukace dětí s vybraným vzácným onemocněním a možnosti zvýšení kvality jejich života*. [Bakalářská práce]. Hradec Králové: Pedagogická fakulta Univerzity Hradec Králové.

Bakalářská práce se zabývá specifiky edukace dětí s některými vzácnými onemocněními. Teoretická část se bude detailněji zabývat specifiky edukace dětí s vybranými vzácnými onemocněními. Jejím cílem bude popis a charakteristika vzácných onemocnění (Prader-Willi syndrom, Angelmanův syndrom, Smith-Magenis syndrom, Williamsův syndrom a mukopolysacharidóza) a vliv na edukaci dětí s těmito onemocněními. Také se v textu zaměříme na kvalitu života dětí se vzácnými onemocněními a resilienci jejich rodiny.

Klíčová slova: vzácné onemocnění, specifika edukace, kvalita života, resilience rodiny, Prader-Willi syndrom, Angelmanův syndrom, Smith-Magenis syndrom, Williamsův syndrom, mukopolysacharidóza

ANNOTATION

BULÍŘOVÁ Martina (2022). *Educational specifics of children with rare disease and their quality of life*. [Bachelor thesis]. Hradec Králové: Faculty of Education of University Hradec Králové.

This bachelor thesis will discuss the specification of the education of children with rare diseases. The theoretical part will discuss in detail the specifics of education of children with following rare diseases: Prader-Willi syndrome, Angelman syndrome, Smith-Magenis syndrome, Williams syndrome and mucopolysaccharidosis. Its aim will be to describe and characterise these diseases and how they impact the education of the children who have them. This thesis will also focus on the quality of life of the children with the rare diseases and the resilience for their families.

Keywords: Rare disease, special education, quality of life, resilience of family, Prader-Willi syndrome, Angelman syndrome, Smith-Magenis syndrome, Williams syndrome, mucopolysaccharidosis

OBSAH

Contents

ÚVOD	9
TEORETICKÁ ČÁST.....	11
1. Člověk a zdraví.....	11
1.1 Pojem zdraví.....	11
1.2 Pojetí člověka se zdravotním postižením	11
1.3 Vymezení pojmu vzácné onemocnění.....	12
2. Školský systém a legislativa pro žáky se speciálními vzdělávacími potřebami	14
2.1 Žák se speciálními vzdělávacími potřebami.....	14
2.2 Legislativa týkající se žáka se speciálními vzdělávacími potřebami	14
3. Žáci s vybranými vzácnými onemocněními a jejich edukace	17
3.1 Žák s Prader-Willi syndromem	17
3.1.1 Charakteristika onemocnění	17
3.1.2. Symptomy	17
3.1.3 Diagnostika.....	18
3.1.4 Specifika edukace.....	18
3.2 Žák s Angelmanovým syndromem.....	20
3.2.1Charakteristika onemocnění	20
3.2.2 Symptomy	20
3.2.3 Diagnostika.....	21
3.2.4 Specifika edukace.....	21
3.3 Žák se Smith-Magenis syndromem	23
3.3.1 Charakteristika onemocnění	23
3.3.2 Symptomy	23
3.3.3 Diagnostika.....	24
3.3.4 Specifika edukace.....	24
3.4 Žák s Williamsovým syndromem.....	28
3.4.1 Charakteristika onemocnění	28
3.4.2 Symptomy	28
3.4.3 Diagnostika.....	29
3.4.4 Specifika edukace.....	29
3.5 Žák s mukopolysacharidózou	31
3.5.1 Charakteristika onemocnění	31
3.5.2 Symptomy	31

3.5.3 Diagnostika.....	33
3.5.4 Specifika edukace.....	33
4. Rodina dítěte se vzácným onemocněním	36
4.1 Rodina a její resilience	36
4.2 Zpracování zátěže vzácného onemocnění rodinou.....	38
4.3 Potřeby členů rodiny dítěte se vzácným onemocněním	40
5. Kvalita života dětí se vzácným onemocněním	44
5.1 Vymezení pojmu kvalita života.....	44
5.2 Kvalita života osob se zdravotním postižením.....	45
EMPIRICKÁ ČÁST	47
6. Výzkum	47
6.1 Cíl výzkumu, výzkumné otázky	47
6.2 Metodologie výzkumu.....	48
6.3 Charakteristika výzkumného prostředí.....	48
6.4 Vlastní výzkum.....	51
6.5 Vyhodnocení výsledků výzkumného šetření.....	52
DISKUSE	56
ZÁVĚR.....	58
Seznam použitých zdrojů	60
Seznam obrázků	66
Seznam příloh.....	67

ÚVOD

Předkládaná bakalářská práce se zabývá dětmi s vybranými vzácnými onemocněními, (konkrétně jde o Prader-Willi syndrom, Angelmanův syndrom, Smith-Magenis syndrom, Williamsův syndrom a mukopolysacharidóza), určitými specifiky jejich edukace, kvalitou jejich života a v neposlední řadě také rodinami těchto dětí.

K výběru tohoto tématu mě inspirovalo každodenní setkávání se s těmito dětmi po mnoho let, což mi umožnilo nasbírat zkušenosti týkající se nejen edukačního procesu jako takového, ale také se mi naskytla příležitost seznámit se s těmito dětmi jako lidskými bytostmi. Bylo a je mi ctí moci poznávat jejich osobnosti a snažit se pochopit a porozumět jejich někdy tak odlišným projevům. Denně se také setkávám s jejich rodinami, které mají stejně jako jiné rodiny lepší a horší dny a potýkají se s problémy a starostmi každodenního života. Některé z nich jsou zcela běžné, jiné méně obvyklé. Avšak navzdory tomu, že se těmito rodičům narodilo dítě se vzácným onemocněním, mohou i oni zažívat pocit štěstí a radosti při sledování úspěchů a pokroků svého potomka. Mnohdy postačí jen usmívající se tvář jejich dítěte.

Bakalářská práce je rozdělena do dvou částí, teoretické a empirické, které na sebe navazují. V teoretické části práce jsou popsána jednotlivá vybraná vzácná onemocnění, jejich symptomy, zmíněny jsou aspekty diagnostiky, možnosti terapie a podrobněji jsou zmapována specifika edukace těchto dětí. Dále se tato část práce zaměřuje na téma rodiny, jejích funkcí, potřeby členů rodiny a schopnost její resilience. Teoretická část také zmiňuje problematiku kvality života a pojem zdraví.

Empirická část se zabývá metodologií výzkumu a výzkumnou technikou, výsledky šetření byly získané kvalitativní výzkumnou metodou za použití polostrukturovaného rozhovoru. Především je však tato část práce věnována samotnému výzkumu, který je zaměřen mimo jiné na zmapování edukačních specifíků dětí s jednotlivými vybranými vzácnými onemocněními. Autorů, kteří se blíže zabývají touto problematikou, není mnoho. U nás je to především profesor Michalík, z jehož výsledků šetření jsem vycházela u třech z těchto pěti vzácných onemocnění (Prader-Willi syndrom, Williamsův syndrom a mukopolysacharidóza).

Zbývá dvě vzácná onemocnění (Angelmanův syndrom a Smith-Magenis syndrom), kterými se profesor Michalík ve své literatuře nezabývá, jsem se pokusila popsat na základě svých zkušeností a poznatků z mého mnohaletého působení ve Speciální základní škole v Poděbradech, která je v této práci coby výzkumné prostředí také blíže představena. Empirická část práce si dále klade za cíl zjistit, jaké metody a techniky mohou přispět ke zvýšení efektivity edukace dětí s vybranými vzácnými onemocněními v koncepci vzdělávání, ke zvýšení kvality jejich života a zároveň podpořit resilienci jejich rodin.

V závěru výzkumné části jsou zpracována data včetně interpretace a jejich zhodnocení. Poznatky získané z provedeného šetření mohou posloužit učitelům, vychovatelům, asistentům pedagoga a v neposlední řadě také rodinám těchto dětí. Vzhledem k tomu, že dětí s těmito vzácnými onemocněními (jak už sám jejich název napovídá) není mnoho, mohla by se tato práce stát přínosem pro všechny, kteří by rádi blíže nahlédli do života těchto dětí i jejich rodin. V konečné fázi by tato práce mohla posloužit samotným dětem se vzácným onemocněním díky lepší informovanosti všech osob, které o ně s láskou pečují.

TEORETICKÁ ČÁST

1. Člověk a zdraví

Zdraví – jak ho lze chápat? Naprostá většina z nás se shodne na tom, že zdraví je nesmírně důležité, klademe ho na první místa v žebříčku hodnot, vzájemně si ho přejeme spolu se štěstím při gratulacích. Zdraví si tak vysoce ceníme především díky skutečnosti, že náš zdravotní stav bývá nezbytnou podmínkou pro naše každodenní aktivity a naplnění životních cílů, které jsme si možná stanovili. Když se nad tímto pojmem zamyslíme hlouběji, zjistíme, že ho lze chápat různě.

Nejčastěji používanou definicí zdraví je definice obsažená v ústavě Světové zdravotnické organizace (WHO), kde se píše, že zdraví je stav úplné tělesné, duševní a sociální pohody, a ne pouze nepřítomnost nemoci nebo vady.“ (cit dle Zacharové, 2007, s. 15).

1.1 Pojem zdraví

Pojmem „zdraví“ se blíže zabývá Křivohlavý, přičemž odkazuje na Seedhouse (1995), který nahlíží na zdraví z pohledu lékaře, sociologa, humanisty a idealisty. Lékař chápe zdraví jako nepřítomnost nemoci či úrazu. Sociolog si pod pojmem „zdravý člověk“ představí člověka, který dobře funguje v sociálních rolích, které mu přísluší. Humanista označí jako „zdravého člověka“ takového, jenž se dokáže pozitivně vypořádat s životními úkoly, které jsou před něj kladeny. Idealista si vybaví pod pojmem „zdravý člověk“ jedince, kterému je dobře duchovně, duševně, tělesně i sociálně. Z těchto předložených čtyř úhlů pohledu je patrné, že každý si vykládá pojem zdraví trochu jinak. (Seedhouse, in Křivohlavý, 2001)

1.2 Pojetí člověka se zdravotním postižením

Vidíme tedy, že pojem „zdraví“ si lze vykládat různě a je na něj nahlíženo z mnoha úhlů pohledu. Nejinak je tomu také u pojetí člověka se zdravotním postižením. Není tedy překvapivé, že definice pojmu postižení či zdravotní postižení není jednotná a jinak bude vykládána z hlediska pedagogického, jinak např. v politickém resortu.

Úmluva OSN o právech osob se zdravotním postižením v článku 1, říká: „*Osoby se zdravotním postižením zahrnují osoby mající dlouhodobé fyzické, duševní, mentální nebo smyslové postižení, které v interakci s různými překážkami může bránit jejich plnému a účinnému zapojení do společnosti na rovnoprávném základě s ostatními.*“ (Úmluva o právech...)

Definování samotného pojmu postižení prošlo od roku 1980 značným vývojem. Zájem, který se původně soustřeďoval především na omezení a neschopnosti osob s postižením, se postupně přesunul na jejich možnosti konat aktivity a účastnit se života ve společnosti, byť s nezbytnou pomocí a podporou.

Důležitý je také fakt, že člověk, který je systémem považován za člověka s postižením, se takto cítit nemusí. (Michalík, 2011)

„Jen společnost informovaná, přijímající a nestrukturovaná na zdravé a ty ostatní je společností zdravou. (Novosad, in Michalík, 2011, s. 185)

„Tím, že společnost umožní realizovat práva osob se zdravotním postižením v maximálním rozsahu, jim nečiní dobrodiní, ale pouze se nedopouští diskriminace.“ (Čermák, 2012, s. 6)

1.3 Vymezení pojmu vzácné onemocnění

Lebl (2018) říká, že za vzácnou lze označit zdravotní poruchu, jejíž vlastností je nízký výskyt v rámci populace.

Ehler (2014) uvádí, že za ojedinělou či vzácnou se v Evropě považuje nemoc, která postihuje méně než 5 osob z 10 000 obyvatel. Vzácná onemocnění se ze 75 % vyskytují v dětském věku. Přestože závažnost těchto nemocí je různá, obecně je délka života postižených osob podstatně snížena. Zhruba třetina dětí se vzácným onemocněním se nedožije pěti let věku. Přestože vhodnou péčí je možné zvýšit kvalitu života a prodloužit střední délku života, u naprosté většiny vzácných onemocnění neexistuje příčinná léčba. Prevalence jednotlivých vzácných onemocnění se velmi liší. V některých případech je četnost výskytu omezena i na několik málo jedinců v Evropě. V takovém případě se nemocný a jeho rodina mohou cítit izolovaně a velmi zranitelně.

Stejně tak Michalík (2012) říká, že vzácné onemocnění bývá označováno jako zdravotní porucha s nízkým výskytem v populaci. Celkový výskyt nositelů těchto onemocnění v rámci populace je obecně uváděn na 3-4 %. V České republice to znamená přírůstek až 3000 nových pacientů každým rokem. Michalík dodává, že důsledky jednotlivých vzácných onemocnění se pro pacienty výrazně liší. V některých případech lze důsledky řešit relativně jednoduchou úpravou příjmu potravy (např. celiakie), jindy jsou onemocnění natolik závažná, že vedou k předčasnému úmrtí dítěte (např. některé typy mukopolysacharidózy).

Podobně Kubáčková (2014) považuje za vzácná onemocnění ta, jejichž výskyt je nižší než 5 osob z 10 000. Patří sem geneticky podmíněná onemocnění, metabolické poruchy, zhoubné nádory a mnoho dalších. Ačkoli přesný celkový počet není znám, panují odhady, že v současné Evropě žije zhruba 30 milionů lidí s některým ze vzácných onemocnění. V České republice je počet lidí s některým vzácným onemocněním odhadován na 6-8 tisíc. Léčba těchto osob probíhá ve specializovaných centrech. Výhodou je soustředování odborníků a koncentrace pacientů, díky němuž dochází k prohlubování poznatků o daných diagnózách a tím i ke zkvalitnění péče.

Ehler (2014) dále uvádí, že téměř 80 % vzácných onemocnění má genetickou příčinu. V dalších případech se jedná o kombinaci genetických a vnějších faktorů, u některých chorob není vlastní příčina dosud známa. Mezi vzácná onemocnění řadíme metabolická, endokrinní, nervová, smyslová a svalová onemocnění, ale také většinu druhů nádorů u dospělých a všechny druhy maligních nádorů u dětí. Některá vzácná onemocnění se odhalují již při porodu, jiná se začínají projevovat v raném dětství, správně však bývají diagnostikovány až později.

Česká asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO) charakterizuje vzácné onemocnění jako dědičné onemocnění, projevující se buď krátce po porodu, nebo v raném dětství, někdy i později. Mezi cíle organizace ČAVO patří posilovat povědomí o specifické problematice vzácných onemocnění nejen mezi odborníky ve zdravotnictví, ale také mezi představiteli státních institucí a v neposlední řadě také u veřejnosti. Asociace ČAVO se soustřeďuje zejména na praktickou pomoc rodinám s dětmi s některým ze vzácných onemocnění (poskytování poradenství, prosazování zájmů pacientů ve zdravotnictví), dále asociace komunikuje se státními institucemi, médii a veřejností a pořádá vzdělávací kurzy a přednášky. Mimo jiné také podporuje vědecký výzkum v oblasti vzácných onemocnění. (ČAVO, 2007-2022)

Velmi užitečným se stal informační portál Orphanet (orpha.net, 2022), který byl založen ve Francii za účelem shromažďování informací o vzácných onemocněních. Jedná se především o komplexní databázi ověřených informací o vzácných onemocněních, včetně přehledu probíhajících studií. Jeho heslem je:

„Žádná nemoc není tak vzácná, aby si nezasloužila pozornost.“

Jednotlivá vzácná onemocnění zde mají uvedenou klasifikaci a zkratky. Portál obsahuje více než 6 000 názvů vzácných onemocnění s popisy a informacemi, které jsou pravidelně aktualizovány. Za projektem stojí v první řadě Francouzský národní institut pro zdravotnický a medicínský výzkum (INSERM) ve spolupráci s dalšími farmaceutickými firmami, univerzitami, výzkumnými centry a zdravotnickými zařízeními. Cílem portálu je sdružovat aktuální informace o vzácných onemocněních, které mohou posloužit nejen odborníkům, ale také široké veřejnosti. (ÚZIS ČR, 2022)

2. Školský systém a legislativa pro žáky se speciálními vzdělávacími potřebami

2.1 Žák se speciálními vzdělávacími potřebami

Pod pojmem žák se speciálními vzdělávacími potřebami se obecně rozumí žák s určitým zdravotním postižením nebo zdravotním či sociálním znevýhodněním. Patří sem žáci se specifickými poruchami učení, dále žáci s mentálním postižením, žáci s tělesným postižením, žáci se zrakovým či sluchovým postižením, žáci s postižením řečovým atp., přičemž do této skupiny spadají také žáci se vzácnými onemocněními. Má-li být vzdělávání dětí se vzácnými onemocněními smysluplné a stavěné na rovnoprávném základě s ostatními, je zapotřebí vytvoření zvláštních podmínek tak, aby byly respektovány speciální vzdělávací potřeby těchto dětí. K tomu účelu nám slouží podpůrná opatření.

Čadová (2015) uvádí, že mezi tyto podpůrné prostředky patří např. působení speciálního pedagoga ve třídě, možnost dvou pedagogických pracovníků ve třídě, asistent pedagoga či osobní asistent, snížený počet žáků ve třídě, kompenzační, rehabilitační a učební pomůcky, speciální učebnice a didaktické materiály a zejména pak odlišná forma a metoda výuky. Žákům se vzácným onemocněním je nutné poskytnout celou řadu podpůrných opatření. Jejich rozsah a zařazení žáka do příslušného stupně podpory doporučuje školské poradenské zařízení, což je v tomto případě SPC pro tělesně postižené. Cílem těchto podpůrných opatření je umožnit žákovi rozvoj v rámci jeho možností tak, aby byl schopen zapojit se do společnosti v maximální možné míře a mohl najít uplatnění v životě.

Velmi důležitou roli zde plní individuálně vzdělávací plán (IVP), který je součástí dokumentace žáka a vychází ze školního vzdělávacího programu příslušné školy a závěrů speciálně pedagogického vyšetření. Upravuje metody a postupy vzdělávání daného žáka a obsahuje různá doporučení, pravidla hodnocení, často také konkrétní rady a zkušenosti. Na tvorbě IVP se podílejí učitelé školy ve spolupráci s pracovníky SPC.

2.2 Legislativa týkající se žáka se speciálními vzdělávacími potřebami

Legislativní řešení upravující pravidla pro vzdělávání dětí se speciálními vzdělávacími potřebami představuje Zákon č. 561/2004 ze dne 24. září 2004 o předškolním, základním, středním, vyšším odborném a jiném vzdělávání (školský zákon) v platném znění, a Vyhláška č.27/2016, o vzdělávání žáků se speciálními vzdělávacími potřebami a žáků nadaných, ve znění pozdějších předpisů. V tomto školském zákoně se výslovně objevují zásady a cíle vzdělávání, nově je pojat systém vzdělávacích programů, upravena je povinnost zpracovávání dlouhodobých záměrů vzdělávání a rozvoje vzdělávací soustavy. Zákon respektuje mezinárodní závazky České republiky v oblasti ochrany práv příslušníků národnostních menšin a upravuje podmínky menšinového školství. Školský zákon také zavádí přípravné třídy základní školy pro děti sociálně a komunikačně nezralé s cílem

napomoci vyrovnat vývoj těchto dětí a umožnit jim pokračovat bez větších problémů společně se svými vrstevníky. (MŠMT, 2013-2022)

Oblast vzdělávání žáků se speciálními vzdělávacími potřebami upravuje školský zákon ustanovením § 16 zákona č. 561/2004 Sb., ve znění pozdějších předpisů, kde je uvedeno, že jednou z forem vzdělávání dětí nebo žáků se speciálními vzdělávacími potřebami je tzv. skupinová integrace dětí nebo žáků, která probíhá v běžných školách formou zřízení samostatných tříd. Ke zřízení třídy podle § 16 odst. 9 školského zákona je podle § 16 odst. 10 školského zákona v případě škol zřizovaných obcí nebo soukromým zřizovatelem nezbytný souhlas krajského úřadu. Třídy podle § 16 odst. 9 školského zákona je možné zřizovat pouze pro děti nebo žáky s mentálním, tělesným, zrakovým nebo sluchovým postižením, závažnými vadami řeči, závažnými vývojovými poruchami učení, závažnými vývojovými poruchami chování, souběžným postižením více vadami nebo autismem. (MŠMT, 2013-2022)

V případech dětí se vzácnými onemocněními jde často o těžké zdravotní postižení. Zde zákon říká, že tyto děti budou vzdělávány ve školách tzv. speciálních za předpokladu, že toto řešení je v nejlepším zájmu dítěte, požadují ho zákonní zástupci dítěte (tzn. netrvají na umístění dítěte v běžném školství) a toto opatření neznamená potvrzení neschopnosti běžné školy naplnit své povinnosti dle § 16 školského zákona. (MŠMT, 2013-2022)

Díky současné legislativě mají rodiče větší svobodu při rozhodování, zda jejich dítěti se speciálními vzdělávacími potřebami bude lépe vyhovovat běžná základní škola nebo základní škola praktická či základní škola speciální. Jejich rozhodnutí pro druhou variantu je podmíněno doporučením školského poradenského zařízení.

V § 3 zákona 561/2004 je v obecné rovině vymezen systém vzdělávacích programů, který si jednotlivé školy tvoří samy na základě příslušného rámcového vzdělávacího programu (RVP). Školní vzdělávací program (ŠVP) vychází z konkrétních podmínek a záměrů školy, zohledňuje možnosti a požadavky žáků a jejich zákonných zástupců. Povinností ředitele školy je umístit ŠVP na veřejném místě.

V § 4 a 5 je mimo jiné zakotvena povinnost stanovení podmínek vzdělávání žáků se speciálními vzdělávacími potřebami v těchto rámcových a školních vzdělávacích programech.

Dle § 7 tvoří vzdělávací soustavu školy a školská zařízení, odst. 3 vymezuje druhy škol, kterými jsou mateřská škola, základní škola, střední škola a další. Zvláštním typem školy je pak škola základní speciální, která je blíže popsána zejména v již zmíněném § 16. Mezi školská zařízení se dle odst. 5 řadí také školská poradenská zařízení, která jsou důležitá při doporučování speciálního vzdělávání.

Odstavec 6 a 7 tohoto zákona vymezuje práva žáků se speciálními vzdělávacími potřebami, jako je např. vzdělávání, které obsahem, metodou i formou odpovídá vzdělávacím potřebám a možnostem dítěte, dále zaručuje vytvoření nezbytných podmínek pro vzdělávání, přihlednutí k povaze postižení nebo znevýhodnění při hodnocení žáka, mimo jiné také umožňuje bezplatné užívání speciálních pomůcek a učebnic a také zaručuje možnost vzdělávání na základní škole speciální. (MŠMT, 2013- 2022)

3. Žáci s vybranými vzácnými onemocněními a jejich edukace

Cílem této kapitoly je popis a charakteristika jednotlivých vybraných vzácných onemocnění. Konkrétně se jedná o onemocnění Prader-Willi syndrom, Angelmanův syndrom, Smith-Magenis syndrom, Williamsův syndrom a onemocnění zvané mukopolysacharidóza.

Jednotlivé podkapitoly popisují charakteristiku onemocnění, popsány jsou symptomy, které onemocnění doprovázejí, zmíněny jsou také aspekty diagnostiky. Další podkapitoly pak popisují specifika edukace těchto dětí, kterými se podrobněji zabývá především profesor Michalík.

U třech vzácných onemocnění (Prader-Willi syndrom, Williamsův syndrom a mukopolysacharidóza) vycházím z popisu specifík edukace Michalíka. Specifika edukace zbylých dvou onemocnění (Angelmanův syndrom a Smith-Magenis syndrom), jimiž se literatura Michalíka nezabývá, se pokusím popsat na základě svých vlastních zkušeností získaných během mého mnohaletého působení ve Speciální základní škole v Poděbradech jako další část výzkumu.

Čtyři z těchto pěti vzácných onemocnění mají aktuální zastoupení v téže škole v Poděbradech, v jednom případě (Prader-Willi syndrom) žák v předminulém školním roce docházku dokončil. Ve všech pěti případech se s těmito dětmi osobně setkávám (či jsem se setkávala) v rámci výuky či při dalších výchovně vzdělávacích činnostech minimálně 7 let. Ve Speciální základní škole v Poděbradech pracuji s dětmi od roku 2001.

3.1 Žák s Prader-Willi syndromem

3.1.1 Charakteristika onemocnění

Prader-Willi syndrom (dále i jen PWS) je geneticky podmíněná porucha způsobená vadou na 15. chromozomu. Vyskytuje se s četností zhruba 1:15 000 – 30 000 narozených dětí bez rozdílu v pohlaví a rase. PWS poprvé popsali v roce 1956 švýcarští lékaři Praderová, Labhart a Willi. Počet jedinců s Prader-Willi syndromem se v ČR odhaduje na více než 500. (Prader-Willi spolek, 2022)

3.1.2. Symptomy

Mezi hlavní příčiny PWS patří porušená funkce mezimozku (hypotalamu), která ovlivňuje endokrinní systém, náladu a také pocity hladu a žízně. Tato porucha souvisí s hormonální činností, která ovlivňuje mimo jiné růst a pohlavní dospívání (Zapletalová, 2004).

Vzhled dítěte s Prader-Willi syndromem se vyznačuje krátkýma rukama a nohama, které bývají navíc zakřivené do tvaru X. Obličej je většinou protáhlý a úzký, s typickými mandlovými očima, úzkým čelem a trojúhelníkovým horním rtem. Charakteristická je nadměrná chuť k jídlu, kvůli chybějícímu

pocitu nasycení se jedná téměř až o posedlost jídlem. Důsledkem bývá velký přírůstek hmotnosti a často následná obezita. Dětem s PWS činí obtíže také koordinace pohybů a rovnováha. (Prader-Willi spolek, 2022)

Pro PWS je příznačné také opožděné psychomotorické vyžívání, které se týká hlavních vývojových milníků, přičemž sezení, chůze, a např. první slova bývají dosahovány ve dvojnásobném čase, než je běžné. Přidružuje se mentální retardace různých pásem a řada specifických poruch učení. Typické jsou také poruchy chování, časté výkyvy nálad se sklony k depresím, úzkostné stavy a afektivní záchvaty. (Prader-Willi spolek, 2022)

3.1.3 Diagnostika

PWS je možné diagnostikovat rozbořením krevního vzorku, přičemž se pátrá po chybějících částech chromozomů a zkoumá se jejich struktura. V některých případech bývá diagnóza stanovena už u novorozenců, jindy až výrazně později. Klinickými kritérii bývá hypotonie, poruchy spánku, dětská obezita a opožděný psychomotorický vývoj. (Zapletalová, 2004)

Možnosti terapie

Genetická příčina PWS neumožňuje vyléčení nemoci jako celku, léčba je tedy podpůrná a cílená na některé symptomy, což vede ke zmírnění nebo eliminaci některých příznaků. Nejčastěji se jedná o hormonální léčbu, kdy je podáván růstový hormon, který mimo jiné upravuje poměr svalové hmoty na úkor tuku, čímž zvyšuje energetický výdej. K úspěšnému zvládnutí syndromu je zapotřebí spolupráce řady odborníků zejména v oboru endokrinologie, gynekologie, chirurgie a psychiatrie.

Důraz je kladen na kontrolu příjmu potravy, správné stravovací návyky musí rodiče u dětí pěstovat od raného dětství. Velmi žádoucí je také zavedení pravidelného pohybového režimu. Přínosné je také rozvíjení individuálních schopností dítěte, což umožní větší míru zapojení do běžných aktivit s vrstevníky a pomůže usměrnit výkyvy nálad. (Prader-Willi spolek, 2022)

3.1.4 Specifika edukace

V následujícím popisu specifíků edukace žáka s PWS vycházím ze závěrů a poznatků profesora Michalíka a kolektivu autorů, kteří se na publikaci s názvem „*Metodika práce se žákem se vzácným onemocněním*“ z roku 2012 podíleli.

Vzhledem ke specifickým potřebám dětí s PWS je zapotřebí především dobrá spolupráce a komunikace učitele a rodičů, pozitivní přístup a chuť hledat řešení problémových situací. Každé dítě je jiné, proto je zapotřebí zcela individuální přístup. Mnoho žáků s PWS, zejména s lehkým mentálním postižením, se vzdělává na běžných základních školách. Další děti jsou vzdělávány v rámci tzv. speciálních škol.

Rozložení schopností dítěte s PWS je značně nerovnoměrné. Tito žáci mívají obvykle problémy s porozuměním abstraktních informací, proto se doporučují jasné a stručné instrukce, ideálně doplněné o kontrolu se zpětnou vazbou. Typickým znakem PWS je také zvýšená unavitelnost s častým usínáním během dne, od čehož se odvíjí celkově pomalé pracovní tempo. Je důležité poskytnout žákovi dostatečný časový prostor pro práci a umožnit mu alespoň krátký odpočinek.

Lepších výsledků je dosahováno při smyslovém, zejména vizuálním učení. Schopnosti a dovednosti v jednotlivých předmětech se velmi liší. Lepší bývají čtenářské než matematické schopnosti, nelze to však považovat za pravidlo. Výrazné potíže mívají žáci s PWS se zpracováním dějové posloupnosti. Rovněž střídání činností, a tedy i předmětů, způsobuje problémy, žák s PWS mnohdy ulpí na jednom úkolu a není ochoten se posunout dále. Pochvala by měla přicházet i po dílčích úspěších.

Do školního dne je zapotřebí vnést strukturu, bez ohledu na úroveň kognitivních schopností jsou nutná pevná pravidla, která vytvoří pocit bezpečí a jistoty. Velkou měrou to platí i pro režim stravování.

Je třeba počítat také s náladovostí a tvrdohlavostí, častá bývá potřeba argumentovat či být v opozici. Objevuje se také lhaní a krádeže, většinou v souvislosti s jídlem. Osvědčily se spíše klidné reakce bez snahy konfrontace, řešení se pak hledá s rodinou a dalšími zúčastněnými.

Pozornost si zaslouží specifika stravování žáků s PWS, kdy je nutné obeznámit s těmito problémy týkajícími se jídla také personál školy. Pokud dítě obědvá ve školní jídelně, je dobré jasně stanovit pravidla např. pro velikost porce či pro přidávání. Poměrně častým problémem bývají krádeže svačín v důsledku neschopnosti odolat jídlu, či snědení vlastní svačiny ihned po příchodu do školy. Je dobré spolužákům vysvětlit, proč k tomu dochází a snažit se eliminovat tyto situace ve spolupráci s rodiči. Ač jídlo představuje jeden z nejsilnějších motivačních prvků, není dobré ho používat jako odměnu.

V rámci dobrého soužití ve třídě je vhodné zařadit do výuky kolektivní hry zaměřené na podporu komunikace a posílení empatie. Žák s PWS, stejně jako každý jiný, potřebuje zažít úspěch. K tomu je možné využít jednu z oblastí, kde tyto děti často vynikají i nad stejně starými vrstevníky - např. stavění puzzle, hledání slov či osmisměrky. (Michalík a kol., 2012)

3.2 Žák s Angelmanovým syndromem

3.2.1 Charakteristika onemocnění

Angelmanův syndrom (dále i jen AS) je vzácná geneticky podmíněná porucha s vadou na 15. chromozomu. Poprvé byl popsán v roce 1965 pediatrem Harry Angelmanem, který si všiml hned třech dětí se shodnými příznaky a charakteristickým chováním. Děti se zdály být velmi šťastné, také měly podobné obličejové rysy. První název této diagnózy byl „šťastná loutka“, později byl přejmenován na „Angelman syndrom“. Přes mnohé výzkumy nebyla v té době příčina nemoci objevena. (spolek Angelman, 2022)

Angelmanův syndrom se řadí mezi vzácné onemocnění, statistiky se v každé zemi liší. Nejčastěji je uváděn výskyt 1:10 – 30000 osob. Podle tohoto údaje by mělo být v České republice zhruba 400 lidí s tímto onemocněním, evidováno je jich však zhruba 50. Tento údaj je navíc zkreslený skutečností, že k první diagnóze došlo až v roce 1997, jedná se tedy o omezenou věkovou skupinu. Starší jedinci jsou velmi pravděpodobně zařazeni pod jinou diagnózu, nejčastěji patrně pod dětskou mozkovou obrnu. (spolek Angelman, 2022)

3.2.2 Symptomy

U dítěte s Angelmanovým syndromem probíhají první měsíce života bez výraznějších odchylek, mohou se objevit problémy s kojením. Prvním z ukazatelů bývá hlasitý smích objevující se již velmi brzy. Kolem 6. měsíce věku dítěte se začnou projevovat známky opožděného psychomotorického vývoje, který je s přibývajícím věkem stále výraznější. Neurologické vyšetření zpravidla neodhalí vážnější odchylky od normy s výjimkou epileptické aktivity na EEG. Pro dítě s Angelmanovým syndromem jsou typické poruchy rovnováhy a koordinace ve spojení s těžkou mentální retardací. Časté jsou poruchy spánku a výrazná porucha řeči – konkrétně žádné nebo zcela minimální používání slov. Neverbální komunikace výrazně převyšuje nad verbální. (spolek Angelman, 2022)

Objevují se také poruchy pohybu, rovnováhy, nejistá, tzv. ataktická chůze a třesy končetin. U více než 80 % dětí s AS se objevuje ploché záhlaví a také pomalejší růst hlavy, důsledkem je tzv. mikrocefalie (malý obvod hlavy). Již u malých dětí (kolem 2. roku věku) se objevují epileptické záchvaty s abnormálním nálezem na EEG. (spolek Angelman, 2022)

Naprostou charakteristickým rysem je stálý usměvavý výraz ve tváři a celková grimasa radostné nálady s častými záchvaty smíchu. Nápadná je také hypopigmentace kůže a očí (světlá kůže, světlé vlasy i obočí, nejčastěji modrá barva očí). Typický je u dítěte s AS výrazný motorický neklid, kdy má dítě potřebu stále něco dělat, pobíhat či chytat něco do rukou. Schopnost soustředit se je výrazně narušena, pro dítě s AS je obtížné koncentrovat se i jen na malou chvíli. Časté je mávání rukama a tzv. loutková chůze. Jedním ze zvláštních rysů je fascinace vodou a jejími zvuky. (spolek Angelman, 2022)

S Angelmanovým syndromem nebývají typicky spojeny zdravotní komplikace, délka života těchto lidí je proto průměrná. (spolek Angelman, 2022)

3.2.3 Diagnostika

V České republice se Angelmanův syndrom diagnostikuje od roku 1997. Vzhledem ke genetickému podmínění poruchy je možné onemocnění prokázat pouze cíleným genetickým testem. V současné době bývají děti diagnostikovány již kolem prvního roku života. Existuje také možnost odhalit AS již v prenatálním období z plodové vody matky, vyšetření však není součástí standardních testů provádějících se v těhotenství, musí být tedy na tuto vadu cíleně zaměřeno. (spolek Angelman, 2022)

Možnosti terapie

Angelmanův syndrom je vzhledem ke genetické příčině svého vzniku jako celek onemocnění nevléčitelný. Přestože v současné době probíhají výzkumy zaměřené na možnost opravy části 15. chromozomu, dosud neexistuje lék, který by dokázal AS vyléčit. Léčba se tedy zaměřuje na zmírňování příznaků a na psychoterapeutickou podporu. Podávány jsou většinou antiepileptika proti křečím a nekoordinovaným pohybům. (spolek Angelman, 2022)

3.2.4 Specifika edukace

V této kapitole se pokusím shrnout své poznatky týkající se určitých edukačních specifíků dítěte s Angelmanovým syndromem. Vzhledem k etickým aspektům nebudu uvádět přesný věk ani pohlaví. S dítětem s tímto syndromem se setkávám ve školním prostředí od roku 2015, kdy nastoupilo do přípravného ročníku. Měla jsem však možnost ho poznat už mnohem dříve, a to na mých lekcích léčebně-pedagogicko-psychologického ježdění. Coby osmnáctiměsíční batole se dítě s AS tehdy stalo mým zdaleka nejmladším klientem. Je nutné si uvědomit, že popisují jedno konkrétní dítě a není tedy možné vzhledem k individualitám každého jedince považovat tyto poznatky za všeobecně platné.

Intelekt dítěte s Angelmanovým syndromem se zpravidla pohybuje v rozmezí středně těžké až těžké mentální retardace. Obvyklá mentální úroveň dosahuje do 3 let věku, z tohoto důvodu nejsou děti s AS schopny vést samostatný život a potřebují neustálou péči dospělé osoby. Klinické projevy tohoto onemocnění mají výrazný dopad na speciální vzdělávací potřeby těchto žáků, nutné je počítat s výrazně omezenými kognitivními schopnostmi.

Jistá specifika se objevují v chování, kdy kromě častého smíchu a typického šťastného výrazu převládá výrazná hyperaktivita, která do značné míry komplikuje celý edukační proces. Dítě s AS je velmi obtížné zaujmout, rychle přecházejí od jedné aktivity ke druhé, je těžké ho usměrnit. Naučit

respektovat obzvláště mladší školní dítě, byť jen základní pokyny, vyžaduje velkou dávku úsilí a vytrvalosti. Objevuje se také vysoká vznětlivost a občasné kratší záchvaty zlosti. Velmi často se setkáváme se strkáním rukou či hraček do úst nebo se stereotypním chováním jako mávání a tleskání rukama. Vzhledem k nekvalitnímu spánku bývají děti s AS přes den zvýšeně unavené, což dále snižuje schopnost koncentrace a znesnadňuje každou vzdělávací aktivitu.

Oproti tomu jsou tyto děti velmi společenské a zajímají se o dění ve svém okolí. Typická je velká zvědavost, na vše se chtějí podívat a „u všeho být“. Další z častých projevů chování je fascinace vodou. Pokud uslyší jakýkoli zvuk s ní spojený (šplíchání, kapání, tekoucí vodu), vyvinou velké úsilí, aby se mohli na zdroj tohoto zvuku podívat. Pokud bychom hledali předmět, kterému budou tyto děti ochotné věnovat pozornost, bude to nejčastěji zvuková či světelná hračka, rády také zkoumají blyštivé a světlo odrážející předměty.

Jedním z dalších znaků tohoto syndromu je neschopnost mluvit. Přestože se v určitém období u dítěte s AS objevily některé slabiky, většina z nich bohužel postupem času zase vymizela. Řeč se nevyvíjí na takové úrovni, aby mohla být použita jako hlavní komunikační kanál. V těchto případech je vhodné využít některou z metod AAK (alternativní a augmentativní komunikace) jako formu dorozumívání. Aby se mohlo dítě s AS dále rozvíjet, musí mu být umožněno sdělit své potřeby a pocity, což může do jisté míry pomoci s odstraněním některých nežádoucích projevů chování. Důležité je zajistit takovou formu komunikace, která bude použitelná s co možná největším okruhem lidí.

Při nácviку dovedností je vodné činnost strukturovat do menších dílčích úkonů, používáme přesné a stručné instrukce. Pokud se u žáka střídá více osob, je vhodné se předem domluvit na používání jednotných pokynů. Abychom žáka s AS nepřetěžovali, je dobré zařadit časté přestávky a střídání činností. Nutné je poskytnout dostatek času pro pochopení úkolu a následnou reakci. Správná motivace (např. oblíbené jídlo) nám celý proces výrazně usnadní. Zapotřebí je obrnit se trpělivostí, pro zvládnutí nové dovednosti je nutné dlouhodobé opakování. V našem případě to byla mimo jiné snaha o úspěšné vysazování na toaletu. Přestože se týdný zdálo, že se situace takřka nemění, dlouhodobé úsilí, pochvala a odměna za každý úspěch, se nakonec vyplatila. Bez úzké spolupráce s rodinou by byl tento úspěch i mnoho dalších naprosto nemyslitelný.

Každá nová dovednost je důležitá pro alespoň částečnou samostatnost dítěte, proto je vhodné zaměřit se zejména na nácviк aktivit každodenního života a vhodný způsob komunikace. Pozitivním předpokladem je, že s přibývajícím věkem lze očekávat snížení míry hyperaktivity. Ohlédnu-li se do momentu, kdy udržet dítě v útlém věku v asistovaném sedu na koni vyžadovalo téměř nadlidské úsilí (a notnou zásobu písniček a říkadel), je rozdíl se současným stavem opravdu výrazný. Schopnost lepšího soustředění a koncentrace tak otevírá nové možnosti pro získávání dalších dovedností.

I přes mentální retardaci těžšího stupně je možné správným přístupem dosáhnout významných pokroků. Podobně jako je tomu u jiných syndromů, je nezbytné zvolit takové metody a techniky, které jsou uzpůsobené individualitám každého dítěte.

3.3 Žák se Smith-Magenis syndromem

3.3.1 Charakteristika onemocnění

Syndrom Smith-Magenis (dále i jen SMS) je vrozená genetická odchylka, při níž je postižen 17. chromozom. Jde o tzv. mikroleční syndrom, který je způsoben abnormalitou v délce krátkého (p) raménka chromozomu 17p11.2., někdy se také hovoří o tzv. 17p-syndromu. K poškození genetické informace dochází převážně během početí, nejedná se tedy o dědičnou genetickou vadu. Četnost výskytu onemocnění se odhaduje na 1:25 000 narozených dětí. Toto číslo je však patrně podhodnoceno, současné výzkumy ukazují, že počet nově diagnostikovaných dětí se SMS každoročně stoupá. (Zvěřová, 2011)

3.3.2 Symptomy

Děti se syndromem Smith-Magenis jsou si velmi podobné. Jejich typický fenotyp zahrnuje brachycefalii (široký čtvercový obličej), níže posazené oči i uši, plné růžové tváře, zploštělý kořen nosu, srostlé obočí, výraznou dolní čelist a hluboce vykrojené rty s vyčnívajícím jazykem s častým doprovodným sliněním. Mezi další společné příznaky patří malý vzrůst, brachydaktylie (zkrácené prsty na ruce i nohy), svalová hypotonie a nápadně hluboký chraplavý hlas. Četněji se objevuje také trunkální obezita, při níž se tuk ukládá především do oblasti steh a hýždí. (Zvěřová, 2011)

U jedinců se SMS je výrazně zvýšené riziko orgánových postižení, jedná se zejména o srdeční vady, anomálie ledvin, ortopedické obtíže, ORL a oftalmologické abnormality, patologický bývá záznam EEG. Objevuje se také snížený práh bolesti, potíže s polykáním, enuréza a časté zácpy. Chůze bývá o široké bázi. Děti se syndromem Smith-Magenis mají výrazné poruchy spánku, v noci se opakovaně budí, s následnými intervaly aktivity. Nejaktivnější bývají krátce po půlnoci, ráno časně vstávají. V důsledku únavy během dne opakovaně krátce usínají. (Zvěřová, 2011)

Syndrom je spojen s neurobehaviorálními příznaky jako jsou hyperaktivita, impulsivita a náhlé změny nálady. Velké obtíže mají děti se SMS s kontrolou vlastních emocí, objevují se výbuchy hněvu a nekontrolovatelného vzteku, často doprovázené sebepoškozováním. Toto chování se obvykle projevuje přibližně od 18 měsíců věku. Sebepoškozování se vyskytuje u každého dítěte se SMS bez ohledu na kognitivní úroveň a často přetrvává po celý život. Spánkové poruchy, stejně jako poruchy chování patrně souvisejí s převráceným (v tomto případě denním) vylučováním melatoninu. (Zvěřová, 2011)

Děti se SMS mají opožděný především psychický vývoj, později nastupuje řeč s často velmi špatnou artikulací. Oproti tomu mívají tyto děti výbornou paměť na jména, názvy míst a událostí a prokazují překvapivý smysl pro humor. Mentální vývoj bývá ukončen na úrovni zhruba čtyřletého dítěte. (Zvěřová, 2011)

3.3.3 Diagnostika

Diagnóza bývá většinou potvrzena až v cytogenetické laboratoři stanovením mikro-delece 17p11.2 chromozomu za pomoci vyšetření FISH (fluorescence in situ hybridizace) chromozomu 17. Do této doby bývají často mylně stanovovány diagnózy jako je autismus, ADHD nebo afektivní poruchy. Včasné diagnostikování Smith-Magenis syndromu je nezbytné pro zahájení účinné psychiatrické léčby, častá je také farmakoterapie spánkové poruchy a symptomatická léčba přidružených poruch. (Zvěřová, 2011)

Možnosti terapie

Vzhledem ke genetické etiologii tohoto onemocnění není vyléčení jako takové v současnosti možné. Léčba je tedy zaměřena především na zvládnání afektů a k utlumení projevů nevhodného chování. Dále je nezbytná alespoň částečná úprava rytmu spánku a bdění, k tomu se nejčastěji používá večerní podání melatoninu. Komplexní léčba byla vypracována a schválena odborníky a zahrnuje počáteční genetické vyšetření, pravidelné každoroční prohlídky, které zjišťují stav jednotlivých orgánů a dále také psychologické a logopedické vyšetření. Časně zahájení multidimenzionální týmové terapie je nezbytné k celkové stimulaci vývoje dítěte. (Zvěřová, 2011)

3.3.4 Specifika edukace

V této kapitole se pokusím shrnout své poznatky týkající se určitých specifík dítěte se Smith-Magenis syndromem, které je nutno během edukačního procesu zohlednit. Svě zkušenosti čerpám z každodenní výuky dítěte s tímto onemocněním od roku 2015 do současnosti. Vzhledem k etickým aspektům nebudu uvádět přesný věk ani pohlaví. Je třeba vzít v úvahu, že jde o jedno konkrétní dítě, nelze tedy vyvozovat obecné závěry.

Žák se Smith-Magenis syndromem je v rámci výuky výrazně limitován omezenými kognitivními schopnostmi. Intelekt se pohybuje nejčastěji v pásmu lehké až středně těžké mentální retardace. Objevují se potíže s logickým úsudkem, s pochopením časoprostorového schématu, s plánováním i dokončováním činností. Vlivem snížené koncentrace nastávají potíže s krátkodobou pamětí, zejména pokud je úkol zadán pouze ústně. Vhodné je napsat na tabuli velmi zjednodušené zadání, ideálně v krátkých bodech. Dlouhodobou paměť dokáže žák se SMS lépe využít. Pokud si názorným procvičováním osvojí nějaké konkrétní pojmy (např. názvy řek či hor), bude pravděpodobně

schopen vybavit si je po dlouhou dobu. Zhoršená je schopnost teoretického myšlení a abstraktního úsudku, což omezuje možnosti učit se, řešit samostatně problémy a plnit zadané úkoly. V kombinaci s omezenými komunikačními dovednostmi dochází ke snížení schopnosti praktického zvládnání běžných životních situací, a tudíž k celkově nižší samostatnosti.

Výuku komplikují především častá únava a jistá behaviorální specifika. Jedním z nejnápadnějších projevů chování je vysoká míra impulsivity, která často přechází v záchvaty vzteku a agrese s nebyvalou intenzitou. Tyto stavy mohou nastat i několikrát denně. V naprosté většině případů je zlost směřována na vlastní osobu a mívá podobu bušení pěstmi do hlavy, bouchání hlavou o lavici, trhání si vlasů, kousání a škrábání se do předloktí či strhávání si stroupek z hojících se ran (většinou v okolí nehtů).

Zvládnout tyto situace bývá velmi náročné, je třeba zajistit, aby si dítě v tento okamžik vážně neublížilo, také je nutné chránit ostatní žáky ve třídě před v afektu hozenými předměty (nejčastěji psací potřeby, ale také např. židle). Je nezbytné s ostatními žáky o těchto projevech chování mluvit a vše jim v klidu, většinou opakovaně, vysvětlovat. Po emocionální stránce bývají tyto situace vyčerpávající pro všechny zúčastněné.

Dalším aspektem, který velmi znesnadňuje výuku, je již zmíněná únava dítěte, způsobená mnohdy téměř probdělými nocemi. Ve dnech, kdy navíc přicházejí afekty (které trvají i několik minut a jsou pro dítě nesmírně fyzicky i emocionálně vyčerpávající), bývá únava extrémní a je takřka nemožné ve výuce pokračovat. Pro tyto situace je vhodné mít ve třídě klidné odlehlejší místo, kde si pak dítě může odpočinout (např. na polohovacím vaku). Většinou přichází okamžitý spánek, který trvá asi hodinu.

Dítěti se SMS vyhovuje mít během výuky jednu osobu tzv. „pro sebe“, výrazně se v tu chvíli zlepšuje jeho pracovní výkon a výsledky dané činnosti. Vhodný je klidný, usměrňující a přívětivý přístup. Některým afektům je možné předejít včasným zásahem (často stačí pár klidných slov, bagatelizování vyvstalého problému a současně nabídnuté řešení). Důležité je nastavit jakousi rovnováhu mezi tím, kdy budeme dítěti plně k dispozici a situacemi, kdy ho necháme samostatně pracovat. To se odvíjí od náročnosti úkolu, momentálního rozpoložení a míry únavy.

Pokud obtížnost zadané práce či aktuální stav dítěte se SMS vyžaduje individuální vedení pedagoga, je dobré činnost rozdělit do menších dílčích úkonů, chválit za to, co se povedlo, případně mírně upozornit na to, co by mohlo být příště lepší. Pokud vidíme, že je dítě v danou chvíli emočně v nepohodě, je lepší jakoukoli kritiku vynechat. Vhodné je osoby asistující dítěti se SMS střídat a nenechat žáka „ulpět“ na jednom člověku. Zabráníme tak tendencím si tuto osobu nárokovat. Již samotná přítomnost pedagoga dítě uklidňuje, dodává mu pocit jistoty a pomáhá lépe vstřebat množství podnětů, které v rámci výuky přicházejí. Tím je podstatně prodloužena práceschopnost dítěte.

Přes všechny tyto benefity je nezbytné zařazovat také samostatnou práci. Opět je třeba zadaný úkol strukturovat do jednoduchých dílčích kroků. Přestože je zadaná práce v intelektových možnostech žáka, velmi často si v tomto momentu začne vynucovat pozornost. Zde musí učitel nastalou situaci posoudit a rozhodnout, jaký typ podpory dítěti poskytne. Mnohdy se stačí krátce na práci podívat, stručně úkol zopakovat a dítě povzbudit či pochválit.

V našem případě jsme se setkaly s poměrně brzkým nástupem puberty, který na nějakou dobu (přibližně jedno pololetí) výrazně zhoršil negativní projevy chování. Epizody zlostných stavů byly četnější a také výrazně delší.

Z pohledu edukačního procesu navíc začalo v tomto období docházet ke stagnaci schopnosti osvojování si nových kompetencí, v některých oblastech (zejména psaní) bohužel až k regresi úrovně již zvládnutých dovedností.

Vzhledem ke specifickým potřebám dítěte se SMS je zapotřebí především dobrá spolupráce učitele a rodiče, pozitivní přístup a chuť hledat řešení vyvstalých problémů.

Shrnutí konkrétních situací

Vzhledem k výrazným specifickým v chování je nutné dítě nejprve dobře poznat. Aby učitel dokázal intuitivně vycítit např. blížící se afekt, je nezbytné pochopit projevy dítěte a pokusit se vysledovat příčiny, což vyžaduje čas.

Ideální je zajistit dítěti klidné a přátelské prostředí. Při výuce je vhodné pokusit se minimalizovat hluk, který na dítě se SMS působí z důvodu možné hyperakuze velmi rušivě až bolestivě.

Přestože je možné mnohým zlostným projevům zabránit, není vhodné snažit se předejít konfliktu za každou cenu. Dítě pak bude mít tendence posouvat hranice, což je v dané situaci nežádoucí. Právě jasně stanovené mantinely představují pro žáka se SMS pocit jistoty a bezpečí. I přes veškeré snahy tedy není možné předejít všem afektům. Je však velmi důležité předejít tomu, aby dítě bylo svými spolužáky odmítáno. Pedagog musí poskytnout žákům dostatek vhodně podaných informací přizpůsobených jejich věku a mentální úrovni a zároveň jim umožnit vyjádřit své názory a pocity. Učitel zde tak sehrává roli jakéhosi mediátora a zároveň terapeuta.

V případě nového třídního kolektivu je důležité žáka či žáky předem vhodně upozornit, že tato situace dříve či později nastane. Počátky bývají obtížnější a nelze zcela zabránit šoku, který děti prožijí během prvních setkání s těmito výbuchy zlosti. Spolužáky není možné předem zcela připravit. Setkala jsem se s tím, že i pedagogové s mnohaletou praxí po skončení této epizody reagovali velmi emotivně. O to více pozornosti je tedy třeba věnovat dětem.

Velmi důležité je, aby nové děti viděly, že učitel i přes tuto naprosto nestandardní situaci zůstává v klidu. V závislosti na konkrétních projevech lze odhadnout, jak dlouhá bude epizoda, v některých případech je nezbytné dítě ze třídy odvést. Někdy je zapotřebí dvou osob, akce by měla být krátká a ze strany dospělých co nejklidnější. Poté je vhodné několika větami vysvětlit zbytku třídy, co se stalo. Jeden asistent zůstává s dítětem na chodbě, velmi se nám osvědčilo zpočátku na vztek dítěte nereagovat (v počátcích či na vrcholu takové epizody přináší jakákoli snaha dítě uklidnit zcela opačný efekt). Teprve s klesající tendencí zlosti je vhodné zkusit odvést pozornost nějakou zcela běžnou otázkou. Pokud se tento moment odhadne správně, je v tuto chvíli dítě vděčné za nabídnutou možnost ukončení celého dramatu, samo je již vyčerpané a rádo by přestalo. Nasbírat tyto zkušenosti vyžadovalo čas a samy jsme se na počátku učily metodou pokusu a omylu.

Po každé takovéto epizodě probíhá jakési usmíření, které má podobu zcela spontánního obětí. Tomu nás naučilo samo dítě se SMS, přičemž platí nepsané pravidlo, že čím delší a výraznější záchvat zlosti byl, tím delší obětí toto dítě vyžaduje. Také platí, že dítě chce obejmout právě tu osobu, která s ním byla v nejbližší interakci při nástupu vzteku. Chápeme to jako způsob omluvy a patrně jakousi žádost o smír, kdy můžeme celou záležitost uzavřít a dále pokračovat s „čistým listem“. Během obětí je cítit, jak se dítě zklidňuje, zpomaluje se mu dýchání a celkově se uvolňuje. Tuto potřebu zcela respektujeme a shodly jsme se na tom, že podobný relaxační účinek to má i na nás. Vnímám to jako krásnou ukázkou toho, že proces učení je mnohdy obousměrný. Navíc pouhé sledování tohoto „usmíření“ má příznivý efekt také na zbytek třídy. V tomto momentě je možné dále pokračovat ve výuce, je však třeba respektovat velkou únavu dítěte a poskytnout mu potřebnou podporu, případně umožnit spánek.

Přestože noví spolužáci zpočátku prakticky vždy reagují slzami, bývá toto období poměrně krátké. Za velký úspěch považujeme fungující třídní kolektiv, kdy žádný žák, a to ani žák se Smith-Magenis syndromem, není vyčleněn. Dítě je i přes tato specifika oblíbené, a to především jeho vlastní zásluhou. V literatuře jsem se setkala s názorem, že děti s tímto onemocněním bývají samolibé a sebestředné. To však v případě našeho žáka neplatí. Je velmi přátelské a empatické, jakoukoli výtku z naší strany ke spolužákům snáší hůře než ke své vlastní osobě. Pokud je nutné nějaké výraznější napomenutí některého spolužáka, dítě se SMS se pravděpodobně rozpláče. Pamatuji si situaci, kdy se dítě několikrát během výuky zmínilo, jaký má hlad a v momentě, kdy zjistilo, že jeden spolužák zapomněl svačinu doma, neváhalo a nabídlo mu svoji.

Je třeba zohlednit, že mezi dětmi se Smith-Magenis syndromem existují rozdíly jak v jejich kognitivních schopnostech, tak i v projevech chování. Nastavit jedno optimální řešení pro všechny, byť by se jednalo o žáky se stejným syndromem, není možné.

3.4 Žák s Williamsovým syndromem

3.4.1 Charakteristika onemocnění

Williamsův syndrom (dále i jen WS) je vzácná geneticky podmíněná porucha někdy také nazývaná Williams-Beurenův syndrom. Vyskytuje se asi u jednoho z 20 000 novorozenců. Příčinou tohoto onemocnění je genetická vada, konkrétně chybějící část genetické informace v oblasti 7. chromozomu, tzv. delece. V tomto případě se delece týká zejména genu pro elastin, což je protein nezbytný pro fungování srdečního svalu, pružných cév, arterií a dalších velkých cév a orgánů. Williamsův syndrom postihuje obě pohlaví ve stejné míře a také se vyskytuje u všech etnických skupin. Byl zjištěn u populace na celém světě. V ČR byla tato diagnóza potvrzena u několika desítek dětí. (Spolek Willík, 2022)

3.4.2 Symptomy

Williamsův syndrom postihuje svého nositele na celý život a projevuje se celou řadou příznaků. Děti s WS jsou si velmi podobné, pro jejich vzhled je charakteristické široké čelo, krátké oční štěrby, velká ústa s plnými rty, malá spodní čelist, nízký kořen nosu, zvláštností je hvězdovitý vzor duhovky. Typická je také nízká porodní hmotnost a menší vzrůst v dospělosti. V souvislosti se vzhledem a malým vzrůstem býval WS v minulosti označován také jako „elfí syndrom“. (Spolek Willík, 2022).

Psychomotorický vývoj bývá u dětí s WS od počátku opožděný, později tedy přichází sezení, lezení, chůze; řeč nastupuje obvykle až v předškolním věku. Později se projevuje různý stupeň mentálního postižení, nejčastěji se jedná o lehkou až středně těžkou mentální retardaci.

Nejzávažnější přidruženou zdravotní komplikací jsou vrozené srdeční vady. Nejčastěji to bývá zúžení jedné z hlavních cév vedoucí ze srdce. Tu mívá asi 75 % dětí. Méně často jsou postiženy jiné cévy jako např.: plicnice nebo ledvinné tepny. Některé srdeční vady vyžadují kardiologický zákrok. Asi 10 % dětí má zvýšený krevní tlak. Typická je také hypotonie a hyperlaxita (zvýšená volnost vaziva), která bývá příčinou vadného držení těla v pozdějším věku. Jistou zvláštností je hyperakuze (zvýšená citlivost sluchu), která způsobuje, že děti slyší hlasitěji tóny, především ty ve vyšších frekvencích; některé zvuky (např. dětský pláč, ohňostroj, hrom, zvuky elektrických spotřebičů) jsou proto vnímány až bolestivě. Tato odlišnost je evidována u zhruba 95 % lidí s WS a způsobuje jim nemalé potíže v běžném životě. (Spolek Willík, 2022)

U dětí s WS se často objevují také poruchy růstu. Většina z nich se rodí s nízkou porodní hmotností a v prvních letech špatně prospívá. Se zvýšeným výskytem byly zaznamenány zažívací potíže v raném věku, chronické záněty středního ucha, pupeční nebo tříselná kýla, poruchy funkce ledvin, ortopedické problémy, endokrinologické problémy, dále také zrakové vady a obtíže v oblasti

stomatologie. Kvůli chybnému postavení a anomálnímu tvaru zubů je často nutné ošetření v celkové anestezii. (Spolek Willík, 2022)

3.4.3 Diagnostika

Podezření na Williamsův syndrom mohou pojmout lékaři z různých oborů na základě přítomnosti typických příznaků. Diagnózu potvrdí (nebo vyloučí) klinický genetik vyšetřením delece 7.chromozómu metodou zvanou FISH (florescent in situ hybridization). Toto vyšetření se provádí z krve a je pro stanovení diagnózy Williamsova syndromu klíčové. Rodičům, kterým se dříve narodilo dítě s Williamsovým syndromem, může klinický genetik doporučit prenatálně diagnostické vyšetření u dalšího těhotenství. (Spolek Willík, 2022)

Možnosti terapie

Vzhledem ke genetickému původu Williamsova syndromu není vyléčení nemoci jako celku možné. Léčba je velmi individuální a liší se případ od případu, přičemž se cílí na zmírnění obtíží přidružených zdravotních komplikací. Sledovány jsou srdeční vady, nutné jsou zpravidla také časté návštěvy u oftalmologa. Lékaři se také zaměřují na pravidelnou kontrolu krevního tlaku a funkce ledvin. Zvýšená pozornost je věnována včasnému zachytu případných kloubních obtíží a již zmiňované stomatologické péči. Někdy je v důsledku zvýšené úzkostlivosti nutná také léčba psychiatrická. Řada dětí je však zcela bez medikace. (Spolek Willík, 2022)

3.4.4 Specifika edukace

V následujícím popisu specifík edukace žáka s WS vycházím ze závěrů a poznatků docenta Michalíka a kolektivu autorů, kteří se na publikaci s názvem „*Metodika práce se žákem se vzácným onemocněním*“ z roku 2012 podíleli.

Děti s WS jsou přátelské, komunikativní a velmi důvěřivé. Přestože řeč přichází pomalu, před nástupem do školy se tato schopnost výrazně zlepší. Ve školním věku pak bývá řeč většinou plynulá a poměrně kultivovaná. Dobré vyjadřovací schopnosti těchto dětí však převažují nad porozuměním, což může u cizích vzbuzovat dojem, že jsou rozumnější, než tomu doopravdy je. Někdy mohou děti ulpět na jednom tématu (zpravidla aktuální zájem dítěte – např. vlaky, stěrače apod.) a řeč se pak opakuje stále dokola. Objevují se také potíže s kontrolou vlastních emocí, dítě s WS je velmi bezprostřední a nemusí být schopné ovládat radostné vzrušení, slzy či vztek. Přesto bývají poměrně nekonfliktní. Občas mohou nastat problémy s udržením patřičného společenského odstupu, což s sebou přináší zvýšené riziko zneužití v důsledku nadměrné důvěřivosti.

Při výuce je nutné mít na paměti, že dítě s WS se hůře soustředí, je zvýšeně citlivé a může být nervózní kvůli různým zvukům (dítě se může i jen obávat, že domnělé zvuky přijdou). Vhodná je přední

lavice, v některých situacích se osvědčily klapky na uši. Při zadávání konkrétního úkolu je třeba se ujistit, že žák všemu rozumí, instrukce musí být jasně sděleny, v průběhu práce je dobré připomínat proč a jak danou činnost provádíme. Dětem s WS velmi dobře vyhovuje strukturované učení, ve kterém se dobře orientují a nejlépe mu rozumí.

Vzhledem k již zmiňované nadměrné důvěřivosti by měl učitel vést žáka k určitému odstupu od cizích lidí. Také je vhodný ráznější přístup v momentě, kdy dítě začne během vyučování vyprávět o svých oblíbených tématech. V tomto případě je dobré žáka „utnout“ a následně odvést pozornost opět k výuce. Většina žáků s WS má potíže s koordinací jemné a hrubé motoriky, s vizuo-motorickou koordinací a vizuo-prostorovou integrací. Potíže bývají velmi často při činnostech vyžadujících manipulaci s prsty, tedy psaní, stříhání, vymalovávání, stejně tak je pro dítě obtížné zavázat si tkaničky či zapnout knoflík. Problémy s orientací v prostoru souvisí s vnímáním vzdálenosti, hloubky, velikosti, tvaru či objemu. Lépe, nežli podněty zrakové zpracují děti s WS podněty sluchové. Proto je doporučeno zařazení hudby ve všech formách, včetně tance.

Čtení je jedna z činností, která obvykle děti s Williamsovým syndromem baví a nečiní jim velké potíže. Většina z nich se naučí číst alespoň na základní úrovni. Vzhledem k dobré sluchové paměti je vhodné využití klasické analyticko-syntetické metody a jako motivaci použít některé z oblíbených témat (posloužit můžou letáky o sekačkách či pračkách). Není však pravděpodobné, že dítě celému textu skutečně porozumí v důsledku horšího pochopení větné struktury a obsahového sdělení. Vhodné je klást doplňující otázky týkající se textu, probrat logické souvislosti daného tématu a ideálně přečtené také vizualizovat.

Psaní je pro děti s WS mnohem náročnější, což je způsobeno narušenými zrakově-prostorovými schopnostmi (obtížné chápání tvarů písmen, rozložení na ploše), navíc je spojeno s jemnou motorikou, která je u dětí s Williamsovým syndromem výrazněji narušená. Vzhledem k tomu, že písmo je často nečitelné a pro žáka vyčerpávající, je vhodné např. využít pro zápisy notebook nebo předem vytisknout zkrácený zápis.

Další problematickou oblastí je matematika a geometrie, při kterých je zapotřebí zrakově prostorová orientace a schopnost abstraktního myšlení. Michalík zde doporučuje používat reálné předměty v běžných životních situacích jako např. krájení pizzy pro zlomky, sčítání a odčítání procvičovat při nakupování, televizní program je možné využít pro výuku hodin. Pro ještě lepší názornost je výborné zapojení co nejvíce smyslu. Osvědčilo se také využívání číselných řad či menší počet zadání na stránku. Návik psaní číslic a samotné aritmetické operace by měly probíhat odděleně, neboť dítě s WS musí vynaložit velkou dávku soustředění na grafickou podobu čísla, přičemž se jí už nemusí dostávat na samotné sčítání a odčítání. Přirozenou muzikálnost těchto dětí lze velmi dobře využít také v matematice např. v podobě rytmických říkanek, které mohou pomoci lépe pochopit jednotlivé matematické operace.

Velmi vřelý vztah mají děti s Williamsovým syndromem k hudbě. Řada z těchto dětí má k hudbě také dispozici a talent. Je velmi vhodné ji proto využívat v každodenním životě jako podpůrného prostředku při učení (využití rytmu, rozšiřování slovní zásoby, procvičování paměti). Hudbu je možné využít pro nejrůznější pohybové aktivity a rytmická cvičení, která zlepšují motorickou koordinaci a vytrvalost, výborně také poslouží jako prostředek pro zklidnění. (Michalík a kol., 2012)

3.5 Žák s mukopolysacharidózou

3.5.1 Charakteristika onemocnění

Mukopolysacharidóza (dále i jen MPS) je vrozené dědičné metabolické onemocnění patřící do skupiny lysozomálních střádavých onemocnění. Mukopolysacharidózy se dále člení na několik druhů, které mají různé klinické obrazy a odlišné jsou také dopady na vzdělávání těchto dětí. Obecně však platí, že je toto onemocnění velmi závažné, způsobuje mnohé zdravotní potíže a výrazně snižuje délku života. V současnosti je možné některé typy MPS léčit podáváním chybějícího enzymu, přičemž výzkum v této oblasti i nadále pokračuje. (Ješina, in Ehler, 2014)

3.5.2 Symptomy

Mukopolysacharidózy jsou dědičně podmíněná onemocnění látkové výměny, konkrétně jde o absenci některého životně důležitého enzymu. Nedostatek správně fungujícího enzymu má za následek střádání škodlivých látek v tkáních (odtud tzv. „střádavé“ onemocnění). Tyto látky se pak hromadí v buňkách životně důležitých orgánů jako jsou játra, slezina, srdce či mozek, které pak postupně omezují svoje funkce. Většina typů MPS vede k předčasnému úmrtí. (Společnost pro MPS, 2022)

Platí, že mukopolysacharidózy jsou mimořádně závažná onemocnění s těžkým, progresivním průběhem, navíc spojeným s řadou somatických komplikací nemocného dítěte. Patří mezi ně zejména porucha růstu, deformace hrudního koše, dýchací problémy, časté rýmy s výtokem, zvětšení nosních a krčních mandlí, neurologické problémy, postižení chlopní a srdeční svaloviny, častý bývá vysoký krevní tlak. Nezřídka se objevují zažívací problémy, průjmy, deformace obratlů, omezení hybnosti kloubů. Ruce jsou krátké a široké s tlustými prsty, přidružuje se kostní dysplazie. Typická je faciální dysmorfie, konkrétně odulé rty a zvětšený jazyk, což mívá za následek časté zaskakování nebo zvracení. K dalším symptomům patří oční problémy – zkalení rohovky či zelený zákal a poruchy zraku, většinou bývají poruchy sluchu. (Společnost pro MPS, 2022)

Typy MPS jsou řazeny podle toho, jak byly objeveny nebo podle jmen lékařů a lékařek, kteří onemocnění popsali. Michalík (2012) uvádí následující názvy jednotlivých typů: MPS I (*syndrom Pfaundlera-Hurlerove*), typ MPS II (*syndrom Hunter*), typ MPS III (*syndrom Sanfilippo*), typ MPS IV

(*syndrom Morquio*), typ MPS VI (*syndrom Maroteaux Lamy*) a velmi vzácný typ MPS VII (*syndrom Sly*).

Mukopolysacharidóza typ I

První typ MPS je dědičně podmíněné metabolické onemocnění, které je způsobeno poruchou funkce enzymu alfa-L-iduronidázy. Jde o pomalu progredující onemocnění, které doprovází široká škála příznaků, jež mohou vést až k ohrožení na životě. Tato forma se dále dělí na lehčí a těžší formu, přičemž druhá jmenovaná se začíná projevovat již v kojeneckém věku a neléčené děti umírají mezi 3. – 10. rokem života v důsledku postupně se zhoršujících kardiorepiračních a neurologických komplikací. MPS I se vyskytuje celosvětově a postihuje rovnoměrně obě pohlaví.

Mukopolysacharidóza typ II

Druhý typ MPS je dědičně podmíněné onemocnění, které vzniká při poruše funkce lysozomálního enzymu iduronátsulfatázy. V důsledku genetické odchylky vyrábí organismus enzym s výrazně nižší, či dokonce žádnou aktivitou. Tento typ MPS vyskytuje vzácně u chlapců (jeden případ na 120 až 160 tisíc), u dívek pak zcela ojediněle (popsáno bylo méně než 10 případů na celém světě). Také tato forma se dále dělí, přičemž typ A se objevuje již v kojeneckém věku a dítě přímo ohrožuje na životě, typ B se oproti tomu projevuje později a má lepší prognózu. Spíše nespecifické příznaky (pupeční nebo tříselná kýla, větší obvod hlavy, časté záněty středouší, opakované záněty horních cest dýchacích) vedou k pozdější diagnostice.

Mukopolysacharidóza typ III

Třetí typ MPS se dělí do čtyř různých kategorií, projevy jsou ale velmi podobné. Michalík (2012) říká, že zatímco somatické projevy jsou zpočátku spíše mírné, postižení funkcí centrálního nervového systému jsou závažná a progredující. Děti s touto formou, na rozdíl od všech ostatních typů MPS, nemají charakteristické zhrubělé rysy v obličeji ani se u nich neobjevují projevy narušeného růstu, což podstatně komplikuje diagnostiku. Délka života těchto dětí, v závislosti na závažnosti onemocnění, se pohybuje mezi 10–30 lety.

Mukopolysacharidóza typ IV

Čtvrtý typ MPS je dědičně podmíněné lysozomální onemocnění se střádáním, konkrétně jde o hromadění mukopolysacharidů, nověji označovaných jako glykosaminoglykany. Zde je charakteristická porucha růstu, nízká postava, postupně se zhoršující kostní dysplazie a také postižení rohovky. Přestože nejsou z počátku tyto kostní změny nápadné, postupně vedou až k nutnosti využití invalidního vozíku. CNS většinou v tomto případě nebývá zasažena. Zastoupení u obou pohlaví je stejné. První příznaky se objevují většinou mezi 1. až 3. rokem života, přesto bývá diagnóza stanovena později.

Mukopolysacharidóza typ VI

MPS VI je charakteristická poruchou dalšího z lysozomálních enzymů. Molekuly nezbytné pro správný vývoj a funkci buněk jsou nedostatečně rozštěpené, ukládají se v lysozomech buněk a poté i v tkáních, čímž dochází k poškození chrupavek, kostí nebo srdce. Tato forma mívá mírné až závažné důsledky, které se mohou v průběhu života měnit. V případě vyšší zbytkové aktivity enzymu se onemocnění může projevit až v průběhu dospívání. (Michalík a kol., 2012)

3.5.3 Diagnostika

Pro MPS je typická naprostá ojedinělost a individuální průběh nemoci u každého dítěte. Jelikož se dítě rodí zcela v pořádku a zpočátku se vyvíjí v mezích normy, je velmi obtížné diagnostikovat nemoc v její počáteční fázi. (Společnost pro MPS, 2022)

Proces diagnostiky je dále komplikován velkou variabilitou příznaků v různých věkových pásmech. Příznaky bývají také často zaměňovány například s ortopedickými či revmatologickými onemocněními. (Malinová, 2013)

Možnosti terapie

Léčba je dnes zaměřená především na terapii, která probíhá prostřednictvím nitrožilních infuzí obvykle v intervalu 1-2 týdnů, ve kterých je dodáván chybějící enzym. Jednou z možností léčby se také jeví transplantace kostní dřeně. (Společnost pro MPS, 2022)

Děti s MPS také bývají často v péči specializovaných pracovišť jako jsou ortopedie, neurologie, kardiologie, tyflopédie či ORL. (Malinová, 2013)

3.5.4 Specifika edukace

V následujícím popisu specifík edukace žáka s MPS vycházím opět ze závěrů a poznatků profesora Michalíka a kolektivu autorů, kteří se na publikaci s názvem „*Metodika práce se žákem se vzácným onemocněním*“ z roku 2012 podíleli.

Projevy jednotlivých typů mukopolysacharidózy mají podstatný vliv na speciálně vzdělávací potřeby každého dítěte. Převážná většina dětí s MPS vyžaduje speciálně pedagogickou podporu. Vývoj nemoci s tendencí k regresi pak vzdělávání činí ještě náročnějším, přičemž je nutné edukační proces neustále přizpůsobovat měnícím se potřebám žáka. Vzdělávání dítěte s MPS je vždy lidsky i profesně velmi náročné, na druhé straně to však může pedagog pojmout jako výzvu a povzbudit ho může také pocit z dobře vykonané práce.

Jak již bylo uvedeno, pro děti s MPS platí naprostá ojedinelost, proto i způsob vzdělávání bývá velmi individuální. Projevy onemocnění jsou ovlivněny typem nemoci, věkem a také fází, ve které se dítě s MPS nachází. Přesto se děti stejného věku a se stejným typem nemoci mnohdy výrazně liší. Obecně lze říci, že se žák s MPS může vzdělávat podle vzdělávacího programu, který odpovídá jeho možnostem a schopnostem.

Michalík považuje za rozhodující to, zda je v důsledku strádání metabolitů zasažena také centrální nervová soustava nebo tomu tak není. Zásadní význam má také případná probíhající enzymová terapie, či skutečnost, že dítě z nějakého důvodu (věk nebo postup nemoci) již léčeno není.

Edukační proces je celkově velmi výrazně ovlivněn fází onemocnění, které u forem MPS I, II a III probíhají ve třech až čtyřech fázích. V první fázi jsou symptomy téměř nezřetelné a dítě se jeví zdravé. V dalších fázích dochází k postupnému úbytku jak somatických, tak mentálních funkcí, přičemž jednotlivé přechody se mohou pozastavit či naopak skokově posunout. U „těžších“ typů dochází v poslední fázi k výraznému zhoršení mnoha funkcí, včetně sociálních. Sebeobslužné a hygienické návyky často regredují natolik, že se dítě stane zcela závislé na péči dospělé osoby. Úroveň mentálních schopností může klesnout až do pásma hluboké mentální retardace.

Dominantními rysy, které mukopolysacharidózy provází, a které velmi výrazně zasahují do oblasti vzdělávání, jsou specifické projevy chování. Děti s MPS bývají hyperaktivní, emočně labilní, hůře se soustředí, může docházet k sebepoškozování nebo k agresivitě vůči okolí. Dítě s MPS má velké problémy dodržovat pravidla, respektovat pokyny, často rychle přechází od jedné činnosti ke druhé a nerado se účastní aktivity, která vyžaduje trpělivost a soustředění. Někdy bývají tyto děti natolik obtížně zvladatelné, že se péče o ně stává velmi náročnou a vysilující. Michalík dále uvádí, že cílená zklidňující medikace bývá velmi často neúčinná a jakékoli „násilné“ zklidnění je silně kontraproduktivní. Naopak je třeba přizpůsobit prostředí a obrnit se trpělivostí.

Rámcové členění vzdělávání závisí na jednotlivých typech MPS. Jak již bylo uvedeno, onemocnění má velmi různorodý průběh. U lehčích forem existuje možnost navštěvovat běžnou základní školu. Děti s těžšími formami jsou vzdělávány primárně ve speciálních školách nebo v rámci jiného způsobu plnění povinné školní docházky. U typu IV je v ČR řada absolventů středních škol, jedna dívka vystudovala VŠ.

V rámci vzdělávacího procesu je nutné zohlednit zvýšené nároky na péči o tyto děti související také s jejich omezenými pohybovými schopnostmi. Z tohoto důvodu je třeba vyřešit zejména bezbariérovost prostředí a opatřit kompenzační pomůcky jako jsou nastavitelné pracovní stoly, vhodné židle, polohovací lehátka aj. Další opatření přicházejí v případě hyperaktivity žáka s MPS, kdy je nutné zabezpečit a vymezit prostor, v němž se dítě s MPS pohybuje. V případě pobytu venku je vhodný dohled pedagogického pracovníka, který by v ideálním případě dokázal odhalit „spouštěče“ agresivního

chování. V případě dětí s MPS v kombinaci s poruchou sluchu by dítě mělo být vybaveno sluchadly, která však může odmítat. Důležité je mít nastavený vhodný způsob komunikace s přihlédnutím k mentálnímu věku dítěte (např. významová slova, komunikace s vizuální podporou, gesta atp.). Další možnou přidruženou komplikací jsou poruchy zraku. Zde je vhodná spolupráce s SPC, které určí funkční využití zraku a poté doporučí materiální vybavení a vhodné didaktické a kompenzační pomůcky.

V případě, že je dítě s MPS zařazeno do běžné školy, je vhodné snížit počet dětí ve třídě a zřídit funkci asistenta pedagoga, a to v podstatě u všech typů onemocnění. Asistent zde mimo jiné pomáhá při začleňování dítěte do kolektivu, společně procvičují a upevňují nové dovednosti. Asistent dále napomáhá při sebeobslužných činnostech, s hygienou, úzce spolupracuje s rodiči, podílí se na tvorbě pracovních listů či dalších didaktických pomůcek. (Michalík a kol., 2012)

Michalík dodává, že tuto pozici by neměla vykonávat matka či jiný příbuzný dítěte.

4. Rodina dítěte se vzácným onemocněním

4.1 Rodina a její resilience

Rodina

Pro pojem rodina existuje mnoho různých výkladů a definic, které se neustále vyvíjejí a mění. Jinak bude na rodinu nahlíženo v kontextu sociálním, jinak v souvislosti se školstvím, zdravotnictvím či ekonomikou. Také autoři definic nahlížejí na rodinu z mnoha různých úhlů.

Dle Šándorové (2015) sehrává rodina v životě každého dítěte, tedy i dítěte se speciálními potřebami, významnou a nezastupitelnou roli. Rodina zároveň představuje nejstarší a nejpřirozenější společenskou instituci. Jedinec zde získává role, které se stávají součástí jeho identity. Dochází zde k uspokojování základních potřeb jako je potřeba dostatku podnětů, potřeba jistoty a bezpečí, potřeba seberealizace a budoucnosti.

Podle Michalíka (2013) je rodina nejdůležitější sociální skupinou, v níž má dítě možnost seberealizace. Rodina jako stavební článek společnosti zásadně ovlivňuje její kvalitu. Zdůrazňuje funkci výchovnou, jejímž prostřednictvím se formují postoje dítěte k sobě samému, k jeho blízkým a ke světu. Z pohledu rodičů představuje rodina možnost reprodukce a předání svých zkušeností dalšímu pokolení.

Helus (2007) vidí rodinu jako jednu ze základních složek společnosti a také jako základ pro zajišťování péče. Rodina je také předpokladem vytvoření rozvoje osobnosti.

Havlík (2002) popisuje rodinné prostředí především jako nositele primární socializace, kterou definuje jako proces propojující každého jedince se společností. Jedinec se tímto stává z biologického tvora člověkem, tedy kulturní a sociální bytostí, která jedná podle uznávaných pravidel a směřuje své chování ke společensky přijatelným hodnotám.

Pro Jandourka (2012) je funkční rodina ta, která plní významné funkce pro své členy, přičemž nejdůležitější funkcí je poskytnutí pocitu emocionální a psychické bezpečnosti prostřednictvím lásky a přátelství.

Vidíme tedy, že úhlů pohledů na rodinu, její postavení ve společnosti a její funkce, je mnoho. Přesto by se dalo obecně říci, že rodina je jakýmsi základním kamenem lidské společnosti, jejíž významnou funkcí je výchova dětí. Rodiče se snaží poskytnout svým potomkům emocionálně vyrovnané zázemí a umožnit jim tak utvořit si vlastní zdravou identitu. Také ukazují svým dětem, jak se k sobě navzájem lidé chovají, jak si pomáhají či jak reagují v různých situacích, a to především vlastním příkladem. Kladné vztahy uvnitř rodiny, stejně jako pozitivní vnímání lidstva jako takového, vytvářejí pro dítě dobrý předpoklad k utvoření si zdravého vztahu k sobě i k celé společnosti.

Funkce rodiny

Autoři (např. Michalík, 2013, Šándorová, 2015, Vágnerová, 2012) se shodují, že funkční rodina by měla být schopna plnit tři základní požadavky, a to jak ve vztahu ke svým členům, tak k celé společnosti.

Jsou jimi tyto základní funkce:

1. Biologicko-reprodukční funkce, jejímž hlavním cílem je zajištění reprodukce další generace. Tato funkce také zahrnuje osvojení si role matky (zajištění potřeb dítěte, zdroj výživy) a role otce (zodpovědnost za finanční zabezpečení rodiny). Toto pojetí vnímá rodinu jako strukturu, která naplňuje potřeby svých členů.

2. Emocionálně-socializační funkce, která vyplývá ze zákona o rodině, jež ukládá rodičům převzetí odpovědnosti za své děti. Podstatou této funkce je především vytvoření vztahu mezi rodiči a dítětem, jeho podpora, umožnění jeho rozvoje, příprava dítěte pro vstup do společnosti a jeho samostatné fungování. Matějček (in Michalík, 2013) pokládá tuto funkci za nejvýznamnější a nezastupitelnou.

3. Ekonomická funkce, která zasahuje všechny členy rodiny. V minulosti byla předmětem této funkce výrobní složka rodiny, dnes se však rodina stává závislou na produkci společnosti a tím i spotřební jednotkou. V současnosti je kladen především důraz na materiální zabezpečení rodiny, a to i ve spojitosti s uspokojováním volnočasových aktivit dětí jako jsou různé koníčky a kroužky. (Michalík, 2013)

Resilience rodiny

Termín resilience (z latiny – *resilio* či *resiliere*) znamenal původně schopnost odrazit se nebo také schopnost zvládat náročné životní situace. V souvislosti s funkcí rodiny je pojem resilience definován jako proces, ve kterém je rodina schopná adaptovat se po závažném ohrožení či krizi, a i nadále zastávat funkce, které jí náleží. (Patterson, in Sobotková, 2012).

Sobotková (2012) uvádí, že resilienci rodiny ovlivňují jak vnitřní, tak i vnější vlivy. Vnitřní vlivy jsou rozděleny na osobní (individuální) a rodinné (systémové). K osobním vlivům patří inteligence, fyzické a psychické zdraví, smysl pro humor, vitalita, pocit zakořeněnosti, pozitivní sebepojetí a také pocit kontroly nad svým životem. Mezi rodinné vlivy řadíme soudružnost rodiny, úroveň komunikace, rodinné tradice a mimo jiné také nepsaná pravidla, kterými se rodina řídí. Sobotková již dříve uvedla, že velmi významným faktorem je vzájemný vztah obou rodičů a jejich osobnost (2003).

Nejdůležitějšími vnějšími vlivy bývá podpůrná sociální síť, kulturní úroveň a socioekonomická stabilita rodiny. Za předpokladu, že je sociální síť dobře strukturovaná, má pevné vazby a dochází v ní ke vzájemným interakcím, jde o velmi významný podpůrný účinek. Vědomí, že člověk je přijímán a v případě potřeby se má na koho obrátit, je pro odolnost rodiny nezpochybnitelným přínosem. (Šolcová, 1999).

Thorová (2015) popisuje osobnost mající dobré předpoklady pro zvládání životních krizí jako člověka s hlubokým porozuměním vlastní osobě, aktivním přístupem k životu, s vnímáním vlastní odolnosti, s komunikačními dovednostmi, pozitivním sebepojetím a sebedůvěrou. Důležitým rysem odolné psychiky je vědomí vlastní účinnosti (tzv. *self-efficacy*) neboli „subjektivní představa o vlastní schopnosti kontrolovat a řídit svůj život“.

Každý jedinec má jinou míru resilience a v psychologii je považována za osobnostní rys. (Helus, 2018)

Opakem rodinné resilience je vulnerabilita, což znamená zranitelnost rodiny či její náchylnost k protahovaným krizím. (Sobotková, in Špatenková, 2004)

4.2 Zpracování zátěže vzácného onemocnění rodinou

„Situace rodiny s postiženým členem je velmi nestandardní prakticky ve všech ohledech a pro všechny členy.“ (Slowík, 2016, str. 34)

Situace, při níž přibude do rodiny nový člen, je vždy velmi významná a ovlivní život celé rodiny. Pokud je tímto novým členem dítě s postižením (ať už vzácným či nikoli), znamená to zcela jistě velmi obtížnou a náročnou životní etapu pravděpodobně pro všechny její členy. Na takovou životní zkušenost se lze jen stěží předem připravit.

Vágnerová (2009) uvádí, že proces vyrovnání se s takovým traumatem bývá bolestný, dlouhodobý a má svoji posloupnost. Změny, které se pojí s nemocným dítětem v rodině, mohou vzbuzovat mnoho záporných emocí jako jsou úzkost, strach, hněv, vztek, bezmoc a pocit viny. Rodina se v takové situaci může cítit dezorientovaně, neví, jak se zachovat, či jak vůbec dál žít.

Na konci minulého století mnoho dětí s vážným onemocněním nebylo rodinou (nebo některými jejími členy) přijato vůbec a končily v ústavní péči, čemuž ještě více napomáhal trend tehdejšího režimu.

Pipeková (2006) však říká, že pro každé dítě (i pro dítě se vzácným onemocněním) je nejpřirozenějším prostředím pro život a výchovu jeho rodina. Neexistuje jiné prostředí, které by mu poskytlo stejný pocit bezpečí, jistoty, emocionální stability ani stejné množství podnětů pro jeho další rozvoj.

Narození dítěte s postižením vždy představuje mimořádnou zátěž prakticky pro všechny členy rodiny. Špatenková (2011) uvádí, že prakticky každý rodič očekává narození zdravého dítěte a pakliže tomu tak není, představuje to jistou ztrátu. Navíc rodiče dítěte (především matky) mají tendenci si už během těhotenství vytvořit mentální obraz dítěte, k němuž si postupně budují emocionální vazbu. Po porodu je pak velmi obtížné vzdát se této idealizované představy a přijmout dítě takové, jaké je.

Špatenková dále říká, že rodina může být narozením dítěte s postižením ohrožena vlastní krizí, kdy se rodině zhroutí představa „normálního života“ s dítětem v budoucnu. Pro rodiče je nejhorším pocitem ztráta kontroly nad situací. Mnoho rodičů pak vyvíjí nadbytečnou a bezúčelnou snahu vše změnit nebo naopak ustrnou v jednom bodě. Rodiče se také potýkají s pocitem ztráty role rodiče zdravého dítěte, se kterou je spjat pocit selhání v ploditelské a rodičovské roli. Toto vše negativně zasahuje do jejich sebedůvěry a sebepojetí, což může vést ke krizi jak osobní, tak i rodičovské identity.

Šándorová (2017) dodává, že je všeobecně zažité nahlížet na rodinu s dítětem s postižením odlišně. Ve společnosti je dosud konvenční představa mateřství silně zakořeněná a založená na představě zdravého dítěte. Opačnou situaci vnímají rodiče jako určité sociální stigma, které pramení ze způsobu jednání na formální úrovni (pracovníci odborných služeb, zástupci různých institucí, média), ale i ze strany okolí a blízkých např. v podobě soustrastných pohledů či nevhodně projeveného soucitu.

Přestože se rodiny s dítětem s postižením dodnes nepochybně potýkají s mnohými nesnáze, mají v současné společnosti podstatně lepší postavení a možnosti, než tomu bývalo v minulosti.

Vágnerová (2012) dále popisuje jednotlivé fáze zpracování této zátěže rodinou:

1. Fáze šoku a popření

Bývá to první reakce na stěží uvěřitelný fakt, že dítě je nemocné. Tento okamžik vystihují slova: „To není možné, to nemůže být pravda.“ Mnoho rodičů v této frustrující životní etapě navíc postrádá chápající přístup zdravotních pracovníků.

2. Fáze bezmocnosti

Rodiče neví, jak mají problém řešit, nikdy se s ním neseťkali. Mohou prožívat i pocity studu, které souvisí s očekávanými reakcemi okolí, bojí se zavržení.

3. Fáze postupného vyrovnávání se s problémem a přizpůsobení se

V této fázi rodiče problém zpracovávají a hledají řešení. Typický je zvýšený zájem o další informace o onemocnění, mají zájem o budoucnost. Převažují však negativní emoční reakce (hněv, smutek, úzkost), které nepříznivě ovlivňují racionální zpracování informací. Mohou používat jak aktivní strategii zvládnání situace, tak i pasivní. Pro aktivní zvládnání je typická potřeba boje s touto situací.

4. Fáze smlouvání

V této fázi již rodiče uznají skutečnost, že jejich dítě je postižené. Po přijetí faktu, že uzdravení není možné, se rodiče většinou snaží o zlepšení stavu a zvýšení kvality života jejich dítěte. Toto úsilí je do jisté míry opodstatněné a žádoucí.

5. Fáze realistického postoje

Rodiče se smířují s faktem, že mají postižené dítě a přijímají je takové, jaké je. Jejich plány jsou nyní umírněnější a reálnější.

Přestože jsou tyto fáze obvyklé a rodiny s dítětem s postižením si jimi v nějaké formě postupně procházejí, je dobré mít na paměti, že stejně tak jako každý člověk je i každá rodina ve své podstatě jedinečná, a proto je třeba respektovat její vlastní způsob vypořádávání se s touto situací.

4.3 Potřeby členů rodiny dítěte se vzácným onemocněním

Jak už bylo zmíněno, přijmout skutečnost, že dítě (ať už nově narozené či o něco starší) má nějaký druh postižení, je vždy velmi náročné pro celou rodinu. Tento proces je ovlivněn osobnostními rysy rodičů, silou jejich partnerského vztahu, jistě i typem postižení dítěte, informovaností, ale také postojem společnosti a v neposlední řadě reakcí širší rodiny a přátel.

Vágnerová (2012) uvádí, že v této chvíli potřebují pomoci sami rodiče. Na počátku bývají nejbližším okolím zdravotníci, na jejichž přístupu velmi záleží. Důležitá je nejen informovanost, ale také způsob, jakým jsou rodičům fakta sdělena.

Sobotková (2003) říká, že právě způsob komunikace lékařů a sester významně ovlivní novopečené rodiče a jejich tvořící se vztah k miminku. Důraz klade na citlivé, empatické jednání, vhodné sdělování informací a emoční podporu.

Péče o dítě s postižením je od počátku náročná a odvíjí se od typu postižení. Často to bývá právě matka, která zůstává s dítětem doma a celodenně o něj pečuje. Rodina tím později přichází o druhý příjem, ačkoli náklady na péči o dítě s postižením bývají zvýšené. Obstarávání kompenzačních pomůcek, pořizování auta s plošinou či úprava domu nebo bytu mohou přivést rodinu do finančních problémů. Rodiče se také potřebují orientovat ve spoustě sociálních zákonů, které jim mají pomoci. To vše spolu se strachem o zdraví a život dítěte klade na rodiče zvýšené psychické nároky. V těchto okamžicích potřebuje rodina pomoc a podporu zvenčí v podobě psychické opory od širší rodiny či přátel, stejně tak je nutná formální podpora od státních i nestátních organizací (Vágnerová, 2009).

Chvátalová (2012) dodává, že rodiče potřebují s někým o svých problémech mluvit, potřebují rady a povzbuzení že to, co dělají, má nějaký smysl.

Přestože dítě s postižením ovlivní život každého člena rodiny, bývá to nejčastěji matka, která se ujímá role ošetřovatelky a pokud to míra postižení dítěte vyžaduje, setrvává v této roli i v čase, který je obvyklý pro návrat do zaměstnání. Michalík (2010) podotýká, že pro ženy to v takovém případě znamená zapomenout na vlastní profesní dráhu, navíc tyto ženy tráví každý den mnoho hodin stereotypní a jednotvárnou činností, kdy se s nemocným dítětem často cítí samy a opuštěné.

Opomenout nelze ani roli otce, na kterém coby živiteli spočívá tíha ekonomického zajištění rodiny. Michalík (2010) připomíná, že i u otců dochází k únavě ze stereotypu. Jeho manželka a partnerka se mu nyní může jevit spíše jako ošetřovatelka, navíc příležitostí pro upevnění partnerského vztahu nebývá mnoho. Přestože v některých případech péče o nemocné dítě upevní vazbu obou partnerů, častěji končí rozpadem vztahu. Michalík dodává, že vždy by měli oba partneři zůstat rodiči nemocného dítěte.

Také na sourozence dopadá značná zátěž, ačkoli se na ně mnohdy zapomíná. Je velmi důležité, aby rodiče své zdravé dítě neodsouvali do pozadí pod náporom povinností či s myšlenkou, že nemocné dítě je potřebuje více. Někdy se oproti tomu můžeme setkat s přesprášenými vysokými nároky na výsledky a výkony zdravého potomka, který by měl posloužit jako jakási kompenzace za nemocného sourozence.

Kerrová (1997) říká, že zdraví sourozenci bývají odpovědnější, zralejší a ochotnější pomáhat. Zároveň však mají právo na své vlastní dětství, proto by se rodiče měli vyvarovat přesouvání péče o nemocné dítě na svou zdravou dceru či syna. V žádném případě pak rodiče nesmí na své zdravé dítě přenášet své smutky a nejistotu. Také tyto děti cítí obavy a strach, který se týká postižení jejich bratra či sestry. Sourozenci neřídka trpí pocity méněcennosti, strachu, hanby, hněvu nebo dokonce viny. Zároveň však cítí lásku a sounáležitost se svým postiženým sourozencem a mají potřebu ho ochraňovat.

Šándorová (2015) uvádí, že v případě rodiny s dítětem s postižením je velmi vhodné, aby taková rodina měla více dětí. Pozornost pak může být rozložena na více jedinců, což pomůže k lepší psychické kondici všech jejích členů. Šándorová dodává, že v praxi se setkáváme se dvěma způsoby přístupu dítěte k sourozenci s postižením – participující a odmítající. Participující dítě má tendenci svého sourozence s postižením ochraňovat a z části o něj pečovat (velmi často starší sestry). Můžeme se však setkat také s odmítavým přístupem, kdy dítě není ochotné svého sourozence s postižením přijmout. Důvodem může být nedostatek rodičovské péče nebo také vnímané stigma.

Vágnerová (2012) poukazuje na specifika vztahu mezi zdravým a nemocným sourozencem, kdy obtížněji dochází ke vztahové symetrii, která je u zdravých sourozenců běžná. Dalším aspektem ovlivňujícím sourozence je pocíťování určité stigmatizace. Také oni mohou vnímat odmítavý postoj ze stran svých spolužáků a kamarádů. Sourozenci postiženého dítěte tak mohou často prožívat rozporuplné emoce, které se mohou projevit špatnými školními výsledky, náládovostí, samotářstvím, ale i regresí či nespavostí. Vágnerová dodává, že tímto chováním si obvykle říká dítě o pomoc.

Rodiče by proto měli pamatovat i na své zdravé děti, věnovat jim čas, vyslechnout je, dovolit jim, aby se směly otevřeně zeptat či vyjádřit, umožnit jim, aby si ke svému postiženému sourozenci vytvořili vztah. V konečném důsledku je opět na rodičích, jak celou situaci zvládají a jaké zázemí a rodinné klima dokáží pro své děti vytvořit.

Svoji důležitou úlohu sehrává také širší rodina, především pak prarodiče. Také oni pociťují zklamání, bolest a strach. Michalík (2010) uvádí, že generace současných prarodičů má jen velmi málo informací o problémech těžce nemocných a zdravotně postižených. Tato nevědomost jen prohlubuje jejich obavy. Navíc i oni mnohdy pociťují určité odsunutí do pozadí, kdy z důvodu zvýšené péče rodičů o nemocné dítě ubývá času, který možná dříve trávili společně. V těchto případech záleží na tom, jak si rodiče i prarodiče dokáží zorganizovat čas, a především na jejich ochotě k vzájemné pomoci, podpoře a porozumění.

Tato kapitola samozřejmě nemůže opomenout samotného člověka se zdravotním postižením, v našem případě dítě se vzácným onemocněním. Slowík (2007) uvádí, že děti se zdravotním postižením vyžadují při své výchově, vzdělávání a rozvoji speciální přístup i potřeby. Je důležité, aby rodiče a vzdělávací instituce začali se speciální péčí co nejdříve, čímž je možné podstatně snížit míru handicapu dítěte.

Také zdravotní postižení je z hlediska prožívání považováno za náročnou životní situaci, přičemž rozhodující je to, jak člověk s postižením svůj handicap prožívá a jak na něj působí (Vágnerová, 2012). Psychická odolnost, houževnatost a míra osobní resilience člověka je dokonce více určující než závažnost a míra zdravotního postižení. Pro dítě není jednoduché vyrovnat se se skutečností, že je jiné než ostatní a potřebuje velkou podporu především od své rodiny.

Kerrová (1997) doplňuje, že je důležité umět dítě nejen vyslechnout, ale také je třeba mu pomoci s vyjádřením negativních emocí, což pomůže s jejich přijetím a vyrovnáním se s nimi. Důležité je, aby si dítě dokázalo vybudovat úctu samo k sobě.

Vnímání zdravotního postižení a míra jeho přijetí také úzce souvisí s faktem, zda jde o postižení vrozené nebo získané, přičemž obě varianty mají svá specifika. Vrozené postižení je subjektivně méně traumatizující, člověk se tak narodil, žádný jiný stav nezná, tudíž je na něj zvyklý. Zároveň má však zásadní vliv na vývoj dítěte od samého počátku života, což se negativně odráží v mnoha oblastech jako jsou např. nedostatečná stimulace, obtížně dosažitelné osamostatnění, méně sociálních kontaktů v důsledku odlišnosti atp. (Vágnerová, 2012).

Oproti tomu se člověk se získaným postižením musí přizpůsobit nové životní situaci a často přehodnotit svůj smysl života. Změnit zaběhnuté chování a postoje, kdy v životě vyvstává mnoho nových překážek, je psychicky velmi náročné. Navíc má člověk se získaným zdravotním postižením

tendenci srovnávat se se zdravými lidmi ještě dlouhou dobu, což může vést k zahořklosti, frustraci a depresím. Vágnerová (2012) dodává, že v obou těchto případech má pro člověka velký význam sociální a emoční zázemí a podpora.

5. Kvalita života dětí se vzácným onemocněním

5.1 Vymezení pojmu kvalita života

Vystihnout přesně pojem „kvalita života“ není snadné. Jde o velice široký a obtížně definovatelný termín. Kvalitu života můžeme posuzovat z pohledu různých vědních oborů, zejména pak ze zdravotního, sociologického a ekonomického hlediska. Mareš uvádí, že vytvoření univerzální definice, jež by se dala používat v různých oborech, zřejmě není možné a je proto nutné koncipovat definice zakotvené v daném oboru, jež jsou návazné v konkrétním aplikačním kontextu. (Mareš, in Ludíková, 2013)

Ludíková (2015) uvádí, že zájem o kvalitu života je patrný zejména v posledních dvou dekádách, přičemž centrem zájmu se stal především individuální přístup ke kvalitě života. Tento posun vychází převážně ze změny postoje společnosti, která je v současné době více orientovaná na individuální potřeby jedince. Posledním trendem nejen v této oblasti je tendence zaměřit se spíše na jevy pozitivní. Nyní se výzkum kvality života přesouvá zejména do oblasti speciální pedagogiky, vzdělávání, zdravotních a sociálních služeb a péče o rodinu. Ludíková dále definuje kvalitu života jako komplexní veličinu, která odráží snahu jedince i společnosti o naplnění představ o životní pohodě. Mezi faktory ovlivňující kvalitu života řadí množství finančních prostředků, potravy, míru znečištění ovzduší a přírody a nárůst počtu obyvatel.

Podle Světové zdravotnické organizace lze vymezit kvalitu života jako soubor měřitelných fyzických, psychických a sociálních znaků vyjadřujících štěstí, pohodu a spokojenost. Obecně lze kvalitu života formulovat jako stav úplné fyzické, psychické a sociální pohody a spokojenosti s aktuálním životem nebo jako úroveň prožívání, jež má za cíl uspokojit fyzické i psychické potřeby a přání jednotlivce dle jeho individuálních požadavků.

Vad'urová (2005) vymezuje čtyři základní oblasti, jež vystihují dimenze lidského života bez ohledu na věk, pohlaví, etnikum či postižení. První oblast se týká fyzického zdraví a úrovně samostatnosti (únava, bolest, mobilita, každodenní činnost, závislost na lékařské pomoci, schopnost pracovat atd.). Druhou oblastí je psychické zdraví a duchovní stránka (sebepojetí, sebehodnocení, myšlení, paměť, víra, spiritualita atd.). Třetí oblast se týká sociálních vztahů (osobní vztahy, sociální vazby, sexuální aktivita atd.). Poslední oblast zahrnuje prostředí, které jedince obklopuje (pocit bezpečí, svoboda, finanční zdroje, příležitosti pro získávání nových vědomostí a dovedností, dostupnost zdravotnické a sociální péče atd.).

Bluden vymezuje kvalitu života v rámci čtyř oblastí spokojenosti. Jsou jimi fyzická, materiální, kognitivní a sociální pohoda. (in Vad'urová, 2005)

Vymětal (2010) uvádí, že na kvalitu života lze pohlížet z objektivního a subjektivního hlediska. Objektivní kvalita života znamená splnění požadavků týkajících se sociálních a materiálních podmínek života, sociálního statusu a fyzického zdraví. Subjektivní kvalita života se týká lidské emocionality a všeobecné spokojenosti se životem tak, jak je jedinec hodnotí sám ze svého pohledu, a to ve vztahu k osobním cílům, očekáváním, zájmům a životnímu stylu.

Můžeme tedy říci, že v naprosté většině definic se pojem kvalita života pojí s fyzickým, psychickým i psychosociálním stavem jedince a je na ni nahlíženo jako na subjektivní posouzení vlastní životní situace ze strany jedince.

5.2 Kvalita života osob se zdravotním postižením

Jedním z významných ukazatelů kvality života člověka se zdravotním postižením je to, jakým způsobem ovlivnilo onemocnění či handicap celkový stav jedince, jeho způsob života a pocit celkové životní spokojenosti. Potencionál jedince pro překonání a kompenzaci důsledků omezení, jako např. zdravotní obtíže či přítomnost bolesti, se tak stává stěžejním indikátorem kvality života. Důležitou úlohu zde tedy sehrává míra resilience osobnosti, psychická kondice, vitalita a schopnost pozitivního smýšlení.

Pro Jesenského představuje kvalita života velmi obsáhlý pojem, jež umožňuje handicapovanému jedinci žít v intaktní populaci. Jesenský pak tyto činitele dělí na vnitřní a vnější. Vnitřními činiteli rozumí psychické a somatické vybavení ovlivněné onemocněním či poruchou. Spadají sem všechny faktory týkající se rozvoje a osobní integrity člověka s postižením. Za vnější činitele považuje Jesenský podmínky lidské existence, čímž jsou míněny ekologické, společensko-kulturní, výchovně vzdělávací, pracovní a ekonomické faktory. Tato oblast obsahově koresponduje s objektivním hodnocením kvality života (in Vaňurová, Mühlpachr, 2005).

Důležitým ukazatelem kvality života osob s postižením je také míra funkčního omezení a tzv. „funkční zdraví.“ Funkční zdraví zahrnuje jednak všechno to, co osoba s postižením zvládne vykonávat, dále co by potencionálně vykonávat mohla a také veškeré její reálné schopnosti. Ludíková (2013) říká, že posuzování funkčního zdraví u osob s těžkým stupněm tělesného a kombinovaného postižení je teprve v počátcích a pro další vývoj je nezbytný nejen systematický výzkum, ale také legislativní úpravy.

Ludíková (2014) dále uvádí, že kvalita života osob s mentální retardací se odvíjí zpravidla od míry postižení, aktuálního zdravotního stavu a dostupnosti zdravotní péče. Hodnocení kvality života osob s mentálním postižením je důležité zejména pro dosažení jejich sociální integrace v maximální možné míře. Také zde platí, že kvalita života osob s mentálním postižením či postižením vůbec, je významně ovlivněna podporou okolím. Podporující a povzbudivý přístup ze strany rodiny a přátel přináší pocit sounáležitosti a uznání, že člověk je součástí společnosti.

Měření kvality života u osob se zdravotním postižením má také svá úskalí. Jesenský (2000) uvádí, že pokud chceme hovořit o míře kvality života člověka se zdravotním postižením, je nutné nejprve pochopit, jaké jsou skutečné potřeby handicapovaného člověka, a které jsou mu intaktní společností pouze vnuceny. Je nutné mít na paměti, že ne vždy je to, co je společností obecně chápáno jako standard, platí jako standard i pro lidi s postižením.

Další úskalí měření kvality života nalezneme při posuzování tělesného a duševního zdraví. Jak uvádí Křivohlavý (2003), na pozadí mnoha pojetí kvality života je domněnka, že hodnoty kvality života jsou o to vyšší, čím je zdravotní stav lidí lepší. Nelze však říci, že tento předpoklad je všeobecně platný. Tato oblast je úzce propojená s vymezením subjektivního a objektivního posuzování kvality života, tedy očekávání a naplnění očekávání potřeb a přání člověka, které se snaží naplnit skrze osobní hodnoty a životní cíle. (Vaňurová, Mühlpachr, 2005)

Vidíme tedy, že měření kvality života je neustále se vyvíjející oblastí, na kterou lze nahlížet z pohledu mnoha oborů a pro níž neexistuje – a možná ani existovat nemůže – všeobecně přijímaná definice či jednoznačný koncept tohoto pojmu. Kvalita života člověka se zdravotním postižením se odvíjí od jeho přístupu k životu, který je v současnosti často označován jako „social well-being“ (sociální pohoda), ale také od přístupu majoritní společnosti. Přístup populace bez postižení přímo působí na schopnost a úspěšnost adaptace postiženého jedince do společnosti. (Heřmanová, 2012).

EMPIRICKÁ ČÁST

6. Výzkum

V teoretické části práce byly definovány a popsány základní pojmy, k nimž se bude následující výzkum vztahovat. Praktická část práce bude věnována samotnému výzkumu, formulován bude výzkumný problém a výzkumné otázky, charakterizována bude metoda tvorby a způsob zpracování dat. Představeno bude rovněž výzkumné prostředí. Poslední kapitola pak shrnuje závěry výzkumného šetření.

Ferjenčík (2010) upozorňuje, že na pozadí výzkumu nestojí nic magického ani tajemného, ale obyčejná lidská zvědavost a touha hledat a nacházet odpovědi na otázky, které napadají každého vnímavého člověka. Za hlavní cíle vědeckého poznávání označuje popis, predikci a vysvětlení. Pokud chceme něco zkoumat, potřebujeme situaci, okolnosti či události dobře popsat a utřídit. To nám pomůže vyznat se v dané problematice a porozumět jí. Další fází, což je predikce, se soustředíme na vztahy mezi okolnostmi a jejich vzájemné souvislosti. Nacházet vysvětlení je třetím základním úkolem vědeckého poznávání.

6.1 Cíl výzkumu, výzkumné otázky

Hlavním cílem empirické části práce je zjistit, jaké metody a techniky mohou přispět ke zvýšení efektivity edukace dětí s vybranými vzácnými onemocněními v koncepci vzdělávání. V rámci výzkumné části se pokusím zmapovat specifika edukace dětí s Angelmanovým syndromem a se syndromem Smith-Magenis, a to na základě svých zkušeností získaných během svého působení ve Speciální základní škole v Poděbradech. Výzkum se dále pokusí objasnit, jakými prostředky je možné příznivě ovlivnit kvalitu života těchto dětí a zároveň podpořit resilienci jejich rodin. Výzkum bude prováděn ve Speciální základní škole v Poděbradech v rámci vzdělávacího procesu.

Hlavního cíle bude v práci dosaženo pomocí 6 cílů dílčích, a to:

- **DC1** Definovat pojem rodina a její funkce;
- **DC2** Popsat koncept resilience rodiny;
- **DC3** Charakterizovat jednotlivá vybraná vzácná onemocnění v kontextu edukačního procesu (Angelmanův syndrom a Smith-Magenis syndrom na základě vlastních zkušeností);
- **DC4** Seznámit se se Speciální základní školou v Poděbradech, kde tento výzkum probíhal;
- **DC5** Zjistit, jaké metody a techniky se zdají být pro výuku dětí s vybranými vzácnými onemocněními optimální;
- **DC6** Zjistit, jakými prostředky je možné v rámci edukačního procesu zvýšit kvalitu života těchto dětí a zároveň podpořit resilienci jejich rodin.

Dílčí cíle 1-3 byly splněny v teoretické části v rámci kapitol „Rodina dítěte se vzácným onemocněním“, „Kvalita života dětí se vzácnými onemocněními“ a v rámci podkapitol „Specifika edukace“, které jsou uvedeny u každého vzácného onemocnění.

Dílčí cíl 4 je zpracován níže v rámci podkapitoly „Charakteristika výzkumného prostředí“.

Dílčí cíl 5 je detailněji popsán v podkapitolách „Specifika edukace“, v rámci výzkumu budou shrnuty poznatky z těchto podkapitol a vyvozeny závěry.

Výzkum se dále zaměří na dílčí cíl 6 týkající se možnosti zvyšování kvality života dětí s vybranými vzácnými onemocněními a na resilienci jejich rodin. Právě na tato témata jsou zaměřeny otázky v rozhovoru s rodiči těchto dětí.

6.2 Metodologie výzkumu

Z metodologického hlediska bude využita kvalitativní forma výzkumu s metodami analýzy dokumentů, rozhovoru, analýzy odborných pramenů a literatury.

Kvalitativní koncepce výzkumu se mi jevila jako vhodná volba vzhledem k výzkumnému cíli i zkoumanému objektu. Tento výzkum je založen na dlouhodobějším shromažďování podrobných dat týkajících se malých skupin jedinců, s cílem získat co nejkomplexnější obraz. Nezkoumají se tedy jevy týkající se celé populace, ale jevy charakteristické pro zkoumanou skupinu. Zaměření se na menší komunitu umožňuje získat přesnější a detailnější výsledky. Kvalitativně orientovaný výzkum nepracuje s čísly a statistickými údaji, ale pracuje se slovy a texty s cílem pomoci tvořit či rozvíjet nové teorie. (Emanovský, 2013)

Pro výběr respondentů tedy byla zvolena metoda záměrného (účelového) výběru. V technice polostrukturovaného rozhovoru spatřuji výhody jako je možnost měnit pořadí otázek, možnost odklonit se v případě potřeby od připravených okruhů a navázat doplňujícími otázkami. K zajištění spolehlivosti byla nutná pečlivá příprava otázek a jejich kladení výzkumnému souboru.

6.3 Charakteristika výzkumného prostředí

Tato kapitola má za úkol blíže charakterizovat výzkumné prostředí, kterým je Speciální základní škola v Poděbradech, kde pracuji od roku 2001. Probíhá zde edukace dětí s vybranými vzácnými onemocněními, celý výzkum je tedy s tímto místem blízce spjat.

Profilace školy

Cílem školy je spokojený, aktivní žák, kterému pomáháme rozvíjet jeho silné stránky, a který se do budoucna dokáže co nejlépe zapojit do svého okolí, být prospěšný ostatním a prožít kvalitní život.

Speciální základní škola je určena dětem se speciálními vzdělávacími potřebami dle paragrafu 16 odst. 9 školského zákona č.561/2004 Sb. Poskytujeme základní vzdělání a základy vzdělání dětem a žákům ve věku od 5 do 18 let.

Pilíři školních vzdělávacích programů je ucelená rehabilitační a terapeutická péče, která zahrnuje tělesný a pohybový rozvoj, komunikační a sociální rozvoj, smyslový a emoční rozvoj. Výuka je podpořená využíváním moderních technologií a směřuje k rozvoji socializace a maximální míře integrace do majoritní společnosti.

Našimi žáky jsou děti, kterým z různých důvodů nevyhovuje vzdělávání v běžné ZŠ a kterým byla přiznána podpůrná opatření 3. - 5. stupně.

Jsou jimi:

- děti s mentálním postižením všech stupňů
- děti s poruchami autistického spektra
- děti se smyslovým a tělesným postižením
- děti s poruchami komunikace a těžší poruchou řeči, děti nemluvící
- děti s vývojovými poruchami učení těžšího stupně v kombinaci s dalším postižením (dyslexie, dysgrafie, dysortografie, dyskalkulie)
- děti s vývojovými poruchami chování v kombinaci s dalším postižením
- děti s kombinovaným postižením

V současné době má škola 15 tříd, do kterých jsou děti rozděleny podle věku i podle způsobu vzdělávání.

Třídy přípravného stupně vzdělávají děti od pěti let věku. Podle individuálních potřeb zde mohou být 1-3 roky. Výuka je zajištěna jedním až dvěma pedagogy a asistentkou a připravuje děti k zahájení povinné školní docházky, podle schopností ve třídách speciální nebo praktické školy.

Rehabilitační třídy pečují o děti s nejtěžším postižením. Vzhledem k náročnosti práce s těmito dětmi pracují ve třídě dva pedagogové, kteří mají většinou i zdravotnické vzdělání a asistent učitele. Třída je vybavena nadstandardními pomůckami, které umožňují poskytnout dětem maximální možný rozvoj jak po stránce mentální, tak i tělesné. Všechny děti jsou zařazeny do programu ucelené rehabilitační péče pod vedením fyzioterapeutky.

Třídy pro děti s PAS (poruchou autistického spektra) pracují podle TEACH programu a svým strukturovaným prostředím a režimem umožňují vzdělávání a optimální vývoj dětem s touto diagnózou. Ve třídách pracují obvykle dva pedagogové s asistentem, kteří se stále vzdělávají v problematice autismu a úzce spolupracují s odbornými organizacemi, které se zabývají péčí o tyto děti. Ve škole jsou tito žáci rozděleni do tříd podle věku a podle mentálních schopností se vzdělávají podle programu speciální nebo základní školy. Předškolní děti s PAS navštěvují některou ze tříd přípravného stupně.

Třídy pro děti s kombinovaným postižením poskytují ucelenou vzdělávací i rehabilitační péči dětem, jejichž kombinované postižení vyžaduje speciální péči. Do třídy jsou zařazeny také imobilní děti. Vzdělávací a výchovnou péči zajišťují dva pedagogové, z nichž někteří mají zároveň zdravotnické vzdělání.

Třídy speciální školy vzdělávají děti se středním mentálním postižením a svým individuálním výchovným a vzdělávacím programem připravují děti na samostatný život a jednoduché pracovní uplatnění vzhledem k individuálním schopnostem. Podle potřeb jsou děti zařazovány do rehabilitačního programu.

Třídy základní školy (dříve praktické) vzdělávají děti s lehkým mentálním postižením nebo zdravotním omezením, které jim znemožňuje plnit školní docházku na běžné základní škole. Škola má devět ročníků a žáci jsou podle věku rozděleni do několika tříd (malotřídní systém výuky). Speciálně pedagogickou péčí jsou cíleně připravovány na samostatný život a praktické pracovní uplatnění.



Obr. č. 1

6.4 Vlastní výzkum

V této kapitole se věnuji vlastnímu výzkumnému šetření. S ohledem na cíle výzkumu se nejprve zaměřím na shrnutí poznatků týkajících se specifík edukace dětí s vybranými vzácnými onemocněními a na metody a techniky, kterými je možné zvýšit efektivitu jejich edukace. V další části se bude výzkum zabývat možnostmi zvyšování kvality života těchto dětí a resiliencí jejich rodin. Právě na tato témata se soustředilo výzkumné šetření formou polostrukturovaných rozhovorů s rodiči dětí s vybranými vzácnými onemocněními. Přepisy těchto rozhovorů jsou uvedeny v příloze A.

Výzkumu se zúčastnilo celkem pět pečujících osob. Ve třech případech šlo o matky dětí s vybranými vzácnými onemocněními, ve dvou případech proběhl rozhovor s otci. Označování jsou jako respondenti 1-5. Aby byla zastoupena všechna vzácná onemocnění, probíhal rozhovor vždy s rodičem jednoho konkrétního dítěte. V souladu s požadavkem na zachování anonymity a dodržení etického kodexu bude použito označení respondent. Respondenti souhlasili s uskutečněním rozhovorů a byli předem seznámeni s tématem výzkumu a okruhem otázek. Z důvodu zachování anonymity jsem respondenty seřadila podle náhodného pořadí proběhlých rozhovorů. Žáci se vzácnými onemocněními jsou dvě dívky a tři chlapci, označování budou jako děti.

S respondenty jsem se dohodla na času a místě konání. Ve všech případech šlo o odpolední hodiny na mém pracovišti, rozhovory probíhaly ve většině případů v příjemném prostředí venkovní učebny na školní zahradě. Respondenti byli ujistěni o anonymitě. Setkala jsem se s ochotným a vstřícným přístupem ze strany všech pěti rodičů, rozhovory probíhaly ve velmi přátelské atmosféře. Délka trvání rozhovorů se pohybovala od jedné do dvou hodin.

Etické aspekty

Vzhledem k tomu, že součástí této práce jsou důvěrné informace, bylo nezbytné věnovat pozornost etickým otázkám výzkumu. V úvodu byli rodiče seznámeni s tím, že nemusí odpovídat na jim nepříjemné otázky, nemusí mluvit o tématech, o kterých nechtějí a rozhovor mohou kdykoliv ukončit. Přestože jsem měla připravený formulář informovaného souhlasu od účastníka výzkumu, respondenti na písemném souhlasu netrvali. Rozhovor byl s jejich souhlasem nahráván.

Otázky byly koncipovány s cílem zjistit, v čem rodina dítěte se vzácným onemocněním nachází největší podporu, a to jak ve vztahu ke školnímu, tak i k mimoškolnímu prostředí. Prostřednictvím výzkumných otázek bych chtěla zjistit, který aspekt týkající se školní docházky vnímají rodiče jako nejdůležitější, které aktivity probíhající ve škole považují za přínosné, v čem spatřují největší význam školy jako takové, a to jak ve vztahu k jejich dětem, tak i k nim samotným. Ráda bych zjistila také to, jak vnímají školu, její kulturu a estetiku prostředí. Zajímá mě také, jak rodič vidí osobnost učitele. Vnímají ho jako osobu, která je empatická, vstřícná, podporující? Rozhovor se dále zaměří také na

mimoškolní prostředí. Nalézají rodiče podporu také v sociálním systému či v dalších mimoškolních organizacích? Poslední otázku bych ráda nechala otevřenou, s cílem poskytnout možnost volného vyjádření o tom, jak by si rodiče představovali ideální podporu své rodiny.

Na základě těchto cílů byly sestaveny následující výzkumné otázky:

O1: V čem spatřujete největší význam školy a vzdělávacího procesu ve vztahu k vám a k vašemu dítěti?

O2: Které aktivity vyvíjené školou představují přínos pro vaše dítě i pro vaši rodinu?

O3: Jak hodnotíte celkové klima školy (kvalita výuky, kultura školy, komunikace, estetika prostředí, dostatečná informovanost)?

O4: Jak vnímáte vaši spolupráci s učitelem (míra vstřícnosti, empatie, porozumění)?

O5: Kde v mimoškolním prostředí nacházíte další možnosti, které příznivě ovlivňují spokojenost vaší rodiny (např. systém sociální politiky, sociální podpora, neziskové organizace ...)?

O6: Jaké by byly vaše návrhy a doporučení pro případné vylepšení vaší rodinné situace? Co dalšího byste uvítali?

Pomocí audio záznamu na diktafonu byly zaznamenány jednotlivé rozhovory, které byly doslovně přepsány a následně vytištěny. Dále jsem použila metodu barvení textu, která se používá pro lepší orientaci ve výzkumných oblastech.

6.5 Vyhodnocení výsledků výzkumného šetření

Cílem této kapitoly je vyhodnocení získaných dat, jejichž prostřednictvím budou zodpovězeny výzkumné cíle. V souvislosti s dílčími cíli 5 a 6 se zaměřím na výčet specifík edukace vybraných vzácných onemocnění, která jsou popsána v jednotlivých podkapitolách konkrétních vzácných onemocnění. Cílem je zjistit, jaké metody a techniky se v edukačním procesu vzhledem k těmto dětem jeví jako optimální. Další část se pak zaměří na shrnutí výsledků výzkumného šetření prostřednictvím rozhovorů s respondenty. Zde se budu soustřeďovat na možnosti zvyšování kvality života těchto dětí a zároveň na podporu resilience jejich rodin ze strany školního i mimoškolního prostředí.

Pro naplnění dílčího cíle 5 (**DC5**), který si klade za úkol popsat specifika edukace dětí s vybranými vzácnými onemocněními, bych nyní ráda vymezila vše podstatné z jednotlivých podkapitol „specifika edukace“ a zároveň shrnula metody výuky, které se v rámci výzkumu ukázaly jako optimální.

Dle Maňáka (2003), je edukační technika prostředek, který využívá učitel v procesu výuky za účelem dosažení výukového cíle. Tato technika vychází z didaktického trojúhelníku: učitel – žák – obsah výuky.

Vzhledem k jistým zvláštostem a odlišným potřebám dětí s těmito vzácnými onemocněními je zapotřebí zvolit především takové metodické postupy, které usnadní a zefektivní edukační proces.

Na prvním místě bych uvedla individuální přístup k žákovi, který je stěžejní. Vždy musíme respektovat onemocnění dítěte a s ním související omezení, jeho osobnost, vlastnosti, rodinné zázemí a samozřejmě aktuální psychický stav i únavu.

Zohlednit musíme také způsob zadávání a plnění úkolů. V podkapitolách se opětovně objevují postupy jako vhodně zvolené tempo, rozložení úkolů do menších dílčích kroků, jasně a stručně zadané instrukce, vizualizace učiva, poskytnutí dostatku času ke splnění zadaného úkolu, nesmí chybět ani pochvala, motivace a odměna. Za jeden z nejúčinnějších způsobů motivace považuji nechat dítě zažít pocit úspěchu, bez toho se nelze obejít. Velmi důležitý je postoj učitele k žákovi, tedy pozitivní vztah a přátelská atmosféra ve třídním kolektivu. Abychom žákovi zajistili pocit bezpečí a jistoty, používáme vhodně zvolené slovní formulace a přívětivý tón hlasu. Také jasně nastavená pravidla chování a vymezené hranice nám pomohou usměrnit žáka ve zvládnutí jeho případných emočních výkyvů. V případě neadekvátního chování je dobré situaci posléze s dítětem společně zhodnotit ale také uzavřít, nenecháme případné negativní ladění ovlivnit zbytek dne.

Dalším důležitým faktorem ovlivňující kvalitu výuky je dobrá informovanost pedagoga a jeho orientace v problematice konkrétního vzácného onemocnění.

Významný dopad na kvalitu výuky má také spolupráce a komunikace učitele s rodiči, proto by se měl pedagog snažit navázat pozitivní vztah s rodiči s respektem k jejich individualitám z hlediska osobnostního i sociálního. Pozitivně naladěný učitel, který má chuť hledat řešení problémových situací, znamená polovinu úspěchu.

Pro naplnění dílčího cíle 6 (**DC6**), který se zaměřuje na možnosti zvyšování kvality života dětí s vybranými vzácnými onemocněními a na podporu resilience jejich rodin, proběhly polostrukturované rozhovory s rodiči (R1-5). Otázky kladené respondentům směřovaly k pochopení této konkrétní problematiky.

První otázka je zaměřená na oblast významu školy a vzdělávacího procesu jako takového. Otázka byla pokládána s cílem zjistit, co přesně považují rodiče za největší přínos ve vztahu k jejich dítěti i k nim samotným. Z odpovědí vyplynulo, že za vůbec nejdůležitější ve vztahu k dítěti považují rodiče jeho socializaci, nově získaná přátelství a vazby a také to, že je jejich dítě ve škole spokojené. „Pro nás mělo největší význam to, že začal někam patřit, konečně někam zapadnul.“ (R1) Až na druhém místě rodiče uváděli samotné vzdělání. Dalším přínosem pro rodinu je skutečnost, že po dobu pobytu dítěte ve škole se rodiče mohou věnovat jiným činnostem (nejčastěji zaměstnání). Dokládá to např. odpověď jednoho z respondentů na dotaz, v čem spatřuje největší význam školy. „Když to řeknu úplně na rovinu, tak to, že oba můžeme s manželkou pracovat. Ale to jsem začal od konce...“ (R5) Z těchto odpovědí je patrné, že společnost vrstevníků, nově získaná kamarádství, a především spokojené

děti jsou pro rodiče stěžejní. Dále oceňují samotné vzdělání, pokroky svého dítěte a také fakt, že po dobu pobytu dítěte ve škole se mohou věnovat vlastním záležitostem s vědomím, že je o něj smysluplně postaráno.

Druhá otázka směřovala k aktivitám probíhajícím ve škole. Cílem bylo zjistit, zda tyto aktivity prospívají dětem a zároveň jsou také přínosné pro jejich rodiče. Rodiče se shodli na tom, že za největší přínos pro své děti považují především školy v přírodě, nabídku odpoledních kroužků, plavání, solnou jeskyni, výlety, fyzioterapii a návštěvy divadelních představení. „*Všechny výlety a akce jsou pro nás takové zpestření, myslím si, že si to užívá.*“ (R3) Vzhledem k potřebám rodiny byla uváděna nejčastěji družina a odpolední klub. Rodiče to zdůvodňovali potřebou dalšího (než jen více méně dopoledního) času, opět především z důvodu jejich zaměstnání. „*To, že může být ve družině, je pro nás obrovská pomoc. Oba pracujeme a nebyli bychom schopni si jí vyzvedávat hned po škole. Možnost, že máme odpoledne kam dát, je pro nás nedocenitelná, bez toho bychom se prostě neobešli. Takže družina a příští rok klub jsou pro nás úplně top služby.*“ (R5) Z výpovědí vyplývá, že rodiče vnímají aktivity pořádané školou jako další možnost pro rozvoj svého dítěte, navíc zábavnou formou. Za velmi důležitý považují odpolední čas trávený ve školních zařízeních z důvodu organizace jejich vlastního, především pracovního času.

Třetí otázka měla za úkol zjistit, jak rodiče vnímají celkové klima školy, a to nejen kvalitu výuky, ale také její kulturu, estetiku prostředí, vzájemné vztahy a komunikaci s učitelem či jejich dostatečnou informovanost. Všichni rodiče vnímají školu velmi pozitivně, uvádějí, že jsou spokojeni prakticky ve všech ohledech. Oceňují také dobrou informovanost, kvalitu komunikace a možnost jakýchsi vhledů do výuky prostřednictvím sdílených alb nebo digitálního komunikačního portfolia Seesaw, které škola využívá. „*Pro mě je nyní spolupráce naprosto nadstandardní. Komunikace i vztahy jsou celkově velmi dobré, je to pro mě moc důležité.*“ (R4) Víceméně shodné odpovědi na tuto otázku potvrzují, že celková kultura školy, její klima, a především vzájemné vztahy v ní, jsou vnímány jako zásadní.

Čtvrtá otázka se vztahovala přímo k osobnosti učitele. Cílem bylo zjistit, zda rodiče vnímají učitele jako partnera ve výuce jejich dětí a zda se setkávají se vstřícným a empatickým přístupem. V odpovědích opět panovala jednota, rodiče hodnotili učitele celkově velmi pozitivně. „*..... měl za dobu docházky tady na škole tři učitelky a vždycky jsem byla spokojená já i on. Na všem se šlo dohodnout. Problémy jsme řešili společně. Učitele tu celkově hodnotím velmi pozitivně.*“ (R1) Z uvedených odpovědí vyplývá, že pozitivní interakce mezi učitelem a rodičem je vnímána jako velmi důležitá a výrazně přispívá k celkové pohodě rodičů i samotného žáka.

Pátá otázka se zaměřuje na podporu rodiny v mimoškolním prostředí. Dotazovala jsem se rodičů, s jakými dalšími organizacemi spolupracují a zda sociální podporu považují za dostatečnou. Rodiče uváděli, že využívají služeb sdružení Volno Kolín, Centra pro všechny v Jizbicích, Centra

zdravého pohybu, uvedena byla také hipoterapie, canisterapie a ABA terapie. Jeden rodič uvedl, že využívá finanční podporu organizace Dobrý anděl. Dva rodiče uvedli spolupráci se spolkem Willík a se spolkem Mukopoly. Tyto organizace oba hodnotili jako velmi důležité a užitečné, v jednom případě byl spolek označen v podstatě za záchranu z bezvýchodné situace. „*Ano, existuje spolek, oni jsou opravdu jako moje rodina. Nevím, jak bych na tom byla, kdyby jich nebylo. Bez spolku bych to prostě nezvládla. Dodali mi psychickou podporu, informace, kontakty, starali se, volali. Pokaždé, když se po našem setkání loučíme, všichni brečíme.*“ (R3) Tento případ dokládá, jak významnou roli sehrávají spolky pečující o rodiny s dětmi s konkrétními vzácnými onemocněními. Za důležitou považují také odpověď jednoho z rodičů, který uváděl, že nejvýznamnější podporu nalézá u své vlastní širší rodiny, a to zejména u starších dcer a vlastních rodičů, kteří jsou navzdory pokročilému věku ochotni stále nabízet svou obětavou pomoc. Odpovědi na oblast sociální podpory se podstatně rozcházejí. Zatímco jeden z rodičů popisoval sociální podporu jako dostatečnou, druhý uvedl, že pro něho byla velkým zklamáním. „*..... měl původně přiznanou podporu 3. stupně, ale najednou někdo usoudil, že vlastně žádnou podporu nepotřebujeme a ze dne na den jsme měli 0. To byl opravdu šok.*“ (R1) V odpovědích na otázku mimoškolní podpory nacházíme řadu zcela jistě prospěšných organizací a spolků, které se snaží podpořit rodinu s dítětem s postižením v mnoha oblastech. Míru sociální podpory vnímají rodiče rozdílně na základě své osobní zkušenosti s tímto systémem.

Šestá otázka byla sestavena tak, aby poskytla rodičům možnost vyjádřit své názory a nápady pro vylepšení jejich rodinné pohody. Dotaz směřoval k tomu, jak by si rodiče představovali optimální podporu své rodiny. Vzhledem k tomu, že na otázku bylo možno nahlížet z mnoha úhlů pohledu, se odpovědi různily. Každý rodič odpovídal s ohledem na specifické potřeby svého dítěte. Přesto v nich lze nalézt společného jmenovatele, a to dobrou informovanost, vstřícný a podporující přístup, potřebu sounáležitosti, zajištění kvalitně tráveného (i odpoledního) času jejich dětí a případnou logistickou výpomoc. Ze všech pěti rozhovorů bylo zřejmé, že si rodiče uvědomují nutnost vyhradit si nějaký čas také sami pro sebe. „*Přestože je péče o opravdu náročná, každé dítě je štěstí, to víme. Musíme si ale taky udělat s manželkou čas jeden na druhého, bez toho by nebylo možné normálně žít.*“ (R5)

DISKUSE

Z výzkumného šetření vyplynulo, že vzhledem ke specifickým potřebám žáků s vybranými vzácnými onemocněními je třeba hledat takové metodické postupy, které nám umožní co nejlépe naplnit žákův potenciál. Na první místo byl zařazen individuální přístup k žákovi se zohledněním všech jeho specifických potřeb. Za velmi důležité výuku ovlivňující faktory považuje tato práce také způsob zadávání a plnění úkolů – zvláště vhodně zvolené tempo, rozložení úkolů do menších dílčích kroků, jasně a stručně zadané instrukce, vizualizace učiva, poskytnutí dostatku času ke splnění zadaného úkolu, jasně nastavená pravidla chování s vymezenými hranicemi, přátelská atmosféra ve třídě, nesmí chybět pochvala, motivace a odměna. Nezbytná je také dobrá informovanost pedagoga a jeho orientace v problematice konkrétního vzácného onemocnění. Kvalitu výuky také významně ovlivňuje spolupráce a komunikace učitele s rodiči.

Ve druhé části výzkumu se práce zaměřila na možnosti zvyšování kvality života dětí s vybranými vzácnými onemocněními a na možnou podporu resilience jejich rodiny. Je vůbec možné definovat kvalitu života? A pokud ano, jakými prostředky bychom ji v rámci edukačního procesu mohli zvýšit? V teoretické části práce je uvedeno, že jednotnou univerzální definici kvality života není možné sepsat, neboť její popis vždy úzce souvisí s oborem, z jehož pohledu je na tento pojem nahlíženo. Obecně by bylo možné kvalitu života popsat jako stav úplné fyzické, psychické a sociální pohody a spokojenosti s aktuálním životem nebo jako úroveň prožívání, jež má za cíl uspokojit fyzické i psychické potřeby a přání jednotlivce dle jeho individuálních požadavků. Resilience rodiny je popisována jako proces, ve kterém je rodina schopná adaptovat se po závažném ohrožení či krizi, a i nadále zastávat funkce, které jí náleží. Je možné tuto schopnost rodiny nějak posílit? A pokud ano, pak jakými prostředky?

Z rozhovorů s rodiči dětí vyplývá, že je možné v rámci edukačního procesu zvýšit celkovou pohodu dětí i jejich rodin, což současně zvyšuje kvalitu jejich života a podporuje resilienci těchto rodin. Dochází k tomu za předpokladu, že kultura školy představuje pro rodiče podporující a vstřícné prostředí a učitel je zároveň vnímán jako partner, který jim pomáhá naplnit potenciál jejich dítěte v co možná největší míře. „*Tím, že je spokojený, jsme spokojení i my.*“ (R2) Rodiče oceňují především socializaci jejich dítěte, nově získaná přátelství s vrstevníky a také to, že je jejich dítě spokojené a do školy chodí rádo. Přínos pro rodinu představuje samozřejmě také samotné vzdělání a pokroky, které rodiče u svého dítěte sledují. Za nedocenitelnou podporu své rodiny uvádí rodiče také čas, který jejich dítě tráví ve škole s vysvětlením, že právě tento čas je pro jejich profesní a osobní život nezbytný. Rodiče velmi vítají odpolední aktivity svých dětí, ať už je to družina, odpolední klub nebo další služba v podobě jednoho ze zájmových kroužků či terapií, které škola nabízí. Stejně tak akce jako jsou školy v přírodě, plavání, návštěvy solné jeskyně, výlety, fyzioterapie či návštěvy divadelních představení vnímají rodiče jako jakýsi bonus, který zvyšuje kvalitu života jejich dětí. „*Všechny výlety a akce jsou pro nás takové*

zpestření, myslím si, že si to užívá. (R3) Rodiče se také velmi kladně vyjadřovali k možnosti nahlédnout do výuky či proběhlých akcí prostřednictvím digitálního komunikačního portfolia Seesaw a sdílených alb.

Také v mimoškolním prostředí rodiče nacházejí pomoc a podporu své rodiny. Jmenováno bylo několik sdružení a organizací, které pomáhají rodičům zajistit volný čas jejich dětí. Jako velmi důležité hodnotili rodiče spolky týkající se konkrétních vzácných onemocnění. Jedna maminka vnímala tento spolek jako naprosto nejvýznamnější pomoc, bez které si dobu po sdělení diagnózy ani neumí představit. Názory na sociální podporu se rozcházejí. Zatímco jedna matka popisovala sociální podporu jako dostatečnou, pro druhou představovala tato podpora velké zklamání. Tento rozpor lze vysvětlit především lidským faktorem, kdy často rozhodne náhoda (v tomto případě konkrétní člověk), který daný případ posuzuje. Zmíněna byla také pomoc vlastní rodiny ve smyslu starších sourozenců a prarodičů, kteří obětavě nabízejí své síly a čas. Jako podporu své rodiny rodiče shodně uváděli také dobrou informovanost, vstřícný a podporující přístup ze strany společnosti a pocit sounáležitosti. Z rozhovorů bylo také patrné, že si rodiče uvědomují potřebu pečovat také o sebe a o svůj partnerský vztah. *„Přestože je péče o opravdu náročná, každé dítě je štěstí, to víme. Musíme si ale taky udělat s manželkou čas jeden na druhého, bez toho by nebylo možné normálně žít.“* (R5)

ZÁVĚR

Bakalářská práce se zabývá specifiky edukace dětí s vybranými vzácnými onemocněními, možnostmi zvýšení kvality jejich života a resiliencí jejich rodin. Teoretická část se zaměřuje především na popis pěti konkrétních vzácných onemocnění, a to Prader-Willi syndrom, Angelmanův syndrom, Smith-Magenis syndrom, Williamsův syndrom a mukopolysacharidózu. Popsány jsou symptomy jednotlivých onemocnění, zmíněny jsou aspekty diagnostiky, možnosti terapie, dále se práce soustřeďuje na specifika edukace těchto dětí včetně vyplývajících omezení a možných dopadů na organizaci vzdělávání. Další kapitoly se věnují pojmu zdraví, školskému systému a legislativě pro žáky se speciálními vzdělávacími potřebami. Práce se dále zabývá rodinou dítěte se vzácným onemocněním, jejími potřebami, resiliencí a také kvalitou života jejích členů.

Bakalářská práce si klade za cíl popsat specifika edukace dětí s vybranými vzácnými onemocněními a zjistit, jakými metodami a technikami lze přispět ke zvýšení efektivity jejich vzdělávacího procesu. Práce dále představuje prostředky, kterými je možné zvýšit kvalitu života těchto dětí a zároveň jimi lze podpořit resilienci jejich rodin. Pro výzkumnou část byla zvolena kvalitativní metoda prostřednictvím polostrukturovaného rozhovoru s pěti respondenty. Osloveni byli rodiče dětí s vybranými vzácnými onemocněními, kteří svým vstřícným přístupem a upřímnými odpověďmi umožnili splnit stanovené výzkumné cíle této práce. Představeno bylo rovněž výzkumné prostředí, které je coby vzdělávací instituce dětí s vybranými vzácnými onemocněními s celou bakalářskou prací úzce provázané.

Je naprosto zřejmé, že rodiny těchto dětí se potýkají s mnohými nesnázemi, a to nejen ve dnech po sdělení diagnózy, ale především v následujících letech. Projevy dětí s těmito onemocněními mají velmi širokou škálu, přičemž prognóza nebývá příznivá. Rodiče tak stanou před otázkami typu: Jakou péči naše dítě nyní potřebuje? Kam ho lze správným přístupem posunout? Bude vůbec možné nadále chodit do zaměstnání? Kdo nám v naší situaci může pomoci? Kam bude náš život dále směřovat? Je vůbec možné nadále normálně žít?

S těmito úvahami souvisí hlavní a také dílčí výzkumné cíle. Pochopení speciálních potřeb žáků s vybranými vzácnými onemocněními nám pomůže využít nejen jejich maximální potenciál, ale také příznivě ovlivnit psychickou a sociální pohodu jak těchto dětí, tak i jejich rodin. V rámci empirické části byla popsána a shrnuta specifika edukace dětí s vybranými vzácnými onemocněními, čímž byl splněn hlavní výzkumný cíl. U onemocnění Prader-Willi syndrom, Williamsův syndrom a mukopolysacharidóza jsem vycházela z poznatků profesora Michalíka, u zbylých dvou (Angelmanův syndrom a Smith-Magenis syndrom) jsem vycházela ze svých vlastních zkušeností, které jsem načerpala z doby svého působení ve Speciální základní škole v Poděbradech od r. 2001 do současnosti. V rámci dílčích cílů byly popsány metody a techniky, kterými lze přispět ke zvýšení efektivity vzdělávacího

procesu těchto dětí a také prostředky, kterými je možné zvýšit kvalitu života těchto dětí a zároveň jimi lze podpořit resilienci jejich rodin.

Jak již bylo uvedeno, při psaní této bakalářské práce jsem mnohdy vycházela z poznatků profesora Michalíka, který spolu s kolektivem autorů sepsal publikaci „*Metodika práce se žákem se vzácným onemocněním*“. Vzhledem k tomu, že autorů, kteří se zabývají problematikou dětí se vzácnými onemocněními v kontextu s jejich specifickými vzdělávacími potřebami není mnoho, stala se pro mě tato publikace nepostradatelnou inspirací.

Předkládaná bakalářská práce se zaměřila na specifika edukace žáků s vybranými vzácnými onemocněními a představuje metody a postupy, kterými je možné zvýšit kvalitu života těchto dětí a zároveň podpořit resilienci jejich rodin, čímž byl splněn hlavní výzkumný cíl, včetně cílů dílčích.

Téma je výzvou pro další zpracování edukačních zkušeností u žáků se vzácnými onemocněními.

Seznam použitých zdrojů

Seznam použité literatury

Bluden, In VAŽUROVÁ, Helena a Pavel MÜHLPACHR. *Kvalita života: teoretická a metodologická východiska*. Brno: Masarykova univerzita, 2005. ISBN 80-210-3754-7.

ČADOVÁ, Eva. *Katalog podpůrných opatření pro žáky s potřebou podpory ve vzdělávání z důvodů tělesného postižení nebo závažného onemocnění: dílčí část*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 2015. ISBN 978-80-244-4615-8.

ČERMÁK, Michal. *Projekty a formy diskriminace osob se zdravotním postižením*. Praha: Národní rada osob se zdravotním postižením ČR, 2012. ISBN 978-80-87181-08-9.

EHLER, Edvard. *Vzácná onemocnění*. Olomouc: Solen, 2014. Meduca. ISBN 978-80-7471-089-6.

EMANOVSKÝ, Petr. *Úvod do metodologie pedagogického výzkumu*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 2013. ISBN 978-80-244-3664-7.

FERJENČÍK, Ján. *Úvod do metodologie psychologického výzkumu: jak zkoumat lidskou duši*. Vyd. 2. Přeložil Petr BAKALÁŘ. Praha: Portál, 2010. ISBN 978-80-7367-815-9.

HAVLÍK, Radomír a Jaroslav KOŤA. *Sociologie výchovy a školy*. Praha: Portál, 2002. ISBN 80-7178-635-7.

HELUS, Zdeněk. *Úvod do psychologie*. 2., přepracované a doplněné vydání. Praha: Grada, 2018. Psyché (Grada). ISBN 978-80-247-4675-3.

HELUS, Zdeněk. *Sociální psychologie pro pedagogy*. Praha: Grada, 2007. Pedagogika (Grada). ISBN 978-80-247-1168-3.

HEŘMANOVÁ, Eva. *Koncepty, teorie a měření kvality života*. Praha: Sociologické nakladatelství (SLON), 2012. Studijní texty (Sociologické nakladatelství). ISBN 978-80-7419-106-0.

CHVÁTALOVÁ, Helena. *Jak se žije dětem s postižením: problematika pěti typů zdravotních postižení*. Vyd. 3. Praha: Portál, 2012. ISBN 978-80-262-0054-3.

JANDOUREK, Jan. *Slovník sociologických pojmů: 610 hesel*. Praha: Grada, 2012. ISBN 978-80-247-3679-2.

JESENSKÝ, Ján, In VAŽUROVÁ, Helena a Pavel MÜHLPACHR. *Kvalita života: teoretická a metodologická východiska*. Brno: Masarykova univerzita, 2005. ISBN 80-210-3754-7.

JESENSKÝ, Ján. *Andragogika a gerontagogika handicapovaných*. Praha: Karolinum, 2000. ISBN 80-7184-823-9.

JEŠINA, Pavel, In EHLER, Edvard. *Vzácná onemocnění*. Olomouc: Solen, 2014. Meduca. ISBN 978-80-7471-089-6.

KERR, Susan. *Dítě se speciálními potřebami*. Praha: Portál, 1997. Rádci pro rodiče a vychovatele. ISBN 80-7178-147-9.

KOČÁREK, Eduard, Martin PÁNEK a Drahuse NOVOTNÁ, In MICHALÍK, Jan. *Metodika práce se žákem se vzácným onemocněním*. [Čáslav]: Studio Press pro Společnost pro MPS, 2012. ISBN 978-80-86532-28-8.

KŘIVOHLAVÝ, Jaro. *Psychologie zdraví*. Vyd. 2. Praha: Portál, 2003. ISBN 80-7178-774-4.

KUBÁČKOVÁ, Kateřina. *Vzácná onemocnění: v kostce*. Praha: Mladá fronta, 2014. Aeskulap. ISBN 978-80-204-3149-3.

LEBL, Jan, Tereza DOUŠOVÁ, Jana HABERLOVÁ, et al. *Vzácná onemocnění u dětí: motolské pediatrické semináře 2*. Praha: Galén, [2018]. Motolské pediatrické semináře. ISBN 978-80-7492-381-4.

LUDÍKOVÁ, Libuše. *Kvalita života osob se speciálními potřebami*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 2013. ISBN 978-80-244-3827-6.

LUDÍKOVÁ, Libuše. *Výzkum kvality života vybraných skupin osob se speciálními potřebami*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 2014. ISBN 978-80-244-4296-9.

LUDÍKOVÁ, Libuše. *Netradiční pohledy na kvalitu života osob se speciálními potřebami*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 2015. ISBN 978-80-244-4869-5.

- MAŇÁK, Josef a Vlastimil ŠVEC. *Výukové metody*. Brno: Paido, 2003. ISBN 80-731-5039-5.
- MAREŠ, Petr, In LUDÍKOVÁ, Libuše. *Kvalita života osob se speciálními potřebami*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 2013. ISBN 978-80-244-3827-6.
- MATĚJČEK, Zdeněk, In MICHALÍK, Jan. *Rodina pečující o člena se zdravotním postižením - kvalita života*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 2013. ISBN 978-80-244-3644-9.
- MICHALÍK, Jan. *Rodina pečující o člena se zdravotním postižením - kvalita života*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 2013. ISBN 978-80-244-3644-9.
- MICHALÍK, Jan. *Zdravotní postižení a pomáhající profese*. Praha: Portál, 2011. ISBN 978-80-7367-859-3.
- MICHALÍK, Jan, ZEMAN, Jiří a kol. *Mukopolysacharidóza*. Společnost pro mukopolysacharidózu, 2010. ISBN 978-80-86417-11-0.
- MICHALÍK, Jan. *Metodika práce se žákem se vzácným onemocněním*. [Čáslav]: Studio Press pro Společnost pro MPS, 2012. ISBN 978-80-86532-28-8.
- NOVOSAD, Libor, In MICHALÍK, Jan. *Zdravotní postižení a pomáhající profese*. Praha: Portál, 2011. ISBN 978-80-7367-859-3.
- PATTERSON, J. M., In SOBOTKOVÁ, Irena. *Psychologie rodiny*. 3. vyd. Praha: Portál, 2012. ISBN 978-80-262-0217-2.
- PIPEKOVÁ, Jarmila. *Osoby s mentálním postižením ve světle současných edukativních trendů*. Brno: MSD, 2006. ISBN 80-86633-40-3.
- SEEDHOUSE, David, In KŘIVOHLAVÝ, Jaro. *Psychologie zdraví*. Vyd. 2. Praha: Portál, 2003. ISBN 80-7178-774-4.
- SLOWÍK, Josef. *Speciální pedagogika*. 2., aktualizované a doplněné vydání. Praha: Grada, 2016. Pedagogika (Grada). ISBN 978-80-271-0095-8.
- SLOWÍK, Josef. *Speciální pedagogika*. Praha: Grada, 2007. Pedagogika (Grada). ISBN 978-802-4717-333.

SOBOTKOVÁ, Daniela a Jaroslava DITTRICHOVÁ. *Narodilo se s problémy a co bude dál?: nemocniční prostředí, zdravotnický personál a rodiče : rodičovská role a dětské potřeby : psychomotorický vývoj dětí a jeho úskalí : vyprávění rodičů*. Praha: Grada, 2003. Pro rodiče. ISBN 80-247-0398-x.

SOBOTKOVÁ, Irena, In ŠPATENKOVÁ, Naděžda. *Krize: psychologický a sociologický fenomén*. Praha: Grada, 2004. Psyché (Grada). ISBN 80-247-0888-4.

SOBOTKOVÁ, Irena. *Odolná a funkční rodina – jeden z předpokladů zdravého vývoje dětí*. Pediatrie pro praxi. Praha, 2003.

SOBOTKOVÁ, Irena. *Psychologie rodiny*. 3. vyd. Praha: Portál, 2012. ISBN 978-80-262-0217-2.

ŠÁNDOROVÁ, Zdenka. *(Re)socializace v rané péči*. [Pardubice]: Univerzita Pardubice, 2015. ISBN 978-80-7395-961-6.

ŠÁNDOROVÁ, Zdenka. *Raná péče v referenčním poli speciální pedagogiky a sociálních služeb*. Pardubice: Univerzita Pardubice, 2017. ISBN 978-80-7560-054-7.

ŠOLCOVÁ, Iva; KEBZA, Vladimír. *Sociální opora jako významný protektivní faktor*. *Československá psychologie*, 1999.

ŠPATENKOVÁ, Naděžda. *Krizová intervence pro praxi*. 2., aktualiz. a dopl. vyd. Praha: Grada, 2011. Psyché (Grada). ISBN 978-80-247-2624-3.

THOROVÁ, Kateřina. *Vývojová psychologie: proměny lidské psychiky od početí po smrt*. Praha: Portál, 2015. ISBN 978-80-262-0714-6.

VADUROVÁ, Helena a Pavel MÜHLPACHR. *Kvalita života: teoretická a metodologická východiska*. Brno: Masarykova univerzita, 2005. ISBN 80-210-3754-7.

VÁGNEROVÁ, Marie. *Psychopatologie pro pomáhající profese*. Vyd. 5. Praha: Portál, 2012. ISBN 978-80-262-0225-7.

VÁGNEROVÁ, Marie, Iva STRNADOVÁ a Lenka KREJČOVÁ. *Náročné mateřství: být matkou postiženého dítěte*. Praha: Karolinum, 2009. ISBN 978-80-246-1616-2.

VYMĚTAL, Jan. *Úvod do psychoterapie*. 3., aktualiz. a dopl. vyd. Praha: Grada, 2010. Psyché (Grada). ISBN 978-80-247-2667-0.

ZAPLETALOVÁ, Jiřina. *Syndrom Prader-Willi: rady pro rodiče, děti a blízké okolí*. [S.l.: s.n., 2004].

ZACHAROVÁ, Eva, Miroslava HERMANOVÁ a Jaroslava ŠRÁMKOVÁ. *Zdravotnická psychologie: teorie a praktická cvičení*. Praha: Grada, 2007. Sestra (Grada). ISBN 978-80-247-2068-5.

Seznam použitých internetových informačních zdrojů

Co je vzácné onemocnění - Česká asociace pro vzácná onemocnění. Úvod - Česká asociace pro vzácná onemocnění [online]. Copyright © [cit. 22.01.2022]. Dostupné z: <https://www.vzacna-onemocneni.cz/vzacna-onemocneni/co-je-vzacne-onemocneni.html>

Hledám informace – ANGELMAN CZ. ANGELMAN CZ – Spolek podporující rodiny dětí s Angelmanovým syndromem [online]. Copyright © [cit. 17.02.2022]. Dostupné z: <http://angelman.cz/hledam-informace/#AS>

MALINOVÁ, Věra. Lysosomální onemocnění: současné možnosti diagnostiky a terapie. *Pediatric pro praxi*. Praha [online]. 2013, roč. 14, č. 3, s. 157–160 [cit. 2022-03-02]. ISSN 1213-0494. Dostupné z: <http://www.pediatricpropraxi.cz>

Ministerstvo školství mládeže a tělovýchovy České republiky. ©2022 [online]. MŠMT: ©2013-2022 [cit. 2022-03-10]. Dostupné z: www.msmt.cz

O PWS – Prader-Willi spolek. Prader-Willi spolek – Prader-Willi spolek, informace o syndromu Prader-Willi [online]. [cit. 2022-01-02]. Dostupné z: <https://www.prader-willi.cz/o-pws/>

Společnost pro mukopolysacharidózu, ©2022 [online]. Společnost pro mps. [cit. 2022-02-04] Dostupné z: <https://mukopoly.cz>

Ústav zdravotnických informací a statistiky České republiky [online]. ÚZIS. Terminologie vzácných onemocnění, databáze Orphanet. 2021 [cit. 2021-12-08]. Dostupné z: <https://www.uzis.cz/index.php?pg=kontakt--tiskove-zpravy>

ZVĚŘOVÁ, Martina. Syndrom Smithové – Magenisové. Česká a slovenská psychiatrie. Česká a slovenská psychiatrie [online]. Copyright © 2011. [cit. 20.03.2022]. Dostupné z: <http://www.cspsychiatr.cz/detail.php?stat=689>

561/2004 Sb. Školský zákon. Zákony pro lidi - Sbírka zákonů ČR v aktuálním konsolidovaném znění [online]. Copyright © AION CS, s.r.o. 2010 [cit. 05.01.2022]. Dostupné z: <https://www.zakonyprolidi.cz/cs/2004-561>

27/2016 Sb. Vyhláška o vzdělávání žáků se speciálními vzdělávacími potřebami a žáků nadaných. Zákony pro lidi - Sbírka zákonů ČR v aktuálním konsolidovaném znění [online]. Copyright © AION CS, s.r.o. 2010 [cit. 18.02.2022]. Dostupné z: <https://www.zakonyprolidi.cz/cs/2016-27>

104/1991 Sb. Úmluva o právech dítěte. Zákony pro lidi - Sbírka zákonů ČR v aktuálním konsolidovaném znění [online]. Copyright © AION CS, s.r.o. 2010 [cit. 11.03.2022]. Dostupné z: <https://www.zakonyprolidi.cz/cs/1991-104>

10/2010 Sb. m. s. Úmluva o právech osob se zdravotním postižením. Zákony pro lidi - Sbírka zákonů ČR v aktuálním konsolidovaném znění [online]. Copyright © AION CS, s.r.o. 2010 [cit. 08.02.2022]. Dostupné z: <https://www.zakonyprolidi.cz/ms/2010-10>

Zdroje obrázků

Speciální základní škola - Oficiální stránky Speciální základní školy. Speciální základní škola - Oficiální stránky Speciální základní školy [online]. Copyright © 2022 [cit. 18.05.2022]. Dostupné z: <https://www.spec-skola.cz/>

Seznam obrázků

Obr. č. 1: Základní škola speciální v Poděbradech

Seznam příloh

Příloha A: Rozhovory s respondenty 1-5

Příloha B: Souhlas s účastí na výzkumném šetření k bakalářské práci

Příloha A: Rozhovory s respondenty 1-5

Pro přehlednost je vždy nejprve uvedeno znění otázky a následně jsou představeny odpovědi jednotlivých respondentů. Vzhledem k tomu, že cílovou skupinu tvoří děti s vybranými vzácnými onemocněními a jejich rodiny, nebudu respondenty z důvodu zachování jejich anonymity blíže specifikovat. Pořadí respondentů je zcela náhodné.

Získaná kvalitativní data jsou roztríděna podle jednotlivých tematických okruhů, a to na podporu jak dítěte, tak i jeho rodiny ze strany školního a mimoškolního prostředí. Poslední okruh se zaměřuje na jakousi vizi rodičů o ideální podpoře jejich rodiny.

Podpora dítěte a rodiny ze strany školy

Otázka č. 1

V čem spatřujete největší význam školy a vzdělávacího procesu ve vztahu k vám a vašemu dítěti?

„Pro nás mělo největší význam to, že začal někam patřit, konečně někam zapadnul.“ (R1)

„Největší význam vidím hlavně v tom, že je mezi dětmi. Do školy chodí rád. Tím, že je spokojený, jsme spokojeni i my.“ (R2)

„..... potřebuje děti, on mi to sice neřekne, ale mám pocit, že se mu ve škole líbí. Když se ráno blížíme ke škole, směje se. Já si prostě myslím, že se mu tu líbí. A to je pro mě hodně důležité.“ (R3)

„Socializace a samozřejmě samotné vzdělávání. tu má v současné době vůbec nejvíc sociálních vazeb a kontaktů.“ (R4)

„Když to řeknu úplně na rovinu, tak to, že oba můžeme s manželkou pracovat. Ale to jsem začal od konce. Samozřejmě nás taky těší to, že vidíme pokroky, které dělá, kam se posunula a co všechno dneska dovede.“ (R5)

Otázka č. 2

Představují aktivity vyvíjené školou přínos pro vaše dítě i pro vaši rodinu?

„Rozhodně ano. Ty aktivity jsou pro nás velkým přínosem. Oceňuji školy v přírodě, nabídku kroužků, plavání atd. Opravdu nám pomohla profesionální fyzioterapie tady na škole. U nás ve škole to máme vše hrazené a už jsme si na tenhle luxus zvykli. Ale od kamarádek vím, že to nebývá standardem a já si toho rozhodně vážím.“ (R1)

„Ano, syn navštěvuje odpolední klub, to je pro nás hodně důležité. Ale odpoledních aktivit, které by byly pro nás vhodné, bohužel není moc. Chápu to, vzhledem k diagnóze to není snadné, ale rozhodně bych uvítal, kdybychom tu měli více možností.“ (R2)

„Všechny výlety a akce jsou pro nás takové zpestření, myslím si, že si to užívá. Oceňuji solnou jeskyni a taky divadlo.“ (R3)

„Ano, každá aktivita navíc má pro nás velký význam. Pokud je to navíc práce jeden na jednoho, znamená to pro nás opravdu hodně. Teď už se samozřejmě strašně moc těšíme na odjezd na školu v přírodě, prospěje to celé rodině, se už moc těší.“ (R4)

„To, že může být ve družině, je pro nás obrovská pomoc. Oba pracujeme a nebyli bychom schopni si jí vyzvedávat hned po škole. Příští rok se už na nás asi družina nedostane a budeme muset do klubu, i tak je to pro nás ale lepší, než kdyby nebylo nic. Možnost, že ji máme odpoledne kam dát, je pro nás nedocenitelná, bez toho bychom se prostě neobešli. Takže družina a příští rok klub jsou pro nás úplně top služby. (R5)

Otázka č. 3

Jak hodnotíte celkové klima školy (kvalita výuky, kultura školy, komunikace, estetika prostředí, dostatečná informovanost)?

„Velmi pozitivně. Vždycky jsem byla maximálně spokojená. Nikdy jsem neměla pocit, že bych něco měla vědět a nebyla jsem včas informovaná. A prostředí tu máme krásné. Kdo má školu doslova pět kroků od lesa?“ (R1)

„Vše funguje naprosto skvěle. Pan učitel je super, vždy se vše včas dozvíme, vzájemná spolupráce funguje výborně. Navíc máme přehled, co se děje ve třídě prostřednictvím Seesaw. Mít možnost podívat se na fotky v podstatě z každé akce a často i z „obyčejné“ výuky, to velmi oceňujeme. Máme tak reálnou představu, co se děje ve třídě a víme, že syn je spokojený.“ (R2)

„Nyní jsem spokojená. Líbí se nám tu. Pokud cokoli potřebuji, vždycky se nějak domluvíme.“ (R3)

„Pro mě je nyní spolupráce naprosto nadstandardní. Komunikace i vztahy jsou celkově velmi dobré, je to pro mě moc důležité. Výuka je nápaditá, taky pro mě hodně znamená to, že mi umožňují vstupovat do výuky, že mám možnost výuku ovlivňovat. Opravdu oceňuji to, jak jsme informovaní prostřednictvím

Seesaw nebo sdílených alb, podívám se na obrázky a hned si udělám představu, jak den probíhal a co se dělo. Když vidím, že byla spokojená, jsem spokojená samozřejmě i já.“ (R4)

„Prostředí je to moc pěkné. Pro nás je podstatné, že chodí radostně do školy. Informace dostáváme v čas. Seesaw funguje výborně, vše podstatné si tam můžu najít. (R5)

Otázka č. 4

Jak vnímáte vaši spolupráci s učitelem (míra vstřícnosti, empatie, porozumění)?

„..... měl za dobu docházky tady na škole tři učitelky a vždycky jsem byla spokojená já i Na všem se šlo dohodnout. Problémy jsme řešili společně. Učitele tu celkově hodnotím velmi pozitivně.“ (R1)

„Nemůžu být spokojenější. ho má rád, hezky o něm mluví, těší se na něj. Není problém panu učiteli kdykoli zavolat a na cokoli se zeptat. Empatie a porozumění tu rozhodně nechybí.“ (R2)

„Opravdu jsem spokojená. Můžu zavolat, na všem se vždycky dohodneme. S paní učitelkou se hezky povídá.“ (R3)

„Naše vztahy jsou opravdu nadstandardní, velmi přátelské a plné pochopení.“ (R4)

„Tohle funguje opravdu dobře. Asistentka z dopolední výuky, která s většinu dní končí i ve družině, nám vždycky celý den krátce zhodnotí, takže když odcházíme domů, víme, v jakém aktuálním rozpoložení je a co se ten den dělo.“ (R5)

Podpora dítěte a rodiny ze strany mimoškolního prostředí

Otázka č. 5

Kde v mimoškolním prostředí nacházíte další možnosti, které příznivě ovlivňují spokojenost vaší rodiny (např. systém sociální politiky, sociální podpora, neziskové organizace ...)?

„Co se týče sociální podpory, tak to pro mě bylo opravdu velké zklamání. Například raná péče u nás nikdy nebyla. O našem onemocnění se toho vědělo málo, prý to nepotřebujeme.

..... měl původně přiznanou podporu 3. stupně, ale najednou někdo usoudil, že vlastně žádnou podporu nepotřebujeme a ze dne na den jsme měli 0. To byl opravdu šok.

Z neziskových organizací musím určitě jmenovat Centrum pro všechny v Jizbicích. Syn docházel na Artika a v létě hlavně na tábory, které každé léto pořádají. Toho si hodně vážím. Určitě mi taky pomohli kamarádi a taky hodně sestra.

Časem jsem přišla na to, že pokud se nebudu sama prát a pít, nedostanu nic. Opravdu si to musíte oběhat a vydupat.“ (R1)

„Ano, tohle je opravdu důležité. Rodiče by měli nacházet podporu i mimo školu. S manželkou se hodně angažujeme ve spolku Já sám jsem místopředseda našeho spolku. Zajišťuji finance a pobyty. Nejen, že nabízíme a poskytujeme pomoc dalším rodinám, které si prošly tím stejným, co my, ale navíc nám to slouží jako možnost seberealizace. Zítřka zrovna jedeme na výlet s tatínky. Už se všichni těšíme. Tohle funguje skvěle.“ (R2)

„Ano, existuje spolek, oni jsou opravdu jako moje rodina. Nevím, jak bych na tom byla, kdyby jich nebylo. Na začátku je to opravdu hrozný šok. Jeden den vám řeknou diagnózu a vše se vám rozpadne. Když jsem toho byla schopná, ptala jsem se doktora, kam se může syn dál posunout? Řekl mi, že nikam. Tenkrát jsem se zhroutila.

Dostanete se do úplně jiného světa, máte pocit, že vám nikdo nerozumí. Ale oni mi strašně moc pomohli. Na začátku mi taková mladá holčička (z tohoto spolku) říkala, že nemá cenu strachovat se z budoucnosti, že máme žít teď a tady a já si tenkrát říkala: Co ty o tom můžeš vědět? Vlastní děti nemáš, nemůžeš to vůbec pochopit. Ale postupem času jsem si uvědomila, jak velkou měla pravdu. Já opravdu nevím, kde budeme za 10 let, ale naučili jsme se žít současností. Bez spolku bych to prostě nezvládla. Dodali mi psychickou podporu, informace, kontakty, starali se, volali. Například mi podrobně nadiktovali, jaký typ vozíku potřebujeme, sama bych si s tím neporadila. Pokaždé, když se po našem setkání loučíme, všichni brečíme.“ (R3)

„Pravidelně docházíme na ABA terapii. Využíváme také Volno Kolín a také pohybové aktivity v Centru zdravého pohybu. Také sociální systém vnímám jako podporu mé rodiny. Využíváme službu Dobrý Anděl, to nám hodně pomáhá a děkuji za ní. Nyní využívám svou dobrou kamarádku, která mi vozí pravidelně na terapii. Dohodly jsme se, že to vezmeme jako placenou službu, nechci, aby to vstupovalo do našeho vztahu. Za její ochotu jsem jí moc vděčná. (R4)

„Rodina, opravdu naše širší rodina, a to bych chtěl zdůraznit. Starší dcery nám pohlídaly, kdykoli bylo potřeba. Ta první má už teď svoji rodinu, ale taky se snaží vypomáhat a druhá dcera je nám v podstatě kdykoli k dispozici, dokáže si s vždycky poradit. Taky nechápu, jak to dokážou zvládnout moji rodiče, to je opravdu neuvěřitelné. Zdravotně už na tom nejsou nejlíp, taky už nejsou nejmladší, ale bez jejich pomoci a ochoty bychom se prostě neobešli. Takže prarodiče a sourozenci jsou pro nás největší oporou. byla párkrát i na škole v přírodě, asistentka si s ní dokázala neuvěřitelně poradit, víte, jak

špatně se adaptuje na nové prostředí. Ale zvládly to na jedničku. Taky využíváme Volno Kolín, většinou v neděli, ale tam si s ní dovedou hůř poradit. Když to řeknu úplně blbě, tak je prostě hodně pohyblivá, vždyť jí znáte, tak si to umíte představit. Máme strach, co tam kde vyvede a oni vlastně taky.“ (R5)

Představa ideální podpory

Otázka č. 6

Jaké by byly vaše návrhy a doporučení pro případné vylepšení vaší rodinné situace? Co dalšího byste uvítali?

„Moc se mi líbil model jedné severské země (ted' si nemůžu přesně vzpomenout, která to byla), kde mají nastavené z mého pohledu ideální řešení. Celá širší rodina včetně prarodičů je pozvaná na několikadenní pobyt zaměřený na informovanost a psychologickou péči. Rodina tam slyší věty: Postaráme se o vás, pomůžeme vám. Tohle považuji za skvělou formu podpory.“ (R1)

„Takhle, jak je to nyní nastavené, to funguje skvěle. Všechno máme v dostatečné míře. Snad jen více těch odpoledních aktivit. Přesto jsme nyní velmi spokojení. Spíše se obáváme návaznosti, tedy pohledu do budoucna. Pokud by nám tu umožnili další rok školní docházky, velmi bychom to uvítali.“ (R2)

„Ani nevím. Snad častější setkávání se spolkem (R3)

„Opravdu bych přivítala, kdyby odpolední klub nebyl hrazený. Dodnes mi to přijde nelogické. Nikdo si přeci nemůže myslet, že tím, že mi dítě vyroste, přestanu chodit do práce. Hodně komplikované jsou pro nás převozy na odpolední aktivity, takže nějakou službu v tomto směru bych opravdu uvítala.“ (R4)

„My jsme neustále závislí na třetí osobě. Jsme obrovsky limitovaní závislostí na něčí asistenci. Takže jakákoli pomoc s hlídáním, to je pro nás prostě stěžejní. Přestože je péče o opravdu náročná, každé dítě je štěstí, to víme. Musíme si ale taky udělat s manželkou čas jeden na druhého, bez toho by nebylo možné normálně žít.“ (R5)

Příloha B

Souhlas s účastí na výzkumném šetření k bakalářské práci

Já níže podepsaný/á souhlasím s účastí na výzkumném šetření probíhající formou polostrukturovaného rozhovoru na téma:

***„Specifika edukace dětí s vybraným vzácným onemocněním
a možnosti zvýšení kvality jejich života.“***

Cílem výzkumného šetření je zjistit, jakými prostředky lze zvýšit kvalitu života dětí s vybranými vzácnými onemocněními a zároveň podpořit resilienci jejich rodin.

Zároveň prohlašuji že:

- souhlasím se zveřejněním dat a výstupů, které budou zcela anonymní a budou sloužit pouze pro účely zpracování bakalářské práce;
- souhlasím se zvukovým záznamem rozhovoru na diktafon;
- moje účast na výzkumném šetření je dobrovolná.

Stvrzuji, že jsem byl seznámen a srozuměn s náležitostmi týkajícími se uvedeného výzkumného šetření.

Jméno a příjmení respondenta:

Datum:

Podpis respondenta:

Podpis tazatele: