

UNIVERZITA PALACKÉHO V OLMOUCI

PEDAGOGICKÁ FAKULTA

Ústav speciálněpedagogických studií

Bakalářská práce

David Indrák

Zkušenosti s možnostmi využití terapií v rehabilitaci dětí  
předškolního a mladšího školního věku s Rettovým  
syndromem

Olomouc 2021

vedoucí práce: Mgr. Zdeňka Kozáková, Ph.D.

**Prohlášení:**

*Prohlašuji, že jsem bakalářskou diplomovou prací na téma: „Zkušenosti s možnostmi využití terapií v rehabilitaci dětí předškolního a mladšího školního věku s Rettovým syndromem“ vypracoval samostatně pod odborným dohledem vedoucí bakalářské práce a uvedl jsem všechna použité zdroje.*

*Ve Valašském Meziříčí dne ..... Podpis: .....*

## Poděkování:

*Děkuji vedoucí mé bakalářské práce. Mgr. Zdence Kozákové, Ph.D. za odborné vedení, podnětné připomínkování a podporu.*

## Obsah

Úvod .....	6
<i>Teoretická část</i> .....	7
1 Vymezení a klasifikace Rettova syndromu .....	7
1.1 Popis poruchy .....	7
1.2 Klinický obraz v jednotlivých stádiích onemocnění .....	8
1.3 Nejčastější symptomy doprovázející Rettův syndrom .....	9
1.4 Aktuální klasifikace onemocnění .....	12
1.5 Další pervazivní vývojové poruchy ve srovnání s Rettovým syndromem .....	13
2 Etiologie a kauzalita Rettova syndromu .....	16
2.1 Mutace genů zodpovědné za onemocnění .....	16
2.2 Diagnostika .....	19
2.3 Délka života osob s Rettovým syndromem .....	20
3 Ovlivnění průběhu Rettova syndromu .....	21
3.1 Sdělení diagnózy rodičům .....	21
3.2 Edukace a výchova dítěte předškolního a školního věku s Rettovým syndromem .....	22
3.3 Farmakologická terapie .....	23
3.4 Genová terapie .....	26
3.5 Rehabilitace prostřednictvím fyzioterapie .....	27
3.6 Rehabilitace prostřednictvím terapií se zvířaty .....	28
3.7 Stimulace jako možnost rehabilitace .....	29
<i>Empirická část</i> .....	31
4 Metodologická východiska výzkumu .....	31
4.1 Cíle výzkumu .....	31
4.2 Způsob výběru účastníků výzkumu .....	31
4.3 Metody sběru dat .....	33
5 Zpracování a analýza získaných dat .....	35

6	Výsledky analýzy dat.....	37
6.1	Údaje o respondentech a jejich dětech.....	37
6.2	Vnímání pojmu rehabilitace, zkušenosti s technikami.....	39
6.3	Způsoby získání informací.....	44
6.4	Vnímaná prospěšnost nabízených služeb.....	46
6.5	Chybějící služby.....	47
6.6	Odpovědi na výzkumné otázky.....	48
6.7	Etické aspekty a limity výzkumu.....	51
	Diskuze.....	54
	Závěr.....	56
	Seznam tabulek.....	57
	Bibliografie.....	58
	Přílohy.....	64
	Anotace.....	66

# Úvod

Rettův syndrom patří v porovnání s ostatními pervazivními vývojovými poruchami mezi méně časté. Není proto překvapením, že ho široká veřejnost příliš nezná. Já sám jsem se poprvé s tímto syndromem osobně setkal v počátcích své kariéry ve školství. V lednu 2018 jsem byl přijat na pozici asistenta pedagoga do mateřské školy (dále jen MŠ) speciální. Zmíněnou mateřskou školu tehdy navštěvovala i dívka s Rettovým syndromem. Během dvou a půl let, během kterých jsme se každý den v mateřské škole setkávali, jsem zjistil, že komunikace mezi ní a mnou, ač zcela neverbální, je naprosto jasná a upřímná.

Rettovým syndromem jsem byl už od počátku značně zaujatý, a proto jsem se rozhodl napsat bakalářskou práci na téma s ním nějakým způsobem související. Zvažoval jsem, že by například mohlo mé zpracování tohoto tématu posloužit jako příručka pro další rodiče, kteří se starají o své dítě s Rettovým syndromem.

Předložená bakalářská práce se tedy věnuje zmapování každodenních prožitků rodičů, kteří pečují o děti s Rettovým syndromem. Prostřednictvím kvalitativního výzkumu se snaží zjistit jejich praktické zkušenosti s možnostmi využití terapií v rehabilitaci dětí předškolního a mladšího školního věku s Rettovým syndromem. Dílčími cíli je prozkoumat, jak je péče pro rodiče a děti dostupná, co se v každodenním životě s dětmi osvědčuje, příp. neosvědčuje a jak je možné jednotlivé druhy rehabilitací využít.

Bakalářská práce je rozdělena na dvě části. První část je teoretická. Skládá se celkem ze tří částí. První zahrnuje vymezení a klasifikaci Rettova syndromu, další se pak zaměřuje na mutace genu, které jsou za tento syndrom zodpovědné, a třetí se zabývá možnostmi ovlivnění průběhu tohoto syndromu z pohledu teorie.

Druhá část bakalářské práce je praktická (empirická). V rámci metodologických východisek nejprve popisuje cíle výzkumu, objasňuje způsob výběru účastníků a metody sběru dat. V další kapitole je zaměřena na zpracování a analýzu získaných dat. V následné kapitole se zaobírá výsledky výzkumu. V závěru empirické části jsou nejprve zodpovězeny výzkumné otázky, poté je pojednáno o etických aspektech a limitech výzkumu, výsledky jsou diskutovány s dosavadními poznatky a nakonec je vše přehledně shrnuto v závěru.

## ***Teoretická část***

Teoretická část je zaměřena na rozbor teoretických poznatků o problematice Rettova syndromu a jeho mutací. Je zde rovněž pojednáno o možnostech ovlivnění jeho průběhu.

### **1 Vymezení a klasifikace Rettova syndromu**

Tato kapitola se zabývá vymezením Rettova syndromu, jeho historií a samotným popsáním syndromu Andreasem Rettem. Věnuje se také popisu symptomů, které jsou pro Rettův syndrom jako soubor příznaků typické a dominantní. Následně syndrom klasifikuje z pohledu MKN-10, nově připravované MKN-11 a americké normy DSM, jež popisuje psychické poruchy. Ve svém závěru porovnává Rettův syndrom s ostatními pervazivními vývojovými poruchami.

#### **1.1 Popis poruchy**

Rettův syndrom je pervazivní vývojová porucha, charakterizovaná závažným neurologickým postižením, které má dopad na funkce somatické, psychické a motorické. Tento soubor příznaků poprvé uceleně vymezil v roce 1966 dětský neurolog Andreas Rett, který ve svém výzkumu popsal identické symptomy jednadvaceti žen a dívek (Thorová, 2006). Rámcově však byla symptomatika Rettem pozorována a popsána již mezi lety 1954–1966 (Morrow-Gorton, 2019). Mezi odbornou veřejností začal být termín známější až o dlouhých 17 let později, a to v roce 1983. Tehdy byl za spolupráce odborníků ze Švédska, Francie a Portugalska publikován výčet charakteristik pětatřiceti dívek s Rettovým syndromem (Hagberg 1983 in Thorová, 2006). Za typické symptomy byl označen úbytek kognitivních funkcí, porucha koordinace pohybů a ztráta schopnosti účelně používat horní končetiny. Hort, Hrdlička, Kocourková, Malá, & kol. (2008) dále k uvedenému výčtu přidávají jako typický symptom ztrátu řeči a zpomalení růstu hlavy mezi pěti měsíci a čtyřmi lety. V pozdějším věku je také charakteristická kyfoskolióza a skolióza. K regresi začíná docházet po předchozím normálním vývoji obvykle mezi 6. a 18. měsícem života (Morrow-Gorton, 2019).

V začátcích výzkumu této nemoci, tedy v době, kdy ho Andreas Rett popsal, byl Rettův syndrom považován u mužů za smrtelný. Na konci minulého tisíciletí, v roce 1999, došlo k přehodnocení tohoto tvrzení. Bylo hlášeno 60 případů mužů s mutací genu MECP2. Tato mutace není sama o sobě dostatečná k diagnóze Rettova syndromu. Několik mužů z této šedesátičlenné skupiny mělo však mutaci MECP2 v souladu s kritérii, která jsou klinicky

podstatná pro diagnostiku Rettova syndromu. Chlapci i dívky, kteří mutaci v genu MECP2 mají, avšak nesplňují kritéria Rettova syndromu, mají poruchu s mutací genu MECP2 související. (Christodolou & Krishnaraj, Males with MECP2 Mutations, 2017) V dnešní době je popsáno více než devět set podob Rettova syndromu (Christodolou & Krishnaraj, 2017).

## **1.2 Klinický obraz v jednotlivých stádiích onemocnění**

Nejklasičtější forma syndromu je specifická svým vývojem v manifestaci jednotlivých symptomů. Ve starých studiích o RTT (dále jen Rettův syndrom) se uvádělo, že prvních příznaků si můžeme u dítěte všimnout až po několika měsících bezpříznakového stádia. Na základě klinické studie se údajně první příznaky objevují již po šestém měsíci od narození. Tyto abnormality bývají motorického charakteru (Záhorková & Martásek, 2009).

### První stádium

V prvním stádiu, které je ohraničeno 0. až 12. měsícem od porodu, se dítě vyvíjí zcela bez obtíží. Dokáže zvládnout úkony přiměřené pro svůj věk. Uchopuje předměty, za pomoci svých rukou se dokáže najíst, lze pozorovat spontánní úsměv. Někteří kojenci a batolata dosahují motorických a řečových dovedností. Chůze nastupuje okolo prvního roku života (Thorová, 2006).

### Druhé stádium

První symptomy se projevují mezi 3. až 5. měsícem života. Patří mezi ně zpomalení růstu hlavy, časná hypotonie, dítě bývá až příliš klidné. V období 6.–18. měsíce nastává zpomalení motorického vývoje, což s sebou přináší i to, že dítě nechodí a nedokáže sedět. Oční kontakt se zhoršuje, stejně jako soustředěnost. Již v tomto stádiu se projevuje třes, vyplazování jazyka a pohyby rukou stereotypního charakteru (Thorová, 2006).

Jak však udává (Cass, Clarke, & Abdala, nedatováno), děti s Rettovým syndromem se až do věku 12–18 měsíců vyvíjejí normálně. Mohou se však objevit symptomy, jako hypotonie, potíže s přijímáním potravy, špatná koordinace těla a tzv. „ždímací“ pohyb rukama.

### Třetí stádium

3. stádium je již provázeno vývojovou regresí dítěte. Ta nastává od prvního roku života a končí čtvrtým. Dítě ztrácí schopnost jak verbální, tak i neverbální komunikace. Postupně přichází o již naučené dovednosti. Všechny cílené pohyby rukou se mění na pohyby stereotypní a neúčelné, jako jsou svírání a rozevírání dlaní, tleskání, cumlání rukou, klepání, ždímací



pohyby, mnutí apod. Rozvíjí se bruxismus. Psychomotorický vývoj je opožděn, jedinec obecně nejeví zájem o ostatní osoby, věci a hračky. Hypotonie progreduje, zhoršuje se lokomoce, chůze je ztuhlá. Také se zhoršuje dýchání, které doprovází hyperventilace, zástavy dechu a jeho zadržování (Thorová, 2006).

#### Čtvrté stádium

Trvá od 3 do 4 let a končí školním věkem. V tomto období se většina symptomů stabilizuje. Často ovšem dochází k vývoji skoliózy a dermatitickým poškozením v důsledku neustálých stereotypních pohybů. Soustředění, cílené pohyby rukou, zájem o okolí a nonverbální komunikace se zlepšují. Tato léta také vystihuje emocionální vyzrállost a vyrovnanost (Thorová, 2006).

#### Páté stádium

Jedná se o období opětovného zhoršením motoriky. Páteř je čím dál víc vychýlená, ochabují svaly. Zhoršená je také chůze. Popsané příznaky jsou charakteristické pro 5. až 25. rok života (Thorová, 2006).

#### Šesté stádium

V období dospělosti dochází k další stabilizaci především v oblastech emoční vyzrállosti, očního kontaktu a zájmu o okolí. Ženy s Rettovým syndromem se dožívají až 50 let (Thorová, 2006).

### **1.3 Nejčastější symptomy doprovázející Rettův syndrom**

Rettův syndrom je spojen s celou řadou nepříjemných příznaků. V následující podkapitole bude pojednáno o nejčastějších z nich.

#### Epilepsie

Epileptickými záchvaty je Rettův syndrom doprovázen přibližně v 75 % případů (Hort, Hrdlička, Kocourková, Malá, & kol., 2008). Italská studie se 165 osobami pozitivními na Rettův syndrom, podrobenými vyšetření EEG, potvrzuje dokonce 79% výskyt epilepsie, přičemž ve 30 % případů se jedná o formu odolnou vůči medikaci (Pintaudi, a další, 2010).

#### Skolióza

Skolióza páteře se vyznačuje typickým ohnutím páteře do tvaru písmene C. Huang, Lubicky & Hammerberg (1994) uvádějí, že výskyt skoliózy je zaznamenán u 36–100 % osob

s Rettovým syndromem. K chirurgickému zákroku se přistupuje v případě nesnesitelné bolesti, ztráty funkčnosti páteře, nebo v případě, kdy křivka páteře přesahuje 40°–45°. Autoři Novaković & van Houten (2009) uvádí, že skolióza páteře má u dětí s Rettovým syndromem velké množství příčin, a ne ve všech případech se její následky dají beze zbytku operativně odstranit. Způsobené bývají nejčastěji tím, jak dítě posedává až příliš velké množství času na vozíku, na který je poutáno, a také neustálými stereotypními pohyby rukou. Přestože je složité dosáhnout správného držení těla, a tak se skoliózy vyvarovat, není v prvních letech života vychýlení páteře nutně nevratné.

#### Potíže se spánkem a únava

Zhruba 80 % osob s Rettovým syndromem má také potíže se spánkem. Prevalence klesá se zvyšujícím se věkem. Potíže jsou především charakteru opožděného usínání a předčasného buzení, buzení se během noci, bruxismu, usínání během dne a nočních děsů (Iyer, 2020). Rettův syndrom je nezdídkou doprovázen také nepřiměřenou únavou, která má nepříznivý dopad na soustředění. Stupeň únavy závisí na periodě období a dní a na míře epileptické aktivity (Thorová, 2006).

#### Potíže s dýcháním

Mezi typické a časté potíže s dýcháním u Rettova syndromu řadí Morrow-Gorton (2019) hyperventilaci, nepravidelné dýchání ve stavu bdělosti, dýchání zhluboka a příliš slabé dýchání.

#### Ataxie

Jednou z mnoha poruch hybnosti doprovázejících Rettův syndrom je ataxie. Vyznačuje se nepřesnými pohyby, nestabilitou a celkovou neobratností. Jednotlivé pohyby jsou trhané (Novaković & van Houten, 2009).

#### Spasticita, hypotonie

Hypotonie nebo taky snížené svalové napětí doprovází velice často již první stádium onemocnění (Záhorková & Martásek, 2009). V osobním internetovém blogu se můžeme setkat s názorem, že hypotonie může způsobovat strabismus, a to kvůli nestabilitě očí v důsledku ochablých svalů (Jak poznat Rettův syndrom?, nedatováno).

## Ztráta řeči

V období mezi pěti měsíci a dvěma a půl lety dochází ke ztrátě mnoha dříve nabytých dovedností. Jedním z projevů této ztráty je i regrese v oblasti komunikace (Hort, Hrdlička, Kocourková, Malá, & kol., 2008). Thorová (2006) uvádí, že v období vývojové regrese, což je mezi 1. až 4. rokem, mizí všechny již naučené zvuky, slabiky, slova a dochází k úpadku nonverbální komunikace.

## Osteoporóza

Ženy s Rettovým syndromem mají výrazně řidší a lehčí kosti, než je tomu u běžné zdravé populace. K řídnutí kostí u lidí trpících Rettovým syndromem dochází obvykle počátkem 4. roku od narození. Hustotu kostí může ovlivnit několik faktorů. Úbytek svalové hmoty může způsobit to, že jsou kosti menší, ale také křehčí. Kosti mohou také oslabit léky na epilepsii, které se lidem s Rettovým syndromem podávají. I triviální pád či trauma může způsobit kostní zlomeninu, která se objevuje naprosto spontánně. Blízcí osob s Rettovým syndromem si často ani ničeho nevšimnou, a tak může ujít zlomenina lékařskému ošetření (Downs & Leonard, neuvedeno).

## Poruchy emocí

Obtíže u Rettova syndromu se neprojevují pouze na rovině tělesného zdraví a kondice. Běžný je rovněž výskyt emoční nevyrovnanosti, doprovázený střídáním špatných a dobrých nálad. Nápadné jsou epizody, kdy dítě nepřiměřeně reaguje na podnět křikem, plačtivostí, strachem, panickými atakami a vztekem až agresí. Postupem věku se emocionální stránka dítěte s Rettovým syndromem vyrovnává. Reakce na různé podněty se stávají přiměřenějšími (Thorová, 2006).

Nežádoucí změny v chování mohou být ale způsobeny i tělesnými problémy, které doprovází Rettův syndrom. Může se jednat o obtíže s chrupem, zácpu, zažívací potíže, ledvinové kameny či ovariální ložiska (Budden, 2018). V těchto případech se samozřejmě negativní emocionální projevy vyskytují sekundárně.

## Stereotypní pohyby ústy spojené s bruxismem

Dívky s Rettovým syndromem jsou často postiženy také hypertonií v oblasti čelisti. Obvykle se tyto potíže neuvádí jako typický příznak syndromu, mnohdy jsou ovšem naprosto zřejmé. Křeče a napětí v oblasti čelistí způsobují velkou řadu potíží, jako jsou strnulý úsměv,

nekontrolovaná salivace, kousání předmětů, reflux, potíže s dýcháním a bruxismus, tedy časté skřípání zubů (Novaković & van Houten, 2009).

## **1.4 Aktuální klasifikace onemocnění**

V současné době jsou nemoci a poruchy klasifikovány dle dvou základních renomovaných systémů. První je MKN-10, která je využívána především v Evropě. V nejbližší době by měla vejít v platnost MKN-11, ve které je připravováno mnoho změn, které se mimo jiného dotýkají i klasifikace Rettova syndromu. Poslední důležitou normou je DSM5, využívaná ve Spojených Státech Amerických (DSM5 se na rozdíl od MKN-10 i MKN-11 zabývá pouze psychiatrickými diagnózami).

### Klasifikace dle MKN-10

Klasifikace MKN, spravovaná Mezinárodní zdravotnickou organizací, je evropskou normou pro klasifikaci nemocí. Historie MKN sahá do 18. století, kdy můžeme hovořit o první statistice vedené za účelem shromažďování informací o jednotlivých nemocech. Každá kapitola, která zahrnuje určitou skupinu nemocí, je označena jedním nebo více písmeny. Čísla po písmenu rozdělují užší zařazení. Číslo za tečkou (0–9) vyjadřuje konkrétní poruchu či nemoc. Pervazivní vývojové poruchy jsou vyjádřeny písmenem F. Rettův syndrom má tedy dle klasifikace MKN-10 kód F84.2 (WHO & ÚZIS, Mezinárodní statistická klasifikace nemocí, 2020).

### Předpokládaný posun v klasifikaci dle MKN-11

V nově připravované MKN-11 lze očekávat mnoho změn. Podle Beta verze bude nová MKN obsahovat 28 velkých skupin, které budou dále rozděleny na menší skupiny, až po samotné konkrétní poruchy a onemocnění. Jak již bylo řečeno výše, i u Rettova syndromu dojde k reklasifikaci. Mělo by dojít k odstranění ze skupiny Pervazivní vývojové poruchy, místo toho bude zařazen pod vývojové poruchy označené číslem 20. Pod ty bude spadat podskupina „Stavy s poruchami intelektuálního vývoje, jakožto s relevantním klinickým rysem“. Zde by měl být Rettův syndrom zařazen pod kódem LD90.4 (WHO, LD90.4 Rett syndrom, 2020).

### Klasifikace dle americké normy DSM-5

DSM5 je diagnostickým a statistickým manuálem všech psychických poruch. Obsahuje i popis symptomů jednotlivých poruch. První verze vyšla roku 1952 a od té doby byla

několikrát revidována a upravena. Rettův syndrom v DSM5 nenajdeme (American Psychiatric Association, 2020).

## **1.5 Další pervazivní vývojové poruchy ve srovnání s Rettovým syndromem**

V této podkapitole se podíváme na ostatní pervazivní vývojové poruchy. V porovnání s Rettovým syndromem je jejich symptomatika v některých směrech totožná, na druhou stranu převažují symptomy, které jsou pro Rettův syndrom jako pro pervazivní vývojovou poruchu jedinečné.

### Dětský autismus

Jde o poruchu, u níž se narušený nebo abnormální vývoj projevuje ještě před třetím rokem života. Charakteristickými znaky jsou tři psychopatologické projevy. Jde o narušenou komunikaci, narušenou sociální interakci a neměnné chování. Děti s dětským autismem jsou dále postiženy mnoha dalšími problémy, ke kterým patří především různé druhy fobií, poruchy příjmu potravy, poruchy spánku, záchvaty zlosti, a nezdědka také sebepoškozování (WHO & ÚZIS, V. kapitola - PORUCHY DUŠEVNÍ A PORUCHY CHOVÁNÍ (F00-F99), 2018).

### Atypický autismus

Triáda diagnostických kritérií je u dětí s atypickým autismem na rozdíl od klasického dětského autismu splněna jen částečně, a to v různých obměnách. Thorová (2006) popisuje atypický autismus jako kategorii, která sjednocuje všechny lidi s autistickými rysy a projevy. Atypický autismus je také pervazivní vývojovou poruchou a vyskytuje se většinou u dětí s těžkou mentální retardací a těžkou poruchou recepce řeči (WHO & ÚZIS, V. kapitola - PORUCHY DUŠEVNÍ A PORUCHY CHOVÁNÍ (F00-F99), 2018).

### Aspergerův syndrom

Aspergerův syndrom se vyskytuje výrazně častěji u chlapců, než u dívek, a to poměrem 8:1. Tato porucha je také často označována jako sociální dyslexie, a to z toho důvodu, že jedinci s tímto postižením projevují velice často sníženou sociální obratnost. V celosvětovém měřítku bylo dosud zaznamenáno značné množství forem a u určité skupiny lidí vykazujících příznaky je těžké rozlišit, zda trpí Aspergerovým syndromem, či jsou symptomy pouze jejich osobnostním rysem (Thorová, 2006). Podstatné je u jedinců

s Aspergerovým syndromem ulpívání na opakujících se rituálech, které nemívají žádný funkční význam (Říčan, a další, 2006).

U dětí s Aspergerovým syndromem se v řadě případů nesetkáváme s poruchou vývoje řeči. Přestože bývá po artikulační stránce vše v normě, jistých odchylek si můžeme často všimnout v oblasti intonace, navíc řeč bývá také repetitivní a formální. Další potíže často spočívají v pragmatické stránce řeči. To souvisí i s obtížemi v navazování vztahů nejenom s rodiči, ale i s vrstevníky a s širším okolím. Děti je těžké zaujmou hrou či tématem, které nesouvisí s oblastí jejich zájmu. O „svě“ problematice ale často mívají hluboké znalosti (Thorová, 2006).

#### Jiná dětská dezintegrační porucha

K rozvoji zřetelných symptomů poruchy autistického spektra (vada řeči, stereotypie, porucha socializace) dochází u dezintegračních poruch ve věku od 2 do 4 let. Ty následují po období zcela normálního vývoje. U jedinců je možné sledovat náhlou či postupnou regresi již získaných dovedností, doprovázenou emočními poruchami. Dítě zažívá neklid, emoční labilitu a úzkost. Stejně tak přichází o dovednosti z oblasti komunikace a sociální interakce. Následný vývoj dítěte je téměř totožný s vývojem dítěte s dětským autismem (Říčan, Krejčířová, & kolektiv, 2006).

#### Hyperaktivní porucha sdružená s mentální retardací a stereotypními pohyby

Do dnešního dne jde o nepříliš popsanou a prozkoumanou poruchu, kterou charakterizuje několik základních symptomů. Nejdůležitější z nich je mentální retardace, často doprovázená sebepoškozováním a opakujícími se pohyby. U této poruchy se také setkáváme s hyperaktivitou, která je ovšem v období adolescence střídána hypoaktivitou, tedy nízkou aktivitou dítěte (Hort, Hrdlička, Kocourková, Malá, & kol., 2008).

Určitým vyjádřením bezradnosti v oblasti diagnostiky je pak využití samostatné kategorie autistické rysy. Tuto kategorii k výše zmíněným diagnózám nezařazujeme. Její užívání není příliš šťastné z několika důvodů. Předně, autistické rysy nelze považovat za samostatnou poruchu či syndrom, jedná se spíše o komplex několika patrných symptomů (chybí důležitá oficiálně uznaná definice, která by zahrnovala přesný popis). Dalším problémem jsou falešná negativita a falešná pozitivita. Za děti s autistickými rysy jsou totiž často označovány ty, které jsou na dětský či na atypický autismus jednoznačně pozitivní, ale nespĺňují všechny body Kannerova syndromu. Další skupinou jsou naopak jedinci na dětský

a atypický autismus negativní. Tyto děti ale trpí například poruchou řeči či různými formami emočních poruch (Thorová, 2006).

## 2 Etiologie a kauzalita Rettova syndromu

O Rettově syndromu toho za více než třicet let zkoumání bylo zjištěno mnohé. Patogeneze Rettova syndromu není ale zatím zcela objasněna. Pro úplné objasnění toho, jaký je přesně původ této poruchy, je potřeba zkoumat další mutace genů, mimo MECP2 a CDKL5, a to především těch genů, které působí v centrální nervové soustavě. Takové zkoumání by umožnilo více pochopit činnost genů v mozku. Díky tomu by bylo možné vytvořit možnou intervenci, která by byla jasně cílená v úplném počátku vývoje symptomů Rettova syndromu (Weawing, Ellaway, Gecz, & Christodou, 2005).

### 2.1 Mutace genů zodpovědné za onemocnění

V roce 1999 bylo vědci zjištěno, že Rettův syndrom je způsoben změnou genu pro bílkovinu 2, která se váže na methylcytosin (MECP2). Nachází se vždy na chromozomu X (Zoghbi, 2005). Právě protein MECP2 se nachází téměř ve všech buňkách našeho těla, ale nejdůležitější je jeho přítomnost v buňkách mozku, kde zajišťuje stabilní spojení mezi nervovými buňkami tím, že se stará o správně načasovanou aktivitu náležitých genů (Malcolm, Causes, 2020). Dívky s Rettovým syndromem mají z 95 % mutaci právě na genu MECP2 (Zoghbi, 2005). Pro vznik Rettova syndromu je nejčastějších celkem osm podob mutací tohoto genu (Percy, a další, 2007). Existuje několik variant Rettova syndromu. Kromě klasického Rettova syndromu, který je způsoben mutací na genu MECP2, existují také varianty, které jsou zapříčiněny mutací na jiném genu, než je MECP2. Většina těchto variant má i svůj oficiální název a u dětí se vyskytují ve 30 procentech všech diagnostikovaných případů. Hanefeldův syndrom je varianta se změnou na genu CDKL5. Další variantou je Rolandova varianta. Jde o variantu s nejtěžší symptomatikou. Je charakterizována mutací genu FOXP1. Variantu Zapella můžeme označit jako formu, při které se osobám postiženým touto mutací obnovují schopnosti v oblasti řeči a motoriky. Zlomek případů je taktéž způsoben mutací na genu MECP2, jako je to u klasického Rettova syndromu. Termínem forme fruste se označuje forma diagnózy, v tomto případě Rettova syndromu, která nesplňuje všechny příznaky klinicky definovaného Rettova syndromu. Tato forma je tedy neúplná (Malcolm, Atypical Rett Syndrome, 2020).

#### Klasický Rettův syndrom (MECP2)

Změna genu MECP2 se dá charakterizovat jako neurologická porucha méně častého až vzácného výskytu. Velmi závažný dopad má na vývoj neuronů. Mutace na genu MECP2,



keré jsou nezpochybnitelnou příčinou Rettova syndromu, mají také vliv na geny, jejichž úkolem je regulace funkcí buněk, včetně zánětlivých procesů, struktur buněk a mezibuněčných stresových odpovědí. Regrese a stagnace normálního vývoje dítěte ve všech možných oblastech je tedy způsobena poruchou genu na chromozomu X, jehož úkolem je pokyn pro vznik proteinu MECP2. Tento protein je během prenatalního i postnatalního vývoje dítěte měnný. V období embryonálního stádia je distribuce proteinu nízká, naproti tomu, během postnatalního období, se exprese proteinu čím dál více zvyšuje. To může být vysvětlením pro to, že následná manifestace symptomatiky je postupná a pozdní (Inacio, 2019). Jak již bylo řečeno, Rettův syndrom je velice vzácné genetické onemocnění a v naprosté většině případů jím trpí dívky. To má jeden zásadní důvod. Ženské pohlaví se vyznačuje dvojitou kopií chromozomu X, na kterém se nachází gen MECP2. Dívky, které mají jeden ze dvou chromozomů X vadný, přežijí narození díky druhé nepostihnuté kopii chromozomu X. Naopak chlapci nebo muži mají chromozom X pouze jeden a v důsledku toho kvůli jedinému vadnému chromozomu X nepřežijí. Jsou ovšem hlášené výjimky u mužů, kteří vzácnější podobu mutace MECP2 na chromozomu X přežili. Příznaky se potom nijak zvlášť neliší od těch, které jsou dominantní u dívek s klasickým Rettovým syndromem (Malcolm, Causes, 2020).

#### Hanefeldova varianta (CDKL5)

Do kategorie atypické varianty Rettova syndromu spadá Hanefeldův syndrom. Ten byl roku 1985 popsán doktorem Hanefeldem. Tato varianta Rettova syndromu je označována také jako varianta s časným nástupem záchvatů. U osob s Hanefeldovým syndromem je totiž možné pozorovat první epileptické záchvaty již v době mezi 1. až 20. týdnem po narození. Toto je hlavní rozdíl mezi Rettovým a Hanefeldovým syndromem, protože u prvního jmenovaného dochází k nástupu symptomů spojených s epilepsií až po 2. roce života. Druhý výrazný rozdíl spočívá v druhu mutace genu. Zatímco Rettův syndrom se vyznačuje jako mutace genu MECP2, Hanefeldova varianta je syndrom spojený s mutací v genu CDKL5. U zdravého člověka je v nervových buňkách hojná produkce proteinu genem CDKL5, ovšem mutace tohoto genu způsobuje disfunkci ve vývoji těchto buněk (Benn K. , Hanefeld Variant of Rett Syndrome, 2020). Jedinci s mutací v genu CDKL5 jsou postiženi četnou symptomatikou a zdravotními obtížemi. Velice častý je výskyt somatických křečí. Udává se, že tři ze čtyř jedinců trpí spasmaty. Ty se projevují jako záchvaty v mnoha podobách. Objevují se tonické křeče, tonicko-klonické křeče a křeče myoklonické. Na začátku se tyto záchvaty objevují pouze ve spánku, posléze je možné je pozorovat i ve stavu bdění. Díky magnetické rezonanci je možné často nalézt změny na mozku, jako je silnější

intenzita jasnosti v oblasti temporálního laloku a dále kortikální atrofie, což je zmenšování mozkové struktury. Není však zcela jasné, co tyto změny mohou znamenat a jaké mohou mít důsledky. Při vnějším pozorování jedince s mutací CDKL5 je možné pozorovat skoliózu. Komunikační schopnost je narušená do takové míry, že často zcela chybí. Časté bývají potíže gastrointestinální, obtíže se spánkem a také potíže s dýcháním. Motorické dovednosti jsou omezeny, s čímž souvisí také hypotonie a nedostatečná schopnost úmyslných pohybů. Přítomen je taktéž bruxismus a stereotypní pohyby ústy. Spektrum této poruchy není do dnešního dne zcela probádáno a popsáno. Nicméně patologické změny genu CDKL5 byly diagnostikovány u dětí s dalšími neurologickými poruchami, jako jsou poruchy autistického spektra, Lennox-Gastautův syndrom a Westův syndrom (Kiriakopoulos, 2015).

#### Rolandova varianta (FOXP1)

Na základě genetické mutace na genu FOXP1 rozlišujeme další variantu atypického Rettova syndromu. Část odborné veřejnosti nicméně toto onemocnění považuje za samostatnou jednotku a nezařazuje ho pod kategorii Rettův syndrom. V případě, že je změna genu FOXP1 považována za atypický Rettův syndrom, jedná se o jeho formu vyznačující se téměř vrozenou symptomatikou. Příznaky Rolandova syndromu (jak je někdy nazýván), bývají totiž evidentní ještě před dovršením tří měsíců od narození dítěte. Rolandův syndrom se také na rozdíl od klasického Rettova syndromu vyznačuje tím, že jeho genová mutace nenáleží žádnému pohlavnímu chromozomu, nýbrž je přítomen na autosomu, což je nepohlavní chromozom. Nežádá se tedy stane, že je Rolandův syndrom diagnostikován chlapcům, přičemž Rettův syndrom jako takový je přítomen téměř výhradně u žen. Onemocnění změnou na genu FOXP1 má mnoho symptomů totožných s klasickým Rettovým syndromem, avšak jedinci nesplňují všechna diagnostická kritéria. Přítomny jsou pomalý růst hlavy – mikrocefalie, trhané pohyby v oblasti dolních i horních končetin, celkové zpomalení duševního i tělesného vývoje. Nápadné jsou taktéž stereotypní pohyby jazykem, mezi které patří cumlání, kroucení, vyplazování. Mimovolní stereotypní pohyby jsou přítomny i u horních končetin. Patří mezi ně mycí pohyby a olizování rukou. Dalším příznakem jsou výkyvy nálad a emoční labilita, kdy dochází k nápadnému střídání veselé nálady s podrážděností. Jak u Rettova syndromu, tak i u Rolandova, platí, že chůze dítěte je výrazně narušena, v mnoha případech dochází až k neschopnosti chůze. Přítomny jsou taktéž příznaky jako mentální retardace, nedostatečný oční kontakt a narušená komunikační schopnost. Také u lidí trpících Rolandovým syndromem se postupem času vyvíjí skolióza (Benn, 2020).

## 2.2 Diagnostika

Jestliže někdo z blízkých dítěte (především rodiče) pojme podezření, že psychomotorický vývoj dítě vykazuje jisté odchylky od normy, většinou se obrátí na lékaře. Pokud existuje obava, že by dítě mohlo být postiženo Rettovým syndromem, je možno poslat rodinu ke genetickým testům k potvrzení diagnózy (Moeschler & Shevell, 2014). Klinické prediktory, které mohou v rodičích vyvolat podezření, jsou především mimovolní stereotypní pohyby horních končetin a chůze s výskytem různých abnormalit (Knight, Horn, Gilbert, & Stanridge, 2016). V rodině, která již jedno dítě s diagnostikovaným Rettovým syndromem má a přeje si další, bývá matka obvykle odeslána na testování pro případ, že by byla asymptomatickou nositelkou mutace genu. V případě negativního výsledku testování je rodině poskytnuto poradenství ohledně možnosti rizika spojeného s narozením dalšího potomka s mutací genu MECP2. K testování, které matka podstupuje, se nedoporučují ostatní děti dané rodiny. V případě že už matka další dítě čeká, ale zároveň má již potomka s Rettovým syndromem, dá se testování možného rizika dědičnosti Rettova syndromu provést prenatálně. Avšak pravděpodobnost, že by mutace genu MECP2 byla zděděná, je jednocentní. V devadesáti devíti procentech případů je výskyt mutace genu sporadický (FAQ, 2020).

Samotná diagnostika Rettova syndromu je rozdělena do několika kroků. Nejprve lékař zkoumá tělesný stav dítěte a rodinou anamnézu. Poté jsou posuzována jednotlivá kritéria, která je třeba splnit pro vyřčení diagnózy. Tato kritéria by se dala rozčlenit do tří menších skupin. První skupinou jsou základní kritéria. V jejich rámci lékař zkoumá evidentní abnormality, které jsou v rozporu se zdravým vývojem dítěte. Patří sem změny v chůzi, jako chůze po špičkách nebo hypertonie v oblasti nohou, dále opakování pohybů a úbytek již získaných dovedností, a to především řečových a motorických. Další skupinou kritérií, kterou lékař během vyšetření zkoumá, jsou kritéria podpurná. Jedná se o typické příznaky Rettova syndromu, nicméně k určení diagnózy jsou nedostačující. Mezi tyto příznaky patří vrzání zuby, tělesné abnormality týkající se zakřivení páteře (tedy skolióza), zpomalený růst hlavy (mikrocefalus), zmenšené dolní končetiny oproti normálu, nedostatečná cirkulace krve v končetinách. Typické jsou problémy s dýcháním, které se projevují jako hyperventilace, zalykání se a polykání a zadržování dechu. Dítě vykazuje známky svalových potíží, především hypotonii, naproti tomu svalovou rigiditu, tedy svalové ztuhnutí, přítomny jsou spasmata. Dále lékař sleduje oči a zrak. Při Rettově syndromu bývají oči zahleděné a upřené do jednoho bodu, dítě dělá nepřirozené pohyby očima, především je možné si všimnout strabismu. Dítě má sníženou citlivost na bolestivé podněty. Následuje třetí skupina kritérií, jedná se o kritéria vylučovací.

V případě přítomnosti některého z těchto kritérií je možné diagnózu Rettova syndromu téměř vyloučit. Jedná se o různá poranění hlavy vážnějšího charakteru, neurometabolické poruchy, které souvisejí s tím, jak nervový systém nakládá s energií získanou z potravy, a těžké infekce v průběhu prvního půlroku života dítěte.

K diagnostice Rettova syndromu je nejvhodnější genetické testování na základě vzorků krve. Zjišťuje se genetická mutace genu MECP2, jehož protein na sebe váže Methyl-CpG. Tato mutace je nejčastějším důvodem vzniku Rettova syndromu. Ovšem změny na genu MECP2 mohou být i příčinou jiného onemocnění, než je Rettův syndrom. Z tohoto důvodu je důležité zvolit také laboratorní vyšetření pro určení správné diagnózy. Jednou z možností, jak diagnostikovat Rettův syndrom, je i vyšetření plodu v prenatálním období za pomoci aminocentézy. Jde o vyšetření plodové vody, která se shromažďuje kolem plodu (Benn K. , 2020).

### **2.3 Délka života osob s Rettovým syndromem**

Délka života u lidí s Rettovým syndromem může dosáhnout i padesáti let. Prognóza u osob s touto diagnózou starších čtyřiceti let však není příliš známá. Pro možnost prodloužení života je velice důležitá včasná diagnostika, vedoucí k intervenci, díky níž je možné omezit negativní dopady symptomů. Většinová populace lidí s Rettovým syndromem má téměř jistotu dožití se deseti let a zhruba padesátiprocentní šanci dožití se věku padesáti let (Emily, 2020).

Zhruba čtvrtina úmrtí osob s Rettovým syndromem je zcela nečekaná. Příčiny úmrtí v takovýchto případech je možné hledat v respiračních onemocněních, ale také v srdečních poruchách (Kerr, Armstrong, Prescott, Doyle, & Kearney, 1997).

### 3 Ovlivnění průběhu Rettova syndromu

Rettův syndrom jako takový je v dnešní době neléčitelný. To přináší jak pro rodiče, tak pro ošetřující lékaře obrovskou psychickou zátěž týkající se sdělení diagnózy. Existují sice různé cesty, jak průběh poruchy ovlivnit, existující možnosti jsou však omezeny především na mírnění symptomů.

#### 3.1 Sdělení diagnózy rodičům

Sdělení nepříjemné diagnózy je velice náročné. Pro lékaře je to nelehký úkol. Vyžaduje určitý nácvik, lékař by měl být na takové situace řádně připraven. Hlavní zásadou je poskytnout rodičům dostatek prostoru pro dotazy, všechny je vyslechnout a zodpovědět. V okamžiku, kdy je rodičům závažná diagnóza dítěte sdělena, dá se z jejich strany očekávat prudká reakce. I na toto musí být lékař připraven. Musí také projevit svůj zájem a soucítění. Informace, které se vztahují k závažné diagnóze, musí být poskytnuty co nejdříve a nejlépe oběma rodičům současně. Když tomu tak není, matka, či jiný příbuzný může mít podezření, něco není v pořádku (Říčan, a další, 2006).

Po sdělení nepříjemné zprávy nastává u rodičů typická reakce, která má celkem tři stádia. V prvním stádiu dochází k bezprostřední reakci. Zpráva o postižení dítěte je pro rodiče obvykle traumatizující a v důsledku toho jsou v šoku. Novou situaci si nedokážou připustit a většinou tuto skutečnost sami před sebou popírají. Fakt, že dítě není zcela v pořádku, nečekali a stres ze situace se pak u nich transformuje v pocit, že jako rodiče naprosto selhali (ještě trochu jinou reakci můžeme sledovat v případě, že některý z rodičů, popřípadě některé z již narozených dětí, má také závažné postižení). Druhé stádium můžeme popsat jako fázi, během které se rodiče postupně s nepříjemnou skutečností smiřují. K této změně dochází po získání dalších podrobnějších informací, jež umožňují rodičům více nahlédnout do problematiky konkrétního postižení a pochopit celkový zdravotní stav dítěte. Tato reakce je proměnlivá s ohledem na celkový racionální a emocionální stav rodičů. Ve třetím stádiu se většina rodičů se situací zcela smíří. Jsou schopni přijmout s racionálním postojem fakt, že jejich dítě není takové, jaké si třeba přáli, a jsou také ochotni udělat pro něj maximum, aby dosáhlo naplnění svého potenciálu. Jsou ovšem také případy, ve kterých se rodiče se situací nesmíří a vybudují si neadekvátní variantu postoje. Může dojít například k rozvoji nepřiměřeně ochranného postoje, který pak ve výchově dítěte působí kontraproduktivně (Wágnerová, Hadj-Mousová, & Štech, 2000).

Jiné členění můžeme nalézt v knize Dětská klinická psychologie (Krejčířová & Říčan, 2006), která vychází z modelu Kübler-Rossové. Ta definuje pět stádií, přičemž první stadium, ve kterém přichází šok, je totožné, jako v předchozí publikaci. Rodiče jsou v tomto stádiu z nastalé situace zmateni a mnohdy reagují iracionálně. Ve druhém stádiu se rodiče snaží o celkové popření faktu. Snaží se vytěsnit informace, které jim byly lékařem sděleny. Typické je v tomto období vyjednávání s nadpřirozenými silami. Ve třetím stádiu přichází na řadu pocit sklíčenosti a smutku. Stádium se vyznačuje hledáním viny a viníka, který neexistuje. Rodiče mívají zlost, která se může změnit až v agresi vůči druhým, mnohdy i vůči lékařům, může dojít i na slovní potyčku. Tato fáze je provázena lítostí, smutkem a iracionálním postojem k situaci, což sice rodiče chápou, ovšem nemohou se těchto pocitů jednoduše zbavit. Důležitá je pomoc ostatních. Následuje stádium rovnováhy, kde všechny pocity úzkosti pomalu ustupují a rodiče se začínají soustředit na to, aby byli pro své dítě dobrým rodičem a dokázali se o něj náležitě postarat. Toto období trvá velice dlouho, mnohdy je to i v řádu let. Poslední stádium je ve znamení celkového smíření a rodiče přijímají handicap svého dítěte (Říčan, a další, 2006).

### **3.2 Edukace a výchova dítěte předškolního a školního věku s Rettovým syndromem**

Rozumové schopnosti u dětí s Rettovým syndromem jsou většinou rozvinuty na úrovni pásma středně těžkého až hlubokého mentálního postižení. U dívek, které jsou schopné komunikovat díky různým alternativním způsobům komunikace, se uvádí, že dokážou vyřešit základní matematické úlohy, jakými jsou například rozlišení pojmu „malý  $\times$  velký“, rozpoznání číslic nebo přiřazení obrázku (Thorová, 2006).

#### Specifika edukace dětí s mentálním postižením

Lze říci, že mezi dětmi, kterým byla diagnostikována středně těžká mentální retardace, existují poměrně velké individuální rozdíly. Týkají se dovedností a znalostí, kterých jsou schopny tyto děti dosáhnout. Některé si z části osvojí čtení a psaní a výpočet primitivních početních operací. Platí však, že míra osvojení si tohoto učiva je u každého žáka velice individuální. Děti se středně těžkou mentální retardací zpravidla navštěvují základní školu speciální. Poté pokračují ve vzdělávání na střední škole praktické. Zásadou výuky těchto dětí je individuální přístup, který spočívá v pomalejším tempu výkladu učiva, názorných ukázkách a používání pomůcek k osvojení si učiva (Kozáková, Pastieriková, & Krejčířová, 2013). Komunikační schopnost je u dětí se středně těžkou mentální retardací značně narušená, k vývoji z pravidla dochází teprve v období předškolního věku. (Klenková, 2006).

V edukaci dítěte s těžkou mentální retardací bývá kladen důraz na osvojení si základních hygienických dovedností, které je jedinec schopný osvojit si po neustále opakujícím se nácviku. U takovýchto dětí bývají přítomny stereotypní pohyby, nutný je také neustálý dohled z důvodu minimálního sociálního zapojení. Komunikační schopnost je narušena. Přestože dítě někdy jeví zájem a snahu o verbální komunikaci, počet slov, které se dokáže naučit, je omezen na jednotky (Hort, Hrdlička, Kocourková, Malá, & kol., 2008). Podle Klenkové (2006) není však řeč u dítěte s těžkým mentálním postižením vytvořena vůbec nebo je omezená na pudové hlasové projevy. Hlas, jeho tón a znění se mění podle výrazu souhlasu, či nesouhlasu.

Edukace u dětí s hlubokým mentálním postižením je zaměřena především na získání základních hygienických dovedností a osvojení si sebeobslužných návyků. Hluboké mentální postižení je spojeno s narušenou a opožděnou motorikou, a to i díky přidruženým kombinovaným tělesným vadám. Někdy se projevují mimovolní pohyby, například u Rettova syndromu, jak bylo zmíněno výše. Opožděné jsou neuropsychické funkce, přítomná bývá inkontinence. U těchto dětí a lidí je potřeba neustálý dohled a pomoc (Kozáková, Pastieriková, & Krejčířová, 2013).

#### Specifika logopedické péče

Potřeba logopedické péče ze strany odborníků směrem k dětem a žákům ve školním věku společně s nácvikem a praktikováním alternativní a augmentativní komunikace patří u dětí s Rettovým syndromem k nejdůležitějším edukačním oblastem (Larriba-Quest, Byiers, Beisang, Merbler, & Symons, 2020).

### **3.3 Farmakologická terapie**

Na jednotlivé symptomy, které doprovází Rettův syndrom, existuje velké množství léčiv. Je ovšem třeba brát v potaz to, že dívky s Rettovým syndromem trpí srdečními arytmiemi. Jelikož nežádoucím účinkem některých léků je ovlivnění činnosti srdce, je třeba vždy poradit se s ošetřujícím lékařem, zda je podání různých preparátů u konkrétního dítěte vhodné. Mezi léky, které se nedoporučují, patří obecně antipsychotika, antiarytmika, anestetika a některé druhy antibiotických léčiv (Kohoutová, 2020).

#### U epilepsie

U Rettova syndromu, v některém z jeho stádií, je výskyt epilepsie velice častý. Každý třetí případ epilepsie je potom dokonce odolný vůči farmakoterapii. Vývoj Rettova syndromu

je po klinické stránce docela dobře prozkoumán, méně se toho však ví o epilepsii, která ho doprovází, stejně jako o antiepileptikách, kterých je sice k dispozici velké množství, ne všechna jsou však naprosto vyhovující. Momentálně nejsou k dispozici žádné srovnávací studie, které by pomohly objasnit, který z léků na epilepsii je úplně ten nejvhodnější (Krajnc, 2015). Nicméně, podle studie Huppkeho, ve které byly zkoumány léky na epilepsii vhodné pro použití v případě Rettova syndromu, se ukázaly jako nejvhodnější dvě látky, a to Karbamazepin a Sultiam (Huppke, Koehler, Brockmann, Stettner, & Geartner, 2007).

Při výběru správné léčby musí lékař zhodnotit všechny případy, které rodič dítěte popisuje jako epileptický záchvat. Nejvhodnější metodou, jak posoudit to, zda dítě epilepsií trpí, či ne, jsou domácí nahrávky údajného epileptického záchvatu. Nejprůkaznější je ale epileptický záchvat samozřejmě na měření EEG (Krajnc, Management of epilepsy in patients with Rett, 2015).

Rezistence na léčbu epilepsie je u Rettova syndromu docela častá. Téměř tři čtvrtiny osob s Rettovým syndromem mají sklony k návratu záchvatů po prvním způsobu léčby a zhruba pětina osob s Rettovým syndromem má relaps záchvatů i po změně prvního způsobu léčby. To znamená, že část populace trpící Rettovým syndromem na léky nereaguje (Huppke, Koehler, Brockmann, Stettner, & Geartner, 2007).

### U poruch emočního chování

Jak už bylo zmíněno výše, emocionální chování se s růstem dítěte vyvíjí a velice nárazově se mění. Rodiče si mohou všimnout nejrůznějších obtíží, jako je častý křik, podrážděnost, neklid, pasáže nezadržitelného smíchu, v porovnání s ostatními dětmi delší spánek, přílišná pasivita atd. To vše souvisí s emocionalitou. Zkoumání u myši s mutací MECP2 odhalilo, že mozkové oblasti jako amygdala, hipokampus a hypotalamus jsou o čtvrtinu menší než u ostatních. To jsou oblasti, které jsou zodpovědné za řízení emocí. Na základě rodiči referovaných potíží s nespavostí, nechutí jíst, nevysvětlitelným hubnutím, všestrannou apatií či častým pláčem může být v dospívání dítěte lékařem diagnostikována deprese. Někteří pečující využívají augmentativní komunikace k dorozumění se a pochopení emočních potíží jedince s Rettovým syndromem. To určitým způsobem může ulehčit cestu k řešení. Nicméně nejdůležitější je snaha o řešení v rámci celého týmu složeného z lékařů, rodičů, pedagogických pracovníků ve škole (v případě, že ji dítě ještě navštěvuje) a dalších. Na základě toho je možné zajistit tu nejlepší intervenci. Před předepsáním léčby je dobré zvážit, zda neexistuje i jiná léčba než prostřednictvím medikamentů. Pokud jiná varianta neexistuje,



musí lékař před tím, než léky dítěti předepíše, zhodnotit všechna rizika, která s sebou léčba nese. Musí brát ohled na neurofyziologické změny, které mají dopad na emoce. Dále je také samozřejmě potřeba zhodnotit i celkový zdravotní stav dítěte (Budden, 2018).

Na změnách nálady se podílí i snížená hladina katecholaminů v mozku. V dnešní době existují léčiva, která upravují norepinefrin a serotonin. Z nich nejčastěji jsou využívána tato (Budden, 2018):

- Neuroleptika, která jsou předepisována v případě chování souvisejícího se sebepoškozováním, či při nespavosti. Patří mezi ně Risperdal, Geodon, Zyprexa.
- Další skupinou jsou léky na stabilizaci nálady. Patří zde Depakote a Tegretol.
- Antidepresiva se obvykle předepisují k zachycení normální hladiny serotoninu. Z této skupiny jsou nejčastěji předepisovány přípravky Prozac a Celexa.
- Anxiolytika
- Pro řešení obsesí je využíváno celé spektrum léčiv, jako např. Zoloft, Celex, Luvox, Prozac a další.

### U osteoporózy

Osteoporóza postihuje přibližně polovinu osob s Rettovým syndromem. Projevuje se úbytkem kostní struktury a způsobuje snížený podíl minerálních látek v kostech, což s sebou nese obecně zvýšení náchylnosti kostí ke zlomeninám. V minulosti se ukázalo, že relativně dobře se dá zabránit poškození kostí podáváním vitamínu D a vápníku. Jednou z příčin řídnutí kostí mohou být léky, kterými se léčí epilepsie, tedy antiepileptika (Melao, 2019).

Osoba s Rettovým syndromem, která trpí nízkým přísunem minerálů do kostí, by měla pravidelně s tímto problémem navštěvovat lékaře. Předcházet lámavosti kostí je možné díky podpoře ve výživových doplňcích, jako jsou bisfosfonáty, které vedou ke zlepšení hustoty kostní struktury (Lambert, a další, 2016). Pro předcházení zlomenin je také doporučováno mechanické zatížení částí těla náchylných na zlomeniny.

Častým způsobem léčení je podávání kyseliny pamidronové. Přispívá jednak ke snížení křehkosti kostí, ale také četnosti jejich zlomenin. Skvělými výsledky se při léčbě osteoporózy u mladistvých dívek s Rettovým syndromem pyšní také kyselina zoledronová. Ukázalo se, že výrazně pomáhá bránit poškození kostí, jejich bolesti a následným zlomeninám. Během studie se u žádného z účastníků neobjevila během jednoho roku žádná zlomenina a byla také prokázána vyšší hustota minerálů v oblasti páteře. U jednoho z účastníků studie bylo

zaznamenáno méně záchvatových událostí. To by mohlo souviset s tím, že lék snižuje bolest v kostech. Kyselina zoledronová patří mezi bisfosfonáty třetí generace a výsledky testů odhalily, že je několikanásobně účinnější, než právě výše zmíněná kyselina pamidronová. Skvělý je také fakt, že na rozdíl od ostatních přípravků stačí k léčbě pouze jedna aplikace kyseliny zoledronové za rok. V období zkoumání tohoto léku se u účastníků této studie neprojeví žádné výrazné vedlejší účinky. Mezi mírnější možné nežádoucí účinky patřilo nachlazení a snížení obsahu vápníku v kostech. Nicméně pro ověření všech pozitiv a negativ, které kyselina zoledronová přináší, je potřeba dalších ověřovacích studií, které by také odhalily působnost této kyseliny na chrup (Melao, 2019).

### 3.4 Genová terapie

Další možností, jak by se dalo bojovat s Rettovým syndromem a dosáhnout nějakých výsledků v odstranění jeho symptomů, je genová terapie. Tato metoda má ovšem několik „ale“. Za prvé, v dnešní době je ve fázi výzkumu. Celý rozsah možností, čeho a jak by se dalo prostřednictvím této léčby dosáhnout, se zkoumá zatím pouze na myších s mutací genu MECP2. Je ovšem nutno říct, že u nich se za pomoci genové terapie podařilo dosáhnout poměrně kladných výsledků. Za další jde o metodu poměrně kontroverzní, a ne každý musí s jejím využitím souhlasit.

Genová terapie funguje zjednodušeně řečeno na principu duplikace genů. Lékaři takzvaně vypnou poškozené geny a aplikují jiné zdravé geny. Při nahrazování genů by ovšem bylo velice složité dodávat do všech mozkových buněk člověka to správné množství zdravého MECP2. Další potíž genové terapie spočívá v tom, že by byla potřeba vyhnout se složitému nahrazování zdravého MECP2 do zdravých mozkových buněk, jelikož ženské pohlaví má dva chromozomy X a u Rettova syndromu bývá postižen pouze jeden ze dvou chromozomů.

Dle výzkumů, které se zabývají genovou terapií, to prozatím vypadá, že za těchto složitých podmínek by bylo možné odstranit pouze některé symptomy Rettova syndromu. Zřejmě by nebylo možné odbourat například psychiatrické potíže, které se syndromem souvisí. Z etických důvodů také není vhodné, aby byla genová terapie za současného stavu znalosti této metody prezentována rodičům jako revoluční metoda, díky níž je možné dosáhnout nad očekávání skvělých výsledků (Clarke & Abdala Sheikh, 2018).

### 3.5 Rehabilitace prostřednictvím fyzioterapie

Často užívanou formou rehabilitace u osob s omezením hybnosti je fyzioterapie. Některé její nejčastěji využívané formy si představíme na následujících řádcích.

#### Řešení obtíží spojených s Rettovým syndromem

Jak již bylo několikrát zmíněno, Rettův syndrom doprovází velká řada zdravotních komplikací. Jsou jimi spasmy, potíže s vyprazdňováním, skolióza, respirační obtíže, onemocnění močového ústrojí aj. Tyto problémy je dle Hromádkové (2005) možné řešit za pomoci různých cviků.

#### Bobath koncept

Za touto metodou stojí manželé Bobathovi. Berty byla fyzioterapeutkou a její manžel Karl byl lékařem. Zprvu se Bobath koncept využíval jako metoda cvičení pro klienty s DMO. Díky všestrannosti je ale možné cvičit „Bobatha“ i při dalších tělesných komplikacích. Jeho hlavním cílem je podpora motoriky, snaha o zmírnění svalového napětí a usnadnění fyziologického pohybu. Jednotlivé složky Bobath konceptu, díky kterým je možno dosáhnout zmíněných zlepšení, jsou polohování, facilitace, příprava a handling. Jsou zaměřeny konkrétně na stabilitu a správné udržování těžiště, reciproční inervaci, správné svalové napětí při různých polohách (sed a vzpřímená poloha) a zajištění správných pohybů, co se týče úplnosti a různorodosti (Hromádková, 1999).

#### Vojtova Metoda

Tato rehabilitační metoda je založena na principu vyvolání lokomočních reflexů. Tyto pohybové reflexy jsou lidskou vůlí neovládané. Zásadním předpokladem pro správné fungování Vojtovy metody je to, aby klient dostatečnou mírou ovládal své svaly, tedy aby netrpěl úplnou hypotonií. Je tedy možné využít tuto metodu u osob, jejichž vady pohybového aparátu jsou neurologického původu, a které zároveň dokážou dostatečně ovládat své svalstvo (Valchařová, 2013).

Vojtovu metodu lze využít u vad postavení páteře, mezi které patří například skolióza. Dále je také vhodná u neurologických poruch, u hemiparéz či u sklerózy, kde je postižen pohybový aparát. Vojtovu metodu lze dokonce použít pro rehabilitaci osob s celkovým ochrnutím těla. Je ale třeba dbát na to, aby člověk netrpěl zánětlivým onemocněním (Schultze & Müller, 2011).

## Hydroterapie

Hydroterapii, nebo také léčbu vodou, můžeme chápat jako působení vody v mnoha podobách na lidské tělo. Cílem vodoléčby je především rehabilitace, popřípadě může sloužit jako prevence. Podob hydroterapie je nesčítelně mnoho. Můžeme k nim zařadit zábaly, obklady, polévání vodou, působení tlaku vody, například skotské stříky, vířivé koupele, masáže pod hladinou vody, působení páry nebo i péči v lázeňských střediscích. U dětí s Rettovým syndromem je potřeba informovat ošetřujícího lékaře a poradit se s ním o vhodném použití hydroléčby. V domácím prostředí může být hydroterapií i obyčejná teplá koupel (Kohoutová, Hydroterapie, 2020).

### **3.6 Rehabilitace prostřednictvím terapií se zvířaty**

K rehabilitaci osob s nejrůznějšími typy postižení se využívají různé druhy terapií se zvířaty. Na tomto místě si představíme dvě z nich, které jsou v léčbě dětí s Rettovým syndromem využívány nejčastěji.

#### Canisterapie

Canisterapie je alternativní formou terapie, při které se využívá speciálně vycvičený pes. Tento druh terapie lze využít k rehabilitaci u všech cílových skupin klientů, je tedy všestranným prostředkem k rehabilitaci pro všechny, kteří mají o cvičení se psem zájem. Mohou se jí účastnit lidé s tělesným postižením, s mentálním postižením, s různými druhy smyslového postižení, dále je možné ji využít u lidí s poruchami komunikace. Je také vhodná pro osoby s psychickými poruchami a poruchami chování. Při canisterapii přispívá přítomnost psa k tělesnému rozvoji (návěť hrubé motoriky, jemné motoriky a celkové prostorové orientace) a k rychlejšímu uzdravení, napomáhá k uvolňování spasmů či k posílení svalstva v případě, že klient trpí hypotonií. U lidí s poruchami chování pomáhá pes vytvářet citové vazby, což vede ke vzniku kladných emocí, možnosti navázání nových sociálních kontaktů a zmírňuje pocit osamocení. Lidé s poruchami komunikace profitují z canisterapie díky nenásilnému rozvoji nonverbální a verbální komunikace. Klienti využívající canisterapii mívají potřebu vyjádřit pocity a zážitky při běžném hraní si se cvičeným psem (Müller, a další, 2005).

#### Hipoterapie

Jedná se o další z mnoha rehabilitačních metod pomocí zvířat, konkrétně koní. Má široké využití díky své všestrannosti. Obvykle jsou klienty hipoterapie například lidé trpící špatným držetím těla, dále také osoby s poruchami chování, jedinci s psychickými obtížemi

nebo třeba i lidé závislí na omamných látkách. U tělesných poruch je prostřednictvím hipoterapie možné zlepšovat koordinaci rovnováhy nebo zmírňovat progresi skoliózy. Pohyb koně uvolňuje u klientů spasticitu. Další možností využití je socioterapie a psychoterapie. Přítomnost koně u osob s psychiatrickými poruchami vyvolává kladné emoce, kůň slouží také jako „dobrý přítel“ pro děti nejenom s mentálním postižením. Z pedagogického hlediska je v rámci terapie využíván celý proces starání se o koně, tedy veškerá práce ve stáji jako krmení, poklizení, ošetřování, sedláni a posléze i hlazení a jízda (Müller, a další, 2005).

### **3.7 Stimulace jako možnost rehabilitace**

Další z možností rehabilitace je využití stimulace jednotlivých smyslů. V této podkapitole si představíme dvě poměrně často využívané možnosti, a to místnost snoezelen a muzikoterapii.

#### Snoezelen – MSE

Název metody je odvozen od dvou slov pocházejících z holandštiny. Snuffelen znamená čichat a doezelen odpočívat. Zkratka MSE znamená v českém překladu multisenzorické prostředí. MSE je spíše zaoceánské označení, kdežto název Snoezelen je typický pro Evropu. Pod uvedenými pojmy se skrývá místnost, ve které je možno stimulovat všechny smysly klienta. Místnost je tedy upravena do takové podoby, aby byl při jejím využití stimulován hmat, zrak, čich, sluch a chuť. Koncept snoezelenu byl vytvořen v 70. letech minulého století v Nizozemsku. Základy jsou postaveny na vědních disciplínách speciální pedagogicky a psychologie. I když se za posledních čtyřicet či padesát let podoba snoezelenu změnila, pořád je to druh terapie, která má za úkol přiblížit se klientovi prostřednictvím jeho smyslů a zlepšit jeho celkový zdravotní stav. Využívá se především pro osoby s různými druhy neurologických poruch, ADHD, poruch učení, ale i mentálního postižení. V dnešní době je ale již snoezelen využíván i širokou veřejností a jsou rozlišovány různé typy podle vybavení a tedy účelu, za kterým je vybudován. Nejčastěji se asi můžeme setkat s bílou místností. Ta je využívána osobami s těžšími druhy mentálního postižení a také s kombinovanými vadami. Naproti tomu tmavá místnost se využívá především za účelem vizuální stimulace. Vodní prostředí, jak už z názvu vyplývá, je místnost s bazénem. Zde probíhá především rehabilitace lidí s pohybovým postižením. Zvukovou místnost pak využívají osoby se sluchovým postižením. Jedná se hlavně o děti, u kterých je potřeba rozvinout zvukovou percepci. Snoezelen ale není jen pro děti, slouží i jako odpočinková místnost pro lidi staršího, důchodového věku. Předpokladem je samozřejmě speciální úprava (Filátová, 2014).

## Muzikoterapie

Terapie hudbou působí bezprostředně na lidskou osobnost, obzvláště na psychickou oblast člověka. Muzikoterapie si klade za cíl prostřednictvím rytmu, barvy zvuku, melodie, intenzity hlasitosti a harmonie tvarovat lidskou psychiku, především pak přímo napomáhá k uvolnění emocí, vnímání všech hudebních prvků a vytváření požitku z hudby (Müller, a další, 2005). Muzikoterapie se jeví jako nástroj ke zmírnění symptomů neurologických poruch a k jejich léčbě. Díky stimulaci smyslů prostřednictvím hudby je možné odstranit bariéry v sociální komunikaci. Obzvláště u rodičů dětí s Rettovým syndromem a dětí samotných může muzikoterapie podpořit nonverbální komunikaci (Grinstein, 2019).

## ***Empirická část***

Na poznatky shrnuté v teoretické části navazuje část empirická, která se v úvodu zaobírá metodologickými východisky provedeného výzkumu. V další části představuje jeho výsledky, které poté diskutuje a nakonec přehledně shrnuje do závěrů.

### **4 Metodologická východiska výzkumu**

Následující kapitola se zaobírá metodologickými východisky výzkumu. Nejprve zde budou představeny cíle výzkumu. Dále bude prezentován způsob výběru participantů a nakonec popsány metody sběru dat.

#### **4.1 Cíle výzkumu**

Práce zkoumá skupinu rodičů dětí s Rettovým syndromem, a to se zaměřením na jejich zkušenost s možnostmi využití rehabilitačních technik v každodenní péči o děti a ve všestranné stimulaci dětí. Hlavním cílem je zjistit praktické zkušenosti s možnostmi využití terapií v rehabilitaci dětí předškolního a mladšího školního věku s Rettovým syndromem. Dílčími cíli je prozkoumat, jak je péče pro rodiče a děti dostupná, co se v každodenním životě s dětmi osvědčuje, příp. neosvědčuje a jak je možné jednotlivé druhy rehabilitací využít.

Na základě těchto cílů jsou stanoveny následující výzkumné otázky:

- 1. Jak rodiče dětí s Rettovým syndromem vnímají pojem rehabilitace?**
- 2. Jaké mají zkušenosti s jednotlivými rehabilitačními technikami?**
- 3. Jak se k informacím o rehabilitačních možnostech dostali?**
- 4. Jak hodnotí nabídku a dostupnost různých druhů rehabilitace?**
- 5. S jakými typy rehabilitace mají dobrou, příp. špatnou zkušenost?**

Níže, tedy v kapitole 6.6, budou tyto otázky zodpovězeny.

#### **4.2 Způsob výběru účastníků výzkumu**

Z důvodu snahy o určitou vyrovnanost výzkumného souboru byla pro výběr participantů stanovena kritéria, jejichž cílem bylo zajištění určité míry srovnatelnosti zkušeností jednotlivých účastníků. Byla stanovena tři kritéria pro výběr výzkumného souboru:

**1. Každý z účastníků musel být rodičem dítěte s Rettovým syndromem.**

2. Data byla sesbírána od **rodičů dětí s Rettovým syndromem v předškolním a mladším školním věku**. Jak už bylo zmíněno v předešlých kapitolách, Rettův syndrom se v čase mění v manifestaci jednotlivých symptomů. Z tohoto důvodu bylo tedy potřeba nějakým způsobem zachovat zmíněnou vyrovnanost dat tak, aby nedocházelo k prolínání dat z různých vývojových období Rettova syndromu.

**3. O každém dítěti měl proběhnout pouze jeden rozhovor.** Jako rodiče lze ve výzkumném souboru chápat jak muže, tak i ženy. Nezáleželo přitom na tom, jestli by na otázky odpovídali oba rodiče, či pouze jeden. Podstatou bylo sesbírat data o jednom dítěti pouze z jednoho rozhovoru. Pokud by tomu tak nebylo, mohlo by se stát, že zkušenosti některých participantů by zkreslovaly konečná sesbíraná data ve smyslu nevyrovnanosti a zvýšené frekvenci výskytu některých informací.

Jednotliví účastníci byli voleni za účelem participace na kvalitativním výzkumu. Ten si neklade ani tak za cíl zobecňování konečných výsledků a přikládání jim všeobecné platnosti pro celou populaci, ze které jsou participanté vybíráni, ale jde spíše o zobecnění výsledků směrem k teorii (Hendl, 2005). Kvalitativní výzkum se zabývá příliš velkým počtem proměnných, z toho důvodu není možné provést korektní statistické srovnávání, jako ve výzkumu kvantitativním. Tak rozsáhlý počet účastníků umožňující korektní statistické zpracování není většinou možné získat.<sup>1</sup> Pro jejich výběr jsou pak voleny spíše nepravděpodobnostní metody (Mioviský, 2006; Hendl, 2005).

Jednotlivé metody, které jsou v rámci výběru výzkumného souboru používány, se v jeho průběhu dle aktuální potřeby a situace postupně mění a doplňují. Na počátku výzkumu jsou většinou voleny jen předběžně (Charvát, 2004, in Mioviský, 2006). Důležitým předpokladem konečné volby metod je dosažení nasycení dat vůči zkoumanému problému. K teoretické saturaci pak dojde v okamžiku, kdy další získané údaje se již v nějaké formě neustále opakují a neobjevují se již víceméně žádné nové informace (Disman, 2002). Je však vždy potřeba tuto volbu popsat a odůvodnit její použití.

Jak doporučuje Mioviský (2006), je vhodné, aby při výběru participantů kvalitativního výzkumu bylo aplikováno větší množství nepravděpodobnostních metod. Jednotlivé metody výběru účastníků od sebe nelze striktně rozlišovat, navzájem se prolínají. Toto doporučení bylo

---

<sup>1</sup> V případě rodičů dětí s Rettovým syndromem lze navíc vybírat z velmi malé celkové populace možných účastníků, neboť se jedná o poměrně vzácnou a málo rozšířenou neurovývojovou poruchu.



bráno v potaz i v případě předloženého výzkumu. Všechny použité metody jsou v jistém smyslu podtypem **příležitostného výběru**.

Nejprve jsem postupoval metodou **prostého záměrného výběru** (Miovský, 2006). Obrátil jsem se na matku jedné dívky s Rettovým syndromem, která navštěvovala toho času mateřskou školu speciální, ve které jsem pracoval jako asistent pedagoga. Tato participantka plně vyhovovala mým na počátku stanoveným kritériím.

Další způsob, jakým jsem oslovil respondenty, bylo zavěšení inzerátu na facebookové stránky „Rodiče postižených dětí a lidí s postižením spojme se“ (Rodiče dětí, 2010) a „Jsme asistenti pedagoga“ (Příspěvatelé webu, 2015). V inzerátu jsem sdělil, že hledám pro potřeby své bakalářské diplomové práce rodiče dětí s Rettovým syndromem v předškolním a mladším školním věku. Plné znění inzerátu je uvedeno v příloze číslo 1. Ozvala se mi jediná matka s tím, že je ochotná poskytnout mi rozhovor k sesbírání dat k mému kvalitativnímu výzkumu. V tomto případě se jednalo o kombinaci **samovýběru se záměrným (účelovým) výběrem** (Miovský, 2006).

Přes zmíněné participantky jsem se dostal k dalším šesti rodičům dětí s Rettovým syndromem. Participantky kontaktovaly své známé s dítětem s Rettovým syndromem a požádaly je, zda by byli ochotni se zúčastnit mého výzkumu. Oslovení rodiče, kteří měli zájem, se mi potom ozvali buď telefonicky nebo přes email či Facebook. Takto jsem kombinací metod **sněhové koule a samovýběru** (Miovský, 2006) získal dalších šest účastníků výzkumu.

Celkový počet respondentů tedy nakonec čítá osm. V kapitole 6 Výsledky analýzy dat budou pro lepší přiblížení osobních zkušeností účastníků citovány doslovně některé zajímavé výroky. Autorství jednotlivých výroků bude značeno R1 – R8. Jak ovšem bude pojednáno v kapitole 6.7 Etické aspekty a limity výzkumu, jedná se pouze o pracovní označení participantů. Vstupní informace o respondentech nebudou konkrétně individualizovány z důvodu obav některých participantů z ohrožení anonymity.

### **4.3 Metody sběru dat**

Při kvalitativním výzkumu dochází ve značné míře k ovlivnění kvality získaných dat působením výzkumníka. Ten by se proto měl snažit o minimalizaci svého vlivu. Dále by si měl předem promyslet možné proměnné, které by mohly do procesu sběru dat zasáhnout, a snažit se je zohlednit (Miovský, 2006).

V mém výzkumu byla ke sběru dat použita metoda **polostrukturovaného interview**. Plně strukturovaný rozhovor by dle mého názoru nebyl s to sesbírat informace o jedinečných zkušenostech jednotlivých participantů, naopak data z nestrukturovaného interview by bylo možno pouze stěží relevantně zpracovat.

K realizaci polostrukturovaných rozhovorů je potřebné si připravit tzv. jádra interview, což jsou okruhy, kterých je zapotřebí se v průběhu rozhovoru dotknout. Zamýšlená otázka nemusí padnout doslovně, pořadí jednotlivých témat a otázek není závazné. Otázky je možno klást dle potřeby na přeskáčku a v případě, že participant již spontánně odpoví v některé z předešlých otázek, příslušný dotaz již není potřeba pokládat. Některé otázky je možné lehce přeformulovat tak, aby je respondent zcela pochopil a dokázal na ně odpovědět. Záleží také na jeho motivaci, způsobu vyjadřování i slovní zásobě. Jednotlivé odpovědi participanta je navíc možno si ověřit nebo rozvést při tzv. inquiry, tedy zpětném dotazování. Vždy je ale zapotřebí být ve své formulaci co nejméně návodný (Miovský, 2006).

Na tomto teoretickém základě byly vytvořeny otázky, které byly využity konkrétně pro tento výzkum. Jejich seznam je uveden v příloze číslo 2.

## 5 Zpracování a analýza získaných dat

V kvalitativním výzkumu od sebe lze jen stěží oddělit jednotlivé fáze práce s daty – tedy fázi získávání dat, jejich přípravy pro analýzu a samotné analýzy. Tyto fáze probíhají víceméně paralelně (Miovský, 2006).

Jak jsem již uvedl, v případě mého výzkumu byla data zaznamenávána pomocí audionahrávek. Tyto byly následně doslovně přepsány. Pomocí metody **redukce prvního řádu** (Miovský, 2006) byly texty následně očištěny od některých nesrozumitelných slov či zvuků, které ztěžovaly porozumění, ale zároveň neposkytovaly ve vztahu k probíranému tématu žádné relevantní informace.

Očištěné přepisy rozhovorů mnou byly znovu pročitány a podle některých společných znaků sdružovány do společných kategorií – proběhlo jejich tzv. **kódování** (Miovský, 2006). Jednotlivé kategorie jsem se snažil pojmenovat co nejvýstižněji, pomocí krátkých hesel.

Na tomto místě je uveden konečný výčet vytvořených kategorií:

### 1. Údaje o respondentech a jejich dětech

### 2. Vnímání pojmu rehabilitace, zkušenosti s technikami

- a) **Rehabilitace je...**
- b) **Co dítěti pomáhá**
- c) **Co usnadňuje péči**
- d) **Co přispívá ke stimulaci dítěte**

### 3. Způsoby získání informací

- a) **O diagnóze dítěte**
- b) **O způsobech rehabilitace**

### 4. Vnímaná prospěšnost nabízených služeb

- a) **Nejprospěšnější služby**
- b) **Nejméně prospěšné**

### 5. Které služby chybí

Kvůli lepší orientaci v textech jsem dále využil techniky barvení (Miovský, 2006), kdy každé kategorii odpovídala nějaká konkrétní barva, kterou jsem následně značil všechny pasáže v prepisech, které se dané kategorie dotýkaly.

Pro samotnou analýzu byla použita kombinace metod **prostého výčtu**, **vytváření trsů** a **zachycení vzorců** (Miovský, 2006). Díky metodě prostého výčtu bylo možno vytvořit kompletní seznam participanty uvedených zkušeností, a to včetně četnosti jejich výskytu. Metoda vytváření trsů nám dobře posloužila k přeskupování jednotlivých výpovědí do obecnějších kategorií. Ve výpovědích participantů bylo možno vysledovat jisté opakující se informace či jakési vzorce, které nám poslední zmiňovaná metoda umožnila zachytit a zjistit jejich frekvenci.

## 6 Výsledky analýzy dat

Jak vyplývá z předcházející kapitoly, došlo metodou kódování k vytvoření tematických kategorií, pomocí kterých budou prezentovány výstupy výzkumu. Tyto kategorie budou v rámci této kapitoly zpracovány v samostatných podkapitolách. Z analýzy dat vzešly dále podkategorie, které budou značeny tučně a slouží k podrobnějšímu představení zkušeností účastníků. Některé zajímavé výroky účastníků budou citovány, tyto výroky budou značeny kurzívou.

### 6.1 Údaje o respondentech a jejich dětech

Související otázky z interview:

- Mohl/a byste mi krátce přestavit svoji rodinu?
- Co byste mi mohl/a říct o vašem dítěti?

Následující text a tabulka 1 slouží k základnímu představení participantů, jejich dětí a rodin. Jsou zde zpracovány informace, které rodiče spontánně uvedli v odpověď na první dvě otázky v rozhovoru („Mohl/a byste mi krátce přestavit svoji rodinu?“ a „Co byste mi mohl/a říct o vašem dítěti?“). Rodiče nebyli detailně dotazováni na podrobnosti. Nízká četnost některých výpovědí tedy nutně neznamená, že obdobnou zkušenost nemají i další rodiče, ale pouze to, že jen někteří měli potřebu informaci sdělit.

Ze souboru osmi dotazovaných rodičů jich šest uvedlo, že buď matka, nebo otec nechodí do práce a celodenně pečuje o dítě s postižením. Pouze ve dvou rodinách jsou zaměstnání oba rodiče. Polovina dětí rodičů v mém souboru má jednoho sourozence, druhá polovina pochází z početnější sourozenecké skupiny. Jedna z respondentek navíc zmínila, že její rodina je úplná a harmonická. Zbylí respondenti se o úplnosti a funkčnosti rodiny explicitně nevyjádřili.

Jako o zlatíčku, hodném dítěti, či o dítěti s radostí do života se o svém potomku vyjádřilo pět rodičů. Zbylí tři respondenti své dítě označili spíše za mrzouta. Šest rodičů z výzkumného souboru uvedlo, že jejich dítě má nějaké oblíbené činnosti, předměty, či osoby. Normální raný vývoj dítěte explicitně zmínila polovina rodičů. Dle tří rodičů dokáže jejich dítě komunikovat pohledem či fyzickým vyjádřením emocí (pláč, smích). Pro tři rodiče je pro dítě charakteristické, že se již aktuálně není schopno naučit nové věci. Tři rodiče jako důležitou charakteristiku svého dítěte uvedli nekompenzovatelné epileptické záchvaty. S četností dvou

odpovědi se vyskytovala vyjádření o potřebě naprosto nepřetržitého dohledu a pomoci dítěti, o náročnosti péče, o nepochopení okolí a problematickém dodržování denního režimu.

R1: „*Tak třeba dneska nám D. spala do jedné hodiny. Na oběd jsem ji musela budít o půl dvanácté, aby se najedla teplého jídla – bylo to její první jídlo. Jo a spát šla včera ve dvanáct. To má teďka asi ten režim od března, února, prostě posunutý, že chodí pozdě spát a pozdě ráno dopoledne vstává a není možné s tím pohnout – jo, takže je to únavné pro mě, protože já ráno brzo vstávám a pak to samozřejmě nedospím na druhý den. No a je to s ní tak, jak to je. Vidíte, něco vezme, odnese, musím ji pořád hlídat, jo. Je to všechno takhle nahoře, jo, to máme, aby si neublížila, aby něco nerozbila. No, a její prostě nejoblíbenější činnost je něco chytit, zatřepat, roztrhnout, třeba požužlat a pak to zahodit. A to je D., no.“*

Jeden z rodičů označil narození dítěte jako sociální mezník své rodiny, kdy hovořil o nutnosti přizpůsobení bydlení, trávení volného času a výchovy ostatních dětí.

R4: „*B. nám vlastně v rodině udělala takový mezník, kdy se ta doba dá rozdělit před B. a po B. No, a tak to teda je a dneska už chápu velký sociální mezník, kdy se ta rodina úplně změní po stránkách jakoby i vychovávání i těch starších, tak je to na úkor i plánování dovolených, výletů a návštěv. To si člověk naplánuje, že půjde tam a tam a pak B. nespí v noci vůbec a prospí celý den. A stráví ten den, my říkáme v ulitě, protože i když nespí, tak je taková lekává v podstatě, a i když to chceme zkusit a zkusíme s ní jít někam – jo – ona vypadá, jakože je ready, ale když je nevyspaná, tak to vypadá, že jako bdí, ale ona má takový stav, kdy je s očima otevřenýma, ale stačí zvuk nebo pohyb a ona se rozbrečí. A křičí a musíme ji vzít do ložnice na její pelíšek a pak je to třeba i – takže vadí, že tam je sama, takže tam musíme být jeden nebo nejlépe oba dva. Vříská, jo – vlastně vříská, i když tam jeden je a jeden odejde. Vlastně tam chce mít zázemí a jistotu obou rodičů, aby tam byli. To se tak jako děje. Někdy je to hodně těžké. No, takže v tom smyslu – jako když to řeknu, takhle rozsáhlej – tak výchova B. – jako péče o ni, ale zároveň soužití, je v tomto smyslu – je jako velmi náročné a málo lidí to chápe.“*

Ojediněle se dále vyskytly výpovědi jako ničení věcí dítětem, možnost občasného krátkého sledování dítěte pouze sluchem z vedlejší místnosti, vnímání dítěte jako komplikace či označení dítěte za jakousi nechodící „loutku“.

Tabulka 1 Údaje o respondentech a jejich dětech

Součty odpovídajících rodičů	8
Údaje o respondentech a jejich dětech	Počet odpovědí
Jeden z rodičů je s dítětem doma	6
Dítě má oblíbené činnosti, předměty nebo osoby	6
Dítě je hodné, zlatíčko, má radost ze života	5
Raný vývoj dítěte byl normální	4
Dítě má jednoho sourozence	4
Dítě má více než jednoho sourozence	4
Dítě je spíše mrzuté	3
Dítě dokáže komunikovat pohledem nebo fyzickým vyjádřením emocí	3
Dítě se aktuálně nedokáže naučit nové věci	3
Dítě má nekompenzovatelné epileptické záchvaty	3
Oba rodiče jsou zaměstnání	2
Potřeba naprosto nepřetržitého dohledu a pomoci dítěti	2
Péče o dítě vnímána rodiči jako náročná	2
Dodržování denního režimu s dítětem rodiči hodnoceno jako náročné	2
Pocit nepochopení rodičů ze strany okolí	2
Narození dítěte vnímáno rodičem jako sociální mezník rodiny	1
Dítě ničí věci	1
Možnost krátkého odchodu rodiče do vedlejší místnosti	1
Dítě vnímáno jako komplikace	1
Dítě vnímáno jako nechodící „loutka“	1
Spontánní výpověď o rodině – je úplná a harmonická	1

## 6.2 Vnímání pojmu rehabilitace, zkušenosti s technikami

Související otázky z interview:

- Co si představíte pod pojmem rehabilitace?
- Co podle vás může pomoci k tomu, aby se vaše dítě cítilo lépe v domácím prostředí?
- Co podle vás může pomoci k tomu, aby se vaše dítě cítilo lépe mimo domov?
- Je něco, co vám pomáhá při zvládnutí péče o dítě?
- Je něco, co výraznějším způsobem přispívá ke stimulaci vašeho dítěte?

Následující text a tabulka 2 shrnují představy participujících rodičů o pojmu rehabilitace a prezentují, co dle názoru participantů dětem pomáhá, co usnadňuje péči o ně a co přispívá k jejich stimulaci.

### a) Rehabilitace je...

Pod pojmem rehabilitace si polovina rodičů představí některou z terapií se zvířaty. Stejný podíl rodičů za rehabilitaci považuje cvičení (v této souvislosti tři respondenti zmínili konkrétně Bobathův koncept a jeden rodič Vojtovu metodu). Shodný počet participantů (čtyři) charakterizovalo rehabilitaci jako činnosti k obnově či zachování motorických, sociálních, či jiných funkcí. Pro dva rodiče je dobrým příkladem rehabilitace masáž, stejné počet udává činnosti vedoucí ke zlepšení nálady dítěte a další dva respondenti si pod pojmem rehabilitace představují jako příklad terapie plavání.

R6: „*V jejím případě jde asi o to, aby si co nejdéle udržela ty svoje dovednosti, které už jako umí, a aby měla co nejčastěji tu dobrou náladu. Takže třeba chodíme na ty poníky, nebo psy má taky ráda, a chodí k babičce – to se taky směje někdy, když ji vidí*“.

S četností jedna odpověď se vyskytly formulace jako úleva od problémů, stimulační princip k maximálnímu naplnění potenciálu či možnost dítěte naučit se něco nového. Rehabilitační vliv může mít dle rodičů (vždy s četností jedné odpovědi) duševní souznění mezi dítětem a terapeutem, pobyt u babičky nebo senzorická místnost.

### b) Co dítěti pomáhá

Za nejdůležitější podmínku toho, aby se dítě cítilo doma dobře, považuje šest rodičů to, aby bylo co nejvíce členů rodiny doma.

R5: „*Já myslím, že už – že už jsme mu vytvořili takové jako nejlepší domácí prostředí, co jde. A je nejvíce spokojený, když jsme všichni dohromady. A máme, pohodu – prostě ležíme s ním všichni v posteli – vleze si k nám na velkou postel. Díváme se na telku, bašíme, taťka z jedné strany, já z druhé – tam prostě odpočíváme. To je asi všechno.*“

Čtyři rodiče se domnívají, že dítě se cítě dobře v domácím prostředí, pokud je zajištěna jeho bezpečnost. Další čtyři rodiče uvedli důležitost sledování filmů dítětem. Tři rodiče považují za zásadní podmínku dobrého pocitů dítěte dostatečný spánek.

R1: „*No... u M. je to jednoznačně to, aby se dobře vyspala. Jo – takže pokud nebude vyspaná tak i kdyby to tady bylo ze zlata, tak ji to bude jedno. I kdyby u sebe měla hračky nebo třeba pejska nebo já nevím, ale kdyby nebyla vyspaná, tak nebude chtít nic.*“

Podle pěti participantů dokážou dítě potěšit oblíbené hračky. Další tři rodiče uvedli jako oblíbenou činnost dítěte laškování. Dvakrát rodiče udali oblibu jídla u dítěte. Po jedné



se vyskytly odpovědi jako když se něco děje, zvíře, dívání z okna, knížky, pevný harmonogram a přesvědčení, že už rodina ideální prostředí pro dítě vytvořila.

Dle šesti rodičů děti baví návštěva školy a mateřské školy. Dle pěti participantů si děti užívají vodu. Stejný počet uvedl oblibu odlehčovacích služeb u dětí.

R4: *„Když ji prostě vezme do Áčka, to se jí líbí, když ji vezmem do snoezuelenu, to se jí líbí, když ji vezmeme ven, to se jí taky líbí. Ona vlastně i pořád bere brýle, takže pozor na brýle, tahá za vlasy, šperky, náušnice dlouhé, když ji někdo vezme na ruky, takže to prostě...“*

Čtyři rodiče oceňují význam pomůcek.

R8: *„My to pořád zvládneme takhle, kdyby na tom byl hůř, tak, dejme tomu, nějaký závěsný systém, nebo, jak říkáme, ty polohovací židličky? Nevím, nedokážu si teďka jakoby představit, protože jsme ještě furt, furt to zvládneme, no.“*

Dva rodiče považují za potřebné umožnit dítěti v rámci možností volnost pohybu.

R7: *„Nevím, jestli by jí třeba nepomohlo, kdyby ji ve škole nekurtovali do židle, i když chápu, že se tam nemůže pořád plazit, protože jsou tam i jiné děti, které by jí mohly něco udělat. Nebo ona jim.“*

Podle dvou rodičů dětem pomáhá sledování činnosti ostatních, další dva oceňují krátké cestování. Vždy jeden rodič považuje za důležité přizpůsobení se aktuálnímu rozpoložení dítěte, jistotu zavedených rituálů nebo naopak změnu ze zajatých kolejí, dostatečné množství různorodých podnětů a procházky.

### **c) Co usnadňuje péči**

Pro šest respondentů je při zvládnání péče o dítě zásadní pomoc blízkých. Čtyři rodiče si v tomto ohledu pochvalují vymoženosti dnešní doby.

R6: *„Tak určitě jsme rádi za všechny ty pomůcky, je to super, že žijeme v té dnešní době, kdy jsou k dispozici jednorázové pleny, různé polohovací židle – jednu tady máme, vidíte. Je možnost antialergenní peřiny a polštáře, co se dají vyprat. Nedovedu si představit, jak to lidi kdysi dělali, když to bylo z peří. Anebo i možnosti různých léků. Nedávno nám paní doktorka předepsala léky na uklidnění. To je fajn, že i takové věci jsou teď. A je pravda, že od té doby, co je máme, tak se ta její nálada trochu zlepšila.“*

Další čtyři rodiče zmiňují toleranci sousedů a okolí. Tři respondenti považují za základ udržování dobré nálady dítěte. Další tři rodiče oceňují možnost střídání se v péči o dítě s manželem či manželkou. Dva rodiče považují za důležitou možnost farmakologické léčby

různých obtíží dítěte. Výraznou pomoc spatřují dva rodiče ve své víře, další dva považují za důležité pravidelné obnovování svých vlastních zdrojů energie oblíbenými činnostmi. Vždy jeden rodič zmiňuje výhody rodinného domu nebo možnost zmírnění či odstranění některých obtíží dítěte dietními opatřeními.

#### d) Co přispívá ke stimulaci dítěte

Šest rodičů považuje pro dítě za velice důležité stimulování všech smyslů. Čtyři rodiče z mého výzkumného souboru mají při stimulaci svého dítěte dobrou zkušenost s tabletem nebo komunikátorem.

R8: „*Tablet, určitě tablet, bez tabletu ani ránu.*“

R2: „*To, co ji jistě těší, je oční komunikátor Tobii, prostřednictvím kterého nám poprvé ve svých čtyřech letech, kdy jsme jej získali, byla schopna dát najevo, že rozsah jejích schopností je větší, než si myslíme. A byla na to tenkrát velmi pyšná.*“

Jeden rodič zmínil také důležitost učení se novým věcem.

Tabulka 2 Vnímání pojmu rehabilitace, zkušenosti s technikami

Součty odpovídajících rodičů	8
Vnímání pojmu rehabilitace, zkušenosti s technikami	Počet odpovědí
<b>a) Rehabilitace je...</b>	
Činnost vedoucí k obnově či zachování motorických, sociálních, či jiných funkcí	4
Terapie se zvířaty	4
Cvičení	4
Masáž	2
Činnosti vedoucí ke zlepšení nálady dítěte	2
Plavání	2
Úleva od problémů	1
Stimulační princip k maximálnímu naplnění potenciálu	1
Možnost dítě naučit něco nového	1
Duševní souznění mezi dítětem a terapeutem	1
Pobyť u babičky	1
Multisenzorická místnost	1
<b>b) Co dítěti pomáhá</b>	
Přítomnost všech členů rodiny	6
Návštěva školy a školky	6
Oblíbené hračky	5
Voda (koupel, sledování)	5
Návštěva odlehčovacích služeb	5
Pomůcky	4

Zajištění bezpečnosti pro dítě	4
Sledování filmů dítětem	4
Umožnění dostatečného spánku dítěti	3
Laškování s dítětem	3
Jídlo	2
Umožnění volnosti pohybu	2
Sledování činnosti ostatních	2
Krátké cestování	2
Zvíře	1
Akce, něco se děje	1
Dívání z okna	1
Prohlížení knížek	1
Pevný harmonogram	1
Přizpůsobení se aktuálnímu rozpoložení dítěte	1
Jistota zavedených rituálů	1
Změna ze zajetých kolejí	1
Dostatečné množství různorodých podnětů	1
Již není co zlepšovat	1
<b>c) Co usnadňuje péči</b>	
Pomoc blízkých	6
Vymoženosti dnešní doby	4
Tolerance ze strany sousedů a okolí	4
Udržování dobré nálady dítěte	3
Možnost střídání se v péči o dítě s manželem či manželkou	3
Víra	2
Farmakologická léčba obtíží	2
Obnovování energie rodičů prostřednictvím oblíbených činností	2
Výhoda vlastnictví rodinného domu	1
Dietní opatření	1
<b>d) Co přispívá ke stimulaci dítěte</b>	
Je nutné stimulovat smysly komplexně	6
Tablet nebo komunikátor	4
Učení se novým věcem	1

## 6.3 Způsoby získání informací

Související otázka z interview:

- Jak jste byli informováni o diagnóze dítěte a o možnostech terapie?

Na následujících řádcích a v tabulce 3 jsou představeny způsoby, jakými byli respondenti informováni jednak o diagnóze dítěte, ale také o dostupných službách, které by bylo možno využít.

### a) O diagnóze dítěte

Sedm rodičů uvedlo, že oznámení diagnózy předcházela řada lékařských a genetických vyšetření. Čtyři participanti zažili po sdělení diagnózy šok. Stejný počet respondentů byl o diagnóze dítěte informován telefonicky. Tři rodiče se o diagnóze dozvěděli z osobního sdělení lékaře.

R8: „*A no – takže, no, paní doktorka nám zjistila diagnózu, a – a přišla mezi – mezi dveře a řekla mi diagnózu a bylo.*“

Pouze o diagnóze jednoho dítěte se rodiče dozvěděli z dopisu.

R5: „*Dostali jsme dopis z Krče z Prahy a tam to bylo.*“

Celkem tři rodiče si u svého dítěte povšimli zpomalení psychomotorického vývoje. U dvou těchto dětí ke zpomalení došlo až s jistým časovým odstupem po narození, jedno dítě bylo údajně pomalejší již hned po narození.

R5: „*No to začalo tím, že vlastně už je to druhé dítě, tak jsem viděla, že to není v pořádku s ní už od narození. Paní doktorka mě neustále ujišťovala, že je všechno v pořádku... Všecko v pořádku. Nakonec se teda ukázalo, že to není v pořádku.*“

Dva rodiče se zmínili o dlouhé diferenciální diagnostice, kdy proběhla řada vyšetření k vyloučení několika možných diagnóz.

R4: „*Oni ještě dělali takové ty běžnější nemoci navázané na epilepsii, no prostě na takové běžnější nemoci, co si mysleli, že by mohly být, ale neměla a potom začali zkoumat také ty méně běžné a mezi tím byla. Ale ono to trvalo dlouho, myslím rok.*“

Stejný počet rodičů si stěžoval na nízký zájem lékařů, další dva rodiče v rámci diferenciální diagnostiky navštívili s dítětem psychologa. Ojedinele se vyskytly výpovědi o významu rodičovské intuice ve stanovení diagnózy nebo o vlastním podílu na jejím stanovení.

R2: „Diagnózu jsme si našli po roce a čtvrt hledání sami. Lékaři nám pouze potvrdili náš závěr genetickými testy.“

#### b) O způsobech rehabilitace

O možných způsobech rehabilitace tři rodiče informovali pracovníci rané péče, dalším třem rodičům potřebné informace poskytlo SPC. Tři respondenty o možnostech rehabilitace informoval lékař.

R6: „No a ty způsoby rehabilitace – to jsme dostali v SPC kontakt na Áčko a paní doktorka nám zase dala kontakty na fyzioterapeuta.“

V jednom případě uvedli, že si potřebné informace vyhledali sami na internetu.

Tabulka 3 Způsoby získání informací

Součty odpovídajících rodičů	8
Způsoby získání informací	Počet odpovědí
<b>a) O diagnóze dítěte</b>	
Řada lékařských a genetických vyšetření	7
Šok rodičů po sdělení diagnózy	4
Telefonické sdělení diagnózy	4
Osobní sdělení diagnózy z úst lékaře	3
Zpomalení psychomotorického vývoje	3
Dlouhá diferenciální diagnostika	2
Nízký zájem lékařů	2
Návštěva psychologa v rámci diferenciální diagnostiky	2
Vlastní podíl na stanovení diagnózy	1
Intuice rodičů	1
Písemné sdělení diagnózy dítěte	1
<b>b) O způsobech rehabilitace</b>	
Informace podala raná péče	3
Informace podal lékař	3
Informace podalo SPC	3
Informace si rodiče vyhledali na internetu	1

## 6.4 Vnímaná prospěšnost nabízených služeb

Související otázky z interview:

- Které služby pro děti s RS a jejich rodiče považujete za nejdůležitější?
- Které služby pro děti s RS a jejich rodiče považujete za nejméně přínosné?

V následujícím textu a v tabulce 4 lze nalézt přehled služeb, které účastníci výzkumu považují za nejprospěšnější. Vyjadřují se zde rovněž ke službám, které dle jejich mínění příliš prospěšné nejsou.

### a) Nejprospěšnější služby

Za nejprínosnější z dostupné nabídky služeb považuje pět rodičů některou z forem odlehčovacích služeb.

R2: *„Tak pro jakoukoli rodinu s postiženým dítětem považuji teda za klíčovou možnost dostupných a flexibilních odlehčovacích služeb. Takže aby to bylo v nějakém rozumném čase, aby to nebylo 50 km a abysme si to taky mohli dovolit finančně. V tomto směru je ale bohužel situace celkem špatná“.*

Dva rodiče uvedli, že je pro jejich dítě hodně užitečná škola nebo školka. Stejný počet považuje za prospěšné služby poskytující fyzioterapii a cvičení. Dva rodiče se zmiňují o tom, že stejně užitečné jako oficiální odlehčovací služby je pro ně soukromá pomoc rodiny nebo známých. Další dva (25 %) pro změnu přikládají důležitost rané péči.

R5: *„My jsme měli ranou péči výbornou, to je taky asi jediný, co tady, ..., tady je toho celkem málo ... v okolí, třeba oproti Praze, tam mají všeho možného. Ale byli jsme velice spokojeni s ranou péčí“.*

Vždy jedna výpověď zahrnovala terapii se zvířaty nebo pomoc a zájem ze strany lékaře.

### b) Nejméně prospěšné

Tři rodiče považovali za důležité sdělit, že využívají pouze služby, které sami hodnotí jako prospěšné, a proto nemohou soudit, které prospěšné pro jejich dítě nejsou.

R7: *„Tak s tím jsme se ani neseekali, že by nám někdo nutil něco, co nechcem. Spíš, když nám třeba něco nepasovalo, tak jsme se jako domluvili, a vždycky nám nabídli něco jiného. Třeba jsme nechodili na tu hipoterapii, protože jsme si říkali, že by třeba mohla toho koně nějak polekat, když to tak dopadlo se psem.“*

Dva participanti si stěžovali na nedostatečnou kapacitu a pestrost služeb pro děti s Rettovým syndromem. Jeden participant nepovažuje za prospěšné plavání a jeden si myslí, že jistý význam a přínos má každá služba.

R5: „*To jsem se s ničím nesešla – všechno bylo k něčemu, všechno je k něčemu vždycky. Aspoň se jako seznámíš a získáš kontakty, vznikne něco dalšího. Když se ptáš těch maminek, tak se vždycky něco dozvíš a můžeš jít dál.*“

Jeden respondent nabízené služby pro své dítě příliš nevyužívá.

Tabulka 4 Vnímaná prospěšnost nabízených služeb

Součty odpovídajících rodičů	8
Vnímaná prospěšnost nabízených služeb	Počet odpovědí
<b>a) Nejprospěšnější služby</b>	
Odlehčovací služba	5
Školské zařízení	2
Fyzioterapie a cvičení	2
Soukromá pomoc rodiny a známých	2
Raná péče	2
Terapie se zvířaty	1
Zájem a pomoc od lékaře	1
<b>b) Nejméně prospěšné</b>	
Využívání pouze subjektivně prospěšných služeb	3
Nedostatečná kapacita a pestrost	2
Plavání	1
Každá služba má svůj přínos	1
Rodiče služby nevyužívají	1

## 6.5 Chybějící služby

Související otázka z interview:

- Které služby pro děti s RS a jejich rodiče v nabídce chybí?

V následujícím textu a tabulce 5 je shrnuto, které služby participanti v aktuální nabídce postrádají.

Tři participanti se obávají postupného stárnutí svých dětí. Dle jejich názoru v nabídce služeb chybí stacionáře a jiné služby pro starší a dospělé děti s Rettovým syndromem.

R7: „No, tak zatím to ještě jde, ale spíš si říkáme, co bude, až bude velká. Taky nebudem pořád moct ji pořád zvedat, no. A potom nevím...nevím, jak to budeme dělat, protože do nějakého ústavu ji dát nechcem.“

Stejně množství participantů (tři) vnímá jako nedostatečnou nabídku v oblasti odlehčovacích služeb. Dvěma rodičům v nabídce služeb chybí služby poskytované v přijatelné vzdálenosti od místa bydliště. Vždy jeden z participantů si stěžuje na nedostatek služeb s možností přespaní, nedostatek terénních služeb, či nedostatek služeb s optimální časovou pružností.

R5: „No, odlehčovací služby. Odlehčovací služby, hlídání domů, třeba v domácím prostředí“.

Tabulka 5 Chybějící služby

Součty odpovídajících rodičů	8
Chybějící služby	Počet odpovědí
Stacionáře a jiné služby pro starší a dospělé děti s Rettovým syndromem	3
Odlehčovací služby	3
Služby v přijatelné vzdálenosti od bydliště	2
Terénní služby	1
Optimální časová pružnost služeb	1

## 6.6 Odpovědi na výzkumné otázky

### Výzkumná otázka č. 1: Jak rodiče dětí s Rettovým syndromem vnímají pojem rehabilitace?

Pojem rehabilitace byl rodiči pojímán spíše komplexně, v širším slova smyslu. Nejčastější představou rodičů o tom, co je rehabilitace, byla nějaká forma fyzioterapie nebo cvičení, terapie se zvířaty či postupy vedoucí k obnově nebo zachování motorických, sociálních a jiných funkcí. Tato představa se vyskytovala vždy u poloviny na výzkumu participujících rodičů. Čtvrtinu účastníků v souvislosti s pojmem rehabilitace napadla masáž, plavání nebo cokoli, co zlepší dítěti náladu.

### Výzkumná otázka č. 2: Jaké mají zkušenosti s jednotlivými rehabilitačními technikami?

Představa rodičů o pojmu rehabilitace většinou korespondovala s jejich vlastními zkušenostmi. Více než třetina dotazovaných se vyjádřila v tom smyslu, že využívají pouze subjektivně prospěšné služby a o ostatní se příliš nezajímají. Jeden respondent dle svých slov pro své dítě dokonce nevyužívá žádné služby.



### Výzkumná otázka č. 3: Jak se k informacím o rehabilitačních možnostech dostali?

Oproti původnímu předpokladu, kdy jsem se domníval, že po zjištění diagnózy byli rodiče zahrnuti z mnoha různých zdrojů informacemi o rozličných možnostech rehabilitace, dostávali se respondenti k potřebným informacím spíše v nižší míře, nebo o tom alespoň zpětně takto uvažují. Opakovaně se vyskytovaly více méně pouze tři odpovědi. Respondenty na dostupné možnosti rehabilitace upozornil lékař nebo pracovník rané péče či SPC. Každá z těchto odpovědí se ovšem vyskytla u méně než poloviny respondentů.

### Výzkumná otázka č. 4: Jak hodnotí nabídku a dostupnost různých druhů rehabilitace?

Většina participantů hodnotí nabídku služeb poskytujících rehabilitaci v nejširším slova smyslu jako pestrou, širokou a vcelku dostupnou. Na hodnocení zkušeností s jednotlivými službami se zaměříme v odpovědi na další výzkumnou otázku. Na tomto místě zmíníme, které služby respondentům v nabídce chybí. Více než třetina rodičů by uvítala rozšíření nabídky odlehčovacích služeb. Stejně množství respondentů se obává spíše budoucnosti a ocenili by možnost umístit své dospívající nebo již dospělé dítě do stacionáře či jiné pobytové služby. Pouze čtvrtina rodičů hodnotí některé z aktuálně nabízených služeb subjektivně jako příliš vzdálené od místa jejich bydliště, čtvrtině přijde nabídka nedostatečně pestrá a kapacita nedostačující.

### Výzkumná otázka č. 5: Jak hodnotí nabídku a dostupnost různých druhů rehabilitace?

Většina dostupných služeb byla respondenty hodnocena spíše kladně. Špatné zkušenosti s některými druhy rehabilitace v širším slova smyslu byly zmíněny opravdu pouze ojediněle.

Nejpopulárnější formou rehabilitace v širším slova smyslu je mezi účastníky některá z forem odlehčovacích služeb. V tomto smyslu se vyjádřila nadpoloviční většina. Další služby již pro rodiče nejsou tolik atraktivní. Vždy čtvrtina rodičů si pochvalovala možnost umístit dítě do školy či školky, fyzioterapii a cvičení, intervenci rané péče nebo soukromou pomoc rodiny či známých.

### Další zajímavé výstupy

V rámci komplexního pojetí je pro tři čtvrtiny rodičů důležité poskytnout dítěti v domácím prostředí přítomnost co největšího počtu členů rodiny. Nadpoloviční většina rodičů

zdůraznila význam oblíbených hraček. Vždy pro polovinu rodičů je pro dobrý pocit dítěte důležité zajištění bezpečného prostředí a sledování filmů. Více než třetina účastníků považuje za zásadní dostatek kvalitního spánku dítěte nebo laškování s dítětem. Čtvrtině rodičů se pro dobrý pocit dítěte doma osvědčilo jídlo.

Mimo domov je dle tří čtvrtin respondentů dítě spokojené ve škole či ve školce. Nadpoloviční většina zúčastněných se také domnívá, že dítě baví pobyt v odlehčovacích službách či jakékoli činnosti s vodou (koupání, sledování vody). Polovina rodičů vyzdvihuje význam pomůcek. Čtvrtina dotazovaných si myslí, že ke spokojenosti dítěte mimo domov přispívá volnost pohybu, sledování činnosti ostatních nebo také krátké cestování.

Při zvládání péče o dítě, a tedy i při jeho rehabilitaci v širším slova smyslu, je pro tři čtvrtiny rodičů zásadní pomoc blízkých. Polovina účastníků se při péči opírá o vymoženosti dnešní doby či o pochopení sousedů a okolí. Jak již bylo řečeno, pojem rehabilitace je pro participující rodiče pojmem komplexním. V tomto smyslu více než třetina zúčastněných považuje za nejdůležitější udržení dobré nálady jejich dítěte, stejně jako možnost vzájemného střídání rodičů v péči o dítě. Pro čtvrtinu rodičů je v tomto ohledu významná možnost farmakologické léčby, doplňování vlastních sil pečujících osob díky oblíbeným činnostem, popřípadě jejich víra.

Tři čtvrtiny rodičů zdůrazňují v rámci stimulace svého dítěte s Rettovým syndromem vhodnost stimulace všech jeho smyslů. Polovině participantů se v tomto ohledu osvědčil tablet nebo komunikátor.

Poměrně velkým tématem byl pro respondenty způsob, jakým se dozvěděli o diagnóze svého dítěte. Odpovědi na tuto otázku byly poměrně rozsáhlé. Naprostá většina uvedla, že stanovení diagnózy předcházela řada lékařských a genetických vyšetření. Čtvrtině rodičů se diferenciální diagnostika zdála zdlouhavá. Stejný počet participantů v rámci diferenciální diagnostiky navštívil s dítětem psychologa.

Polovina zúčastněných hovořila o výrazném šoku poté, co se nepříjemnou zprávou dozvěděli. Více než třetina rodičů uvedla, že v psychomotorickém vývoji svého dítěte zpozorovali určité zpomalení či regres, většinou s jistým časovým odstupem po narození.

Co se týče formy sdělení diagnózy, jednalo se nejčastěji o telefonát, a to v polovině případů. Více než třetina informací obdržela při osobním jednání s lékařem. Čtvrtinu respondentů překvapil nízký zájem lékařů.

## 6.7 Etické aspekty a limity výzkumu

Účelem předloženého výzkumu bylo nahlédnout do určité oblasti zkušeností rodičů dětí s Rettovým syndromem, a to v oblasti možností využití rehabilitačních technik v každodenní péči o děti a ve všestranné stimulaci dětí. Tomu byl podřízen styl vedení rozhovorů, kdy účastníkům byla ponechána jistá volnost v tom, do jaké hloubky se k jednotlivým otázkám vyjádří. Byl jim také poskytnut prostor pro otevření vlastních témat, která sami považovali za důležitá. Tímto způsobem byla získána řada jedinečných informací.

Ještě před realizací samotného rozhovoru jsem každého z účastníků seznámil s účelem, obsahem a předpokládanou časovou náročností interview. Participantům jsem se také stručně představil. Před realizací rozhovoru jsem vždy nejprve každého respondenta požádal o vyslovení souhlasu s účastí na výzkumu a také jsem jej poučil, že tento souhlas může kdykoli vzít zpět, a to i v průběhu trvání rozhovoru.

Dále byli všichni participanti rovněž dotázáni, zda by bylo možné pořízení audionahrávky pro potřeby pozdějšího zpracování dat do výzkumu, a zároveň byli ujistěni, že nedojde k žádnému šíření či jinému nevhodnému nakládání s touto nahrávkou. Samozřejmostí byl rovněž příslib, že audionahrávky budou po vyhotovení bakalářské práce vymazány. Všichni zúčastnění rodiče s pořízením nahrávky souhlasili.

K zajištění maximální míry komfortu respondenti dostali možnost vlastního výběru místa uskutečnění rozhovoru. V průběhu celého roku, kdy jsem data postupně sbíral, se v naší republice různě měnila epidemiologická situace v souvislosti s pandemií onemocnění COVID-19 a s ní i vládní nařízení, která byla v rámci zamezení šíření koronaviru nařízena. Z tohoto důvodu bylo zapotřebí se dané situaci mnohdy přizpůsobit, a proto se některé rozhovory na přání participantů (aby se zamezilo případné nákaze) odehrávaly na „neutrální půdě“ venku, například v parku na lavičce, na zahradě rodinného domu či na zahrádce v restauraci. Rozhovory se řídily důležitou zásadou, a to, že se všemi respondenty probíhalo polostrukturované interview osobně. Přes složitost epidemiologické situace v důsledku probíhající pandemie nedošlo ani v jednom případě k tomu, že bych data sesbíral telefonicky nebo jinou distanční formou.

Jednotliví participanti, kteří se rozhovoru zúčastnili, se lišili v mnoha ohledech. Pokud začnu například jejich ochotou k rozhovoru, někteří se mi snažili ještě po jeho samotném

skončení poskytnout nějakou pomoc a ptali se mě, zda by mi mohli být nějak užiteční. Naopak na některých bylo vidět, že mají obavy a neradi hovoří o svém dítěti s Rettovým syndromem.

Od této skutečnosti se odvíjela i délka jednotlivých rozhovorů, které byly realizovány. Miovský (2006) doporučuje držet se určité předem stanovené časové hranice a dále si stanovit i nejkratší a nejdelší možný čas rozhovoru. V tomto výzkumu jako optimální doba trvání rozhovoru byla stanovena půlhodina, minimální délka dvacet minut a maximální dvě hodiny. V jednom případě se bohužel nepodařilo stanovený limit dodržet – nejkratší rozhovor i přes mou snahu trval pouhých sedmáct minut. Nejdelší rozhovor se pak protáhl bez šesti minut na dvě hodiny.

Všechny náležitosti, které se týkaly vyjádření souhlasu participantů s účastí na výzkumu, vysvětlování průběhu rozhovorů a nakládání se získanými daty, byly vyřizovány ihned na začátku společného setkání a byly vedeny snahou minimalizovat jakékoli obavy participantů. Proto vždy v úvodu proběhl krátký neformální a uvolněný rozhovor. U některých účastníků to samozřejmě bylo složitější, jiní naopak neměli vůbec žádné obavy a snažili se svoje myšlenky přiblížit co nejpodrobněji a nejvýstižněji tak, aby byla získána opravdu kvalitní a vypovídající data.

Pro některé z účastníků byla velice citlivá otázka anonymity. Z tohoto důvodu nebyly výše konkrétně individualizovány vstupní informace o respondentech, ale byly uváděny pouze obecně. Jednotliví účastníci byli pracovně označeni R1 – R8 a s tímto označením autora byly výše citovány jejich výroky. Ve výrocích byly dále pozměněny nebo vynechány všechny údaje, které by mohly napomoci k identifikaci konkrétních osob. Tento krok měl primárně přispět k ochraně anonymity participantů, domnívám se ale, že dopomohl také ke zvýšení ochoty dotazovaných rodičů odpovídat upřímně na dotazy. Nutno na druhou stranu uznat, že tímto způsobem došlo k jistému ochuzení výsledků kvůli nemožnosti přiřadit výskyt některých výstupních kategorií ke konkrétním vstupním okolnostem.

Nejobtížnějším momentem mého výzkumu se stalo nalezení dostatečného množství respondentů, kteří by splňovali stanovená kritéria. Vzhledem k nízké rozšířenosti Rettova syndromu v populaci je i nízký počet absolutního množství potencionálních respondentů, ze kterých lze do výzkumného souboru vybírat. Problémem je také obtížná cesta, kterou se lze k těmto případným participantům dostat. Navíc ne každý potenciální účastník by byl ochoten výzkumu se účastnit. Situaci také zkomplikovala probíhající pandemie koronaviru SARS-CoV-2 spojená s řadou vládních opatření a restrikcí. Přestože omezení

v nějaké podobě přetrvávala více méně po celou dobu realizace mého výzkumu, podařilo se mi všechny rozhovory absolvovat osobně. To dle mého názoru přispělo k otevřenosti respondentů během rozhovoru a také stejný způsob realizace všech rozhovorů zajistil jistou srovnatelnost zkušeností jednotlivých respondentů.

Domnívám se, že předložený výzkum může být přínosem pro odborníky pracující v pomáhajících profesích nebo pro rodiče dětí s Rettovým syndromem. Jeho výsledky nelze sice považovat za univerzálně platné, obohacující se ale může stát právě pro podrobné zprostředkování osobní zkušenosti osmi respondentů splňujících kritéria.

## Diskuze

### Diskuze k tématu vnímání pojmu rehabilitace

Participantů na předloženém výzkumu vnímají pojem rehabilitace spíše komplexně. Jeden z respondentů vyslovil velice hezkou, i když jednostranně na fyzický stav orientovanou, definici: „*Rehabilitace je znovunabytí schopnosti nebo obnova funkce v rámci pohybové kvality, je to jakýsi návrat do běžného života. Tady se rehabilitace dá nazývat jakýmsi stimulačním principem k tomu, aby bylo dosaženo toho, čeho dosáhnout lze.*“ V obdobném smyslu, avšak ještě komplexněji, vyznívá i sdělení jednoho z našich odborníků na problematiku psychopedie, podle kterého jako terapii můžeme definovat každé záměrné jednání s člověkem, jehož cílem je omezení nebo úplné odstranění negativních symptomů, či snaha o zlepšení fyzického i duševního stavu této osoby (Müller, a další, 2014).

Nejčastější představy participantů předloženého výzkumu o pojmu rehabilitace a jejím účelu se do značné míry shodují s představami účastníků výzkumu Žákové (2020), tito však udávají vyšší množství konkrétních využitých rehabilitačních technik. Pro obě skupiny respondentů se pak jako vysoce důležitá ukazuje psychická pohoda dítěte.

### Diskuze k tématu zkušenosti s technikami

Představa respondentů z předloženého výzkumu víceméně koresponduje s jejich vlastními zkušenostmi. Oproti respondentům z výzkumu Žákové (2020) udávají nižší počet využívaných služeb a také zdůrazňují význam možnosti využití odlehčovacích služeb nebo neoficiální nabídky pomoci od příbuzných a známých.

### Diskuze k tématu způsoby získání informací

Ve shodě s respondenty z výzkumu Žákové (2020) i účastníci předloženého výzkumu prezentují přístup k informacím o rehabilitačních možnostech spíše jako složitější. V obou výzkumech udávají participantů upozornění na dostupné možnosti ze strany ošetřujících lékařů nebo jiných pečujících odborníků, ve výzkumu Žákové se navíc jako prostředník objevuje Spolek rodičů a přátel školy Rett Community.

### Diskuze k tématu vnímaná prospěšnost nabízených služeb

Účastníci předloženého výzkumu hodnotí nabídku služeb poskytujících rehabilitaci v nejširším slova smyslu kladně a vyjadřují se o ní jako o víceméně pestré, široké a vcelku dostupné. Jak již bylo řečeno, největší oblibě se těší odlehčovací služby. Následuje fyzioterapie a cvičení, intervence rané péče, soukromá pomoc rodiny či známých nebo možnost umístit dítě do školy či MŠ. Je ovšem jasné, že při vzdělávání dítěte s Rettovým syndromem je potřeba vzít v úvahu každou jeho speciální potřebu a poskytnout mu pomocí co nejvíce stimulačního programu co nejméně omezující prostředí (Jiráková, 2014).

Z výsledků výzkumu Žákové (2020) ve shodě s předloženým výzkumem vyplývá, že výrazně pozitivní účinek na postižené funkce a zlepšení celkové mobility dětí s Rettovým syndromem mají podpůrné terapie využívané pravidelně a dlouhodobě. Chválena je také intenzivní pravidelná logopedická stimulace, která napomáhá k nalezení komunikačních strategií umožňujících komunikovat s okolím pomocí nonverbálních prostředků. Stejně jako v předloženém výzkumu je zmíněn význam elektronických pomůcek usnadňujících alternativní komunikaci.

### Diskuze k tématu chybějící služby

Soubor vhodných podpůrných terapií se v případě Rettova syndromu výrazně mění s přibývajícím zdravotními obtížemi (Žáková, 2020). Několik respondentů předloženého výzkumu proto s obavami hledí do budoucnosti a přejí si rozšíření nabídky služeb o stacionáře či jiné pobytové služby pro dospívající nebo již dospělé děti s Rettovým syndromem. Někteří se ovšem vyjadřují i o nedostatku kapacity stávajících odlehčovacích služeb pro malé děti s Rettovým syndromem. O nedostatku těchto služeb hovoří i Thorová (2006), která navíc upozorňuje na riziko rozpadu rodin v důsledku enormního přetížení.

## Závěr

Předložená bakalářská práce zkoumá skupinu rodičů dětí s Rettovým syndromem, a to se zaměřením na jejich zkušenost s možnostmi využití rehabilitačních technik v každodenní péči o děti a ve všestranné stimulaci dětí. Hlavním cílem bylo zjistit praktické zkušenosti s možnostmi využití terapií v rehabilitaci dětí předškolního a mladšího školního věku s Rettovým syndromem. Dílčími cíli bylo prozkoumat, jak je péče pro rodiče a děti dostupná, co se v každodenním životě s dětmi osvědčuje, příp. neosvědčuje a jak je možné jednotlivé druhy rehabilitací využít.

Na tomto místě uvádím souhrn nejdůležitějších výstupů výzkumu:

- Přispěl k nahlédnutí do prožívání každodenního rodičovství ovlivněného závažnou diagnózou dětí s Rettovým syndromem
- Poměrně podrobně zpřístupnil subjektivní zkušenost osmi participantů
- Potvrdil, že pojem rehabilitace je rodiči dětí s Rettovým syndromem vnímán spíše v širším slova smyslu jako komplexní metoda vedoucí k naplnění potenciálu či k ovlivnění fyzického nebo emocionálního stavu dítěte
- Nabídka služeb je rodiči dětí s Rettovým syndromem vnímána jako dostatečná a dostupná, některé služby ale dle jejich názoru chybí
- Za nejdůležitější službu, ovlivňující fyzický a psychický stav dítěte, považují rodiče dětí s Rettovým syndromem některou z forem odlehčovacích služeb, odlehčovací služby jsou vysoce hodnoceny i z hlediska výrazného ulehčení rodině
- Kromě oficiální nabídky služeb pro rodiny dětí s Rettovým syndromem se v každodenní péči osvědčuje zejména pomoc rodiny a blízkých.

Tato studie by mohla být inspirativní, a snad i povzbuzující, pro rodiče dětí s Rettovým syndromem, pro speciální pedagogy a ostatní pracovníky pomáhajících profesí. Za cennou považují zejména prezentaci osobních zkušeností osmi participantů, kteří právě zkušenost s dítětem s Rettovým syndromem zažívají každodenně na vlastní kůži.

Práci je dále možno vnímat jako určitou formu pilotního výzkumu pro další zkoumání dané problematiky s cílem vypracovat metodiku práce s dětmi s Rettovým syndromem a jeho formami.



## Seznam tabulek

Tabulka 1 Údaje o respondentech a jejich dětech .....	39
Tabulka 2 Vnímání pojmu rehabilitace, zkušenosti s technikami .....	42
Tabulka 3 Způsoby získání informací .....	45
Tabulka 4 Vnímaná prospěšnost nabízených služeb .....	47
Tabulka 5 Chybějící služby .....	48

## Bibliografie

American Psychiatric Association, 2020. *DSM–5: Frequently Asked Questions*. [Online]  
Available at: <https://www.psychiatry.org/psychiatrists/practice/dsm/feedback-and-questions/frequently-asked-questions>

[Přístup získán 14 Srpen 2020].

Benn, K., 2020. *Congenital (Rolando) Variant of Rett Syndrome*. [Online]

Available at: <https://rettsyndromenews.com/congenital-rolando-variant-of-rett-syndrome/>

[Přístup získán 10 Říjen 2020].

Benn, K., 2020. *Diagnosis*. [Online]

Available at: <https://rettsyndromenews.com/rett-syndrome-diagnosis/>

[Přístup získán 12 Říjen 2020].

Benn, K., 2020. *Hanefeld Variant of Rett Syndrome*. [Online]

Available at: <https://rettsyndromenews.com/hanefeld-variant-of-rett-syndrome/>

[Přístup získán 5 Říjen 2020].

Bienvenu, T., 2009. *Atypical Rett Syndrome*. [Online]

Available at: [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=EN&Expert=3095](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=EN&Expert=3095)

Budden, S., 2018. *Emotion, behaviour and depression*. [Online]

Available at: <https://www.rettysyndrome.eu/wp-content/uploads/2018/06/Emotion-behaviour-and-depression.pdf>

[Přístup získán 24 Říjen 2020].

Cass, H., Clarke, A. J. & Abdala, A., nedatováno *Symptoms and Features*. [Online]

Available at: <https://www.rettuk.org/what-is-rett-syndrome/symptoms/>

[Přístup získán 15 Srpen 2020].

Clarke, A. J. & Abdala Sheikh, A. A., 2018. *A perspective on “cure” for Rett syndrome*.

[Online]

Available at: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5879810/>

[Přístup získán 28 Říjen 2020].

Disman, M., 2002. *Jak se vyrábí sociologická znalost*. Praha: Karolinum.

Downs, J. & Leonard, H., nedatováno *Why is bone health an issue in Rett syndrome?*. [Online]

Available at: <https://www.rettsyndrome.eu/wp-content/uploads/2018/05/Bone-health.pdf>  
[Přístup získán 29 Zář 2020].

Emily, M., 2020. *Life Expectancy*. [Online]

Available at: <https://rettsyndromenews.com/life-expectancy/>  
[Přístup získán 17 Říjen 2020].

Filátová, R., 2014. *Snoezelen-MSE*. místo neznámé: Josef Kleinwächter.

Grinstein, J., 2019. *Music Therapy Program Benefits Rett Patients, Parents, Study Shows*, Rett Syndrome News: autor neznámý

Hendl, J., 2005. *Základy teorie, metody a aplikace*. Praha: Portál.

Hort, V. a další, 2008. *Dětská a adolescentní psychiatrie*. Praha: Portal, s. r. o..

Hromádková, J., 1999. *Fyzioterapie*. Praha: H&H.

Huang, T. J., Lubicky, J. P. & Hammerberg, K. W., 1994. *Scoliosis in Rett syndrome*, místo neznámé: autor neznámý

Huppke, P. a další, 2007. *Treatment of epilepsy in Rett syndrome*. [Online]

Available at: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/17178248/>  
[Přístup získán 24 Říjen 2020].

Christodolou, J. & Krishnaraj, R., 2017. *Males with MECP2 Mutations*. [Online]

Available at: <https://www.rettsyndrome.org/about-rett-syndrome/boys-with-rett/>  
[Přístup získán 18 Srpen 2020].

Christodolou, J. & Krishnaraj, R., 2017. *What is Rett Syndrome?*. [Online]

Available at: <https://www.rettsyndrome.org/about-rett-syndrome/what-is-rett-syndrome/>  
[Přístup získán 13 Srpen 2020].

Inacio, P., 2019. *Mutations Causing Rett Syndrome Lead to Changes in Several Genes, Study Finds*. [Online]

Available at: <https://rettsyndromenews.com/2019/04/23/study-mutations-causing-rett-syndrome-lead-to-changes-in-other-genes/>  
[Přístup získán 8 Říjen 2020].

- Iyer, V., 2020. *Rett Syndrome News: Rett Syndrome and Sleep*. [Online]  
Available at: <https://rettsyndromenews.com/rett-syndrome-and-sleep/>  
[Přístup získán 16 Srpen 2020].
- Jiráková, P., 2014. *Rettův syndrom*. [Online]  
Available at: <https://www.alfabet.cz/vyvojova-vada-u-ditete/typy-zdravotniho-postizeni/rettuv-syndrom/>  
[Přístup získán 2021].
- Kerr, A. M. a další, 1997. *Rett syndrome: analysis of deaths in the British survey*. [Online]  
Available at: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/9452925/>  
[Přístup získán 17 Říjen 2020].
- Kiriakopoulos, E., 2015. *CDKL Disorder*. [Online]  
Available at: <https://www.epilepsy.com/learn/epilepsy-due-specific-causes/specific-genetic-epilepsies/cdk15-disorder>  
[Přístup získán 12 Říjen 2020].
- Klenková, J., 2006. *Logopedie*. Praha: Grada.
- Knight, V. M., Horn, P. S., Gilbert, D. L. & Stanridge, S. M., 2016. *The Clinical Predictors That Facilitate a Clinician's Decision to Order Genetic Testing for Rett Syndrome*. [Online]  
Available at: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27473651/>  
[Přístup získán 12 Říjen 2020].
- Kohoutová, L., 2020. *Hydroterapie*. [Online]  
[Přístup získán 6 Listopad 2020].
- Kohoutová, L., 2020. *Na co upozornit lékaře*. [Online]  
[Přístup získán 24 Říjen 2020].
- Kozáková, Z., Pastieriková, L. & Krejčířová, O., 2013. *Výchova a vzdělávání osob s mentálním postižením*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci.
- Krajnc, N., 2015. *Management of epilepsy in patients with Rett*. [Online]  
Available at: <file:///C:/Users/ludvi/Downloads/tcrm-11-925.pdf>  
[Přístup získán 24 Říjen 2020].
- Krajnc, N., 2015. *Management of epilepsy in patients with Rett syndrome: perspectives and considerations*. [Online]

Available at: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4468994/>

[Přístup získán 24 Říjen 2020].

Lambert, A.-S. a další, 2016. *Bisphosphonates therapy in girls with Rett syndrome and bone fragility*. [Online]

Available at: [https://abstracts.eurospe.org/hrp/0086/eposters/hrp0086p1-p122\\_eposter.pdf](https://abstracts.eurospe.org/hrp/0086/eposters/hrp0086p1-p122_eposter.pdf)

[Přístup získán 25 Říjen 2020].

Larriba-Quest, K. a další, 2020. *Special Education Supports and Services for Rett Syndrome: Parent Perceptions and Satisfaction*. [Online]

Available at: <https://meridian.allenpress.com/idd/article-abstract/58/1/49/432702/Special-Education-Supports-and-Services-for-Rett?redirectedFrom=fulltext>

[Přístup získán 8 Listopad 2020].

Malcolm, E., 2020. *Atypical Rett Syndrome*. [Online]

Available at: <https://rettsyndromenews.com/atypical-rett-syndrome/>

[Přístup získán 6 Říjen 2020].

Malcolm, E., 2020. *Causes*. [Online]

Available at: <https://rettsyndromenews.com/causes/>

[Přístup získán 7 Říjen 2020].

Melao, A., 2019. *Annual Zoledronic Acid Injection May Improve Bone Health in Children with Rett Syndrome*. [Online]

Available at: <https://rettsyndromenews.com/2019/03/27/zoledronic-acid-bone-health-children-rett-syndrome/>

[Přístup získán Říjen 25 2020].

Miovský, M., 2006. *Kvalitaivní přístup a metody v psychologickém výzkumu*. Praha: Grada.

Moeschler, J. B. & Shevell, M., 2014. *Comprehensive evaluation of the child with intellectual disability or global developmental delays*. [Online]

Available at: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25157020/>

[Přístup získán 12 Říjen 2020].

Morrow-Gorton, J. D., 2019. *Rett Syndrome*. [Online]

Available at: [https://eds.b.ebscohost.com/eds/detail/detail?vid=1&sid=8f9e9022-e5e5-48f9-bfb5-](https://eds.b.ebscohost.com/eds/detail/detail?vid=1&sid=8f9e9022-e5e5-48f9-bfb5-cc72a53cfa39%40sessionmgr101&bdata=JkF1dGhUeXBIPWlwLHVybCxlYWQmbGFuZz1j)

[cc72a53cfa39%40sessionmgr101&bdata=JkF1dGhUeXBIPWlwLHVybCxlYWQmbGFuZz1j](https://eds.b.ebscohost.com/eds/detail/detail?vid=1&sid=8f9e9022-e5e5-48f9-bfb5-cc72a53cfa39%40sessionmgr101&bdata=JkF1dGhUeXBIPWlwLHVybCxlYWQmbGFuZz1j)

[cyZzaXRIPWVky1saXZl#AN=T115304&db=dmp](https://www.researchgate.net/publication/338115304)

[Přístup získán 13 Srpen 2020].

Müller, O. D. J. a další, 2014. *Terapie ve speciální pedagogice*. 2. editor Praha: Grada.

Müller, O. a další, 2005. *Terapie ve speciální pedagogice*. 1. editor Praha: Grada.

Novaković, B. & van Houten, R., 2009. *Stereotype & Dystonia*. [Online]

Available at: [https://www.dejana.nl/dyst\\_1.htm](https://www.dejana.nl/dyst_1.htm)

[Přístup získán 1 Říjen 2020].

Percy, A. K. a další, 2007. *Rett syndrome: North American database*. [Online]

Available at: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/18174548/>

[Přístup získán 5 Říjen 2020].

Pintaudi, M. a další, 2010. *Epilepsy in Rett syndrome: clinical and genetic features*. [Online]

Available at: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/20728410/>

[Přístup získán 15 Srpen 2020].

Příspěvatelé webu, 2015. *Jsmo ASISTENTI PEDAGOGA*. [Online]

Available at: <https://www.facebook.com/groups/447614612068713/about>

[Přístup získán 2020].

RettSyndrome.org, 2020. *FAQ*. [Online]

Available at: <https://www.rettsyndrome.org/about-rett-syndrome/faqs/>

[Přístup získán 12 Říjen 2020].

Rodiče dětí, 2010. *Rodiče postižených dětí a lidí s postižením spojme se.* [Online]

Available at: <https://www.facebook.com/groups/spojmese>

[Přístup získán 2020].

Říčan, P. a další, 2006. *Dětská klinická psychologie*. Praha: Grada.

Schultze, F. & Müller, W., 2011. *Die Vojta Therapie. Internationale Vojta Gesellschaft e. V.*

Svatoň, V. & Vaněčková, I., nedatováno *Jak poznat Rettův syndrom?*. [Online]

Available at: <http://rett.cz/jak-poznat-rettuv-syndrom/>

[Přístup získán 19 Srpen 2020].

Thorová, K., 2006. *Poruchy autistického spektra*. Praha: Portal.

Valchařová, P., 2013. *Vojtova metoda*. Zlín: Nепublikovaná bakalářská práce.

Wágnerová, M., Hadj-Mousová, Z. & Štech, S., 2000. *Psychologie handicapu*. Praha: Karlova Univerzita v Praze nakladatelství Karolinum.

Weawing, L. S., Ellaway, C. J., Gecz, J. & Christodou, J., 2005. *Rett syndrome: clinical review and genetic update*. [Online]

Available at: <https://jmg.bmj.com/content/42/1/1.full>

[Přístup získán 24 Říjen 2020].

WHO, 2020. *LD90.4 Rett syndrome*. [Online]

Available at: [https://icd.who.int/browse11/l-](https://icd.who.int/browse11/l-m/en#/http%3a%2f%2fid.who.int%2fid%2fentity%2f201200685)

[m/en#/http%3a%2f%2fid.who.int%2fid%2fentity%2f201200685](https://icd.who.int/browse11/l-m/en#/http%3a%2f%2fid.who.int%2fid%2fentity%2f201200685)

[Přístup získán 13 Srpen 2020].

WHO & ÚZIS, 2018. *V. kapitola - PORUCHY DUŠEVNÍ A PORUCHY CHOVÁNÍ (F00-F99)*. [Online]

Available at: <https://old.uzis.cz/cz/mkn/index.html>

[Přístup získán 21 Srpen 2020].

WHO & ÚZIS, 2020. [Online]

Available at: <https://www.uzis.cz/res/f/008277/mkn-10-tabelarni-cast-20200101.pdf>

[Přístup získán 14 Srpen 2020].

Záhorková, D. & Martásek, P., 2009. *Rettův syndrom*. [Online]

Available at: <http://www.rett-cz.com/res/archive/007/000848.pdf?seek=1444239553>

[Přístup získán 19 Srpen 2020].

Zoghbi, H., 2005. MeCP2 dysfunction in humans and mice. *ournal of Child Neurology*.

Žáková, L., 2020. *Využití podpůrných terapií u dívek s Rettovým syndromem*. Brno:

Nepublikovaná diplomová práce.

## **Přílohy**

### Příloha číslo 1 Znění inzerátu na Facebooku pro kontaktování participantů

Dobrý den, jsem studentem kombinované speciální pedagogiky a zároveň pracuji jako asistent v MŠ speciální. Příští rok odevzdávám bakalářskou práci na téma „Zkušenosti s možnostmi využití terapií v rehabilitaci dětí předškolního a mladšího školního věku s Rettovým syndromem“. Sháním respondenty – rodiče dětí s Rettovým syndromem. Chtěl bych touto cestou poprosit, zda někdo z vás o někom takovém ví a byl by ochotný jej kontaktovat a zeptat se, jestli by se byl ochotný zúčastnit výzkumu. Případné odpovědi prosím do SZ. Děkuji ☺.



## Příloha číslo 2 Otázky k polostrukturovanému rozhovoru

1. Mohl/a byste mi krátce přestavit svoji rodinu?
2. Co byste mi mohl/a říct o vašem dítěti?
3. Co si představíte pod pojmem rehabilitace?
4. Co podle vás může pomoci k tomu, aby se vaše dítě cítilo lépe v domácím prostředí?
5. Co podle vás může pomoci k tomu, aby se vaše dítě cítilo lépe mimo domov?
6. Je něco, co vám pomáhá při zvládnutí péče o dítě?
7. Je něco, co výraznějším způsobem přispívá ke stimulaci vašeho dítěte?
8. Jak jste byli informováni o diagnóze dítěte a o možnostech terapie?
9. Které služby pro děti s RS a jejich rodiče považujete za nejdůležitější? Které služby pro děti s RS a jejich rodiče považujete za nejméně přínosné?
10. Které služby pro děti s RS a jejich rodiče v nabídce chybí?

## Anotace

<b>Jméno a příjmení:</b>	David Indrák
<b>Katedra:</b>	Ústav speciálněpedagogických studií
<b>Vedoucí práce:</b>	Mgr. Zdeňka Kozáková, PhD.
<b>Rok obhajoby:</b>	2021

<b>Název práce:</b>	Zkušenosti s možnostmi využití terapií v rehabilitaci dětí předškolního a mladšího školního věku s Rettovým syndromem
<b>Název v angličtině:</b>	Experience with the possibilities of using therapies in the rehabilitation of children of preschool and younger school age with Rett syndrome
<b>Anotace práce:</b>	<p>Předložená bakalářská práce se věnuje zkušenosti rodičů s možnostmi využití terapií u dětí Rettovým syndromem v předškolním a mladším školním věku. Teoretická část se zaměřuje na několik oblastí týkajících se Rettova syndromu v souladu s tím, o čem je samotný výzkum, tedy část praktická. Za prvé je to představení Rettova syndromu, jeho vymezení a klasifikace. Za druhé se pojednává o etiologii a kauzalitě Rettova syndromu. Za třetí je možné dočíst se o možnostech ovlivnění tohoto syndromu, na což přímo navazuje empirická část práce. Jedná se o kvalitativní výzkum, ve kterém byla použita terénní metoda sběru dat a ve kterém jsou zodpovězeny otázky týkající se subjektivního pohledu rodičů na jejich zkušenost s terapiemi u jejich dětí s Rettovým syndromem. Data byla sesbírána od celkem osmi respondentů pomocí polostrukturovaných interview.</p>
<b>Klíčová slova:</b>	Rettův syndrom, rehabilitace, terapie, mentální postižení, opoždění psychomotorického vývoje, souběžné postižení více vadami, poruchy autistického spektra
<b>Anotace v angličtině:</b>	<p>This bachelor thesis deals with the topic of parents' experience with the therapeutic options for the treatment of preschool and younger school-age children with Rett syndrome. The theoretical part focuses on a few fields connected with Rett syndrome in keeping with the main purpose of the research, that is to say the practical part. Firstly, it is the introduction of Rett syndrome, its specification and classification. Secondly, it deals with etiology and causality of Rett syndrome. Thirdly, information about the possible influence on this syndrome is included and it is closely followed by the empirical part of my thesis. It is a qualitative research in which a method of terrain data collection was used and questions related to the subjective parents' view on their own therapeutic experience with their children with Rett syndrome were answered. Data were</p>

	collected from eight respondents using semi-structured interview.
<b>Přílohy vázané v práci:</b>	2
<b>Rozsah práce:</b>	63
<b>Jazyk práce:</b>	Český jazyk