

Univerzita Hradec Králové
Pedagogická fakulta
Katedra speciální pedagogiky a logopedie

**Speciálně pedagogická podpora osob s Marfanovým
syndromem**

Bakalářská práce

Autor: Nella Švorcová
Studijní program: B 7506 Speciální pedagogika
Studijní obor: Výchovná práce ve speciálních zařízeních
Vedoucí práce: PhDr. Miroslava Javorská, Ph.D.

Univerzita Hradec Králové

Pedagogická fakulta

Zadání bakalářské práce

Autor: Nella Švorcová

Studijní program: B7506 Speciální pedagogika

Studijní obor: Výchovná práce ve speciálních zařízeních

**Název závěrečné práce: Speciálně pedagogická podpora osob
s Marfanovým syndromem**

Název závěreční práce AJ: Special aducational support people with Marfan syndrome

Cíl, metody, literatura, předpoklady:

Bakalářská práce bude zaměřena na popis vzácného onemocnění a podporu osob trpících tímto onemocněním. Cílem této práce je shromáždit informace o Marfanově syndromu, problematice nemocných jedinců a specifik podpory u těchto osob. V praktické části bude provedeno kvalitativní šetření, za využití metod pozorování, rozhovorů a studia dokumentace bude vypracována případová studie jedince s MS a budou popsána speciálně pedagogická opatření formou individuálního vzdělávacího plánu. Výsledkem praktické části bude informační letáček pro osvětu dětí či pedagogických pracovníků, který bude součástí metodické příručky.

Garantující pracoviště: Katedra speciální pedagogiky, Pedagogická fakulta

Vedoucí práce: PhDr. Miroslava Javorská, Ph.D.

Oponent: PhDr. Jana Dlouhá, Ph.D.

Datum zadání závěrečné práce: 15. 1. 2015

Datum odevzdání závěrečné práce: 24. 11. 2016

Prohlášení:

Prohlašuji, že jsem závěrečnou bakalářskou práci vypracovávala (pod vedením vedoucí bakalářské práce PhDr. Miroslavy Javorské, Ph.D.) samostatně a uvedla jsem všechny použité prameny a literaturu.

V Hradci Králové dne

.....

Poděkování:

Děkuji PhDr. Miroslavě Javorské, Ph.D. za čas věnovaný vedení mé bakalářské práce a za cenné rady a připomínky. Též bych chtěla poděkovat panu Ing. Vladimíru Nohavicovi za pomoc s anglickými překlady.

Anotace:

Bakalářské práce seznamuje se vzácným genetickým onemocněním – Marfanovým syndromem. V teoretické části bude popsána etiologie, průběh nemoci, léčba a rehabilitace. Bude řešena psychosociální problematika, především aspekty výchovy nemocného dítěte, možnosti speciálně pedagogické intervence, specifika práce poradenských pracovišť.

V praktické části bude popsána činnost organizací pomáhajících lidem s tímto syndromem a jejich rodinám. Cílem práce je vytvořit informační materiál využitelný pro osvětu dětí či pedagogických pracovníků. Za pomoci metody rozhovoru, pozorování a studia dokumentace bude předložena případová studie jedince s Marfanovým syndromem. Na základě vyhodnocení specifických potřeb takového jedince bude zpracována metodika pro realizaci speciálně pedagogických opatření.

Klíčová slova: Marfanův syndrom, aspekty výchovy, speciálně pedagogická intervence

Annotation:

The bachelor's thesis introduces a rare genetic disorder called Marfan syndrome. The theoretical part describes etiology, the disease in progress, the cure and recovery. It also deals with psychological and social issues, first of all the aspects of upbringing the affected child, the possibility of special pedagogical assistance and the particularity of the work of counselling institutions.

The practical part focuses on institutional aid activities for individuals affected by this syndrome and their families. The objective of the thesis is creation of informational material which can be used for health education of children or educational workers. A case study of an individual with Marfan Syndrome created using the methods of an interview and studying particular documents is also brought forward. Methodology for the implementation of special pedagogical measures based on the evaluation of specific needs of such an individual is elaborated as the final result of this study.

Keywords: Marfan syndrome, aspects of education, special education intervention

Obsah

Úvod	9
I. TEORETICKÁ ČÁST	10
1. Jedinec s nemocí.....	10
1.1 Zdraví a jeho determinanty	10
1.1.1 Pojetí zdraví.....	12
1.2 Nemoc	18
1.2.1 Somatické symptomy nemoci.....	19
1.2.2 Nemoc jako psychická zátěž.....	22
2. Jedinec s Marfanovým syndromem.....	26
2.1 Co je Marfanův syndrom.....	26
2.2 Příčiny	26
2.3 Znaky a symptomy	27
2.4 Postižené oblasti.....	27
2.5 Diagnostika.....	29
2.6 Léčba	30
2.7 Gravidita.....	30
2.8 Co pro sebe může udělat pacient s MS	31
2.9 Přizpůsobení životního stylu	31
3. Podpora jedince s Marfanovým syndromem.....	33
3.1 Psychosociální podpora.....	33
3.2 Speciálně-pedagogická podpora.....	34
3.3 Sociální a finanční podpora.....	38
II. PRAKTICKÁ ČÁST	40
1. Cíle praktické činnosti.....	40
4. Využití výzkumné metody.....	41

4.1	Kvalitativní výzkum.....	41
4.2	Pozorování.....	42
4.3	Interview.....	43
5.	Organizace zabývající se MS	44
5.1	Světová nadace Marfanova syndromu	44
5.2	České sdružení Marfanova syndromu	44
5.3	Web marfanek.cz a Facebook Marfanův syndrom.....	45
6.	Rozhovory	46
6.1	Rozhovor s matkou.....	46
6.2	Rozhovor s třídní učitelkou	48
6.3	Rozhovor s chlapcem	50
7.	Případová studie	52
7.1	Osobní anamnéza:	52
7.2	Rodinná anamnéza:	56
7.3	Lékařská dokumentace:.....	57
7.4	Závěr:	58
8.	Individuální vzdělávací plán.....	60
9.	Metodika pro realizaci speciálně pedagogických opatření aneb jak pracovat s jedincem s Marfanovým syndromem.....	64
	Závěr.....	67
	Přílohy	68
	Literární zdroje	71
	Internetové zdroje:.....	72

Úvod

Jako téma své bakalářské práce jsem si vybrala **Speciálně pedagogickou podporu osob s Marfanovým syndromem**. Tento syndrom je velmi zákeřnou nemocí, o které je poměrně malé povědomí, jak mezi laickou veřejností, ale bohužel i mezi odborníky. Já sama jsem se v mém životě s touto nemocí setkala osobně. Proto jsem svou práci zaměřila na Marfanův syndrom a pomoc jedincům s tímto onemocněním.

V teoretické části se zaměřím na problematiku dítěte s nemocí jako obecný pojem. Pojetí zdraví a nemoci a vyrovnání jedince s nemocí. Další z kapitol chci věnovat jedinci s Marfanovým syndromem, podat základní informace o tomto onemocnění, příčinách, příznacích, symptomech atd. Součástí této kapitoly bude i informace o tom, co pro sebe může jedinec s MS udělat sám a jak by měl upravit svůj životní styl vzhledem ke svému zdravotnímu stavu. V poslední kapitole teoretické části se budu věnovat podpoře jedinců s MS, a to jak v psychosociální, speciálně pedagogické tak i sociální a finanční stránce.

V praktické části popíši několik zařízení zabývajících se Marfanovým syndromem. Na základě získaných dat z rozhovorů, pozorování a studia dokumentace vypracuji případovou studii konkrétního jedince s MS. Na základě vyhodnocení specifických potřeb takového jedince bude zpracována metodika pro realizaci speciálně pedagogických opatření.

I. TEORETICKÁ ČÁST

1. Jedinec s nemocí

V této kapitole se zaměřím na pojmy zdraví, jaká jsou různá pojetí zdraví, jak člověk vnímá své zdraví a také na nemoc. Kde se zaměřím na vnímání nemoci, vnímání bolesti a pocitů souvisejících s nemocí. Každý jedinec totiž může vnímat jak zdraví, tak nemoc jiným způsobem.

1.1 Zdraví a jeho determinanty

„Zdraví je relativně optimální stav tělesné, duševní a sociální pohody při zachování všech životních funkcí, společenských rolí a schopnosti organismu přizpůsobit se měnícím se podmínkám prostředí.“ (Žáček, dostupné z: http://www.szsmc.cz/admin/upload/sekce_materialy/Zdrav%C3%AD_a_nemoc.pdf)

Zdraví je v podstatě to nejcennější, co v životě máme.

Je to stav organismu člověka s nepřítomností nemoci, stav úplné duševní, tělesné a sociální pohody, který je výsledkem souladu ve vzájemném působení organismu a prostředí. Stav, který na jedné straně umožňuje lidem poznat vlastní cíle a uspokojovat potřeby, na druhé straně reagovat na změny a vyrovnávat se se svým prostředím. (J. Křivohlavý, 2009)

Sociologické zdraví – fyzický a emoční vztah, který umožňuje jedinci dosáhnout vytoužených hodnot a těšit se z nich, žít plnohodnotného a aktivního života podle představ jedince.

Psychologické zdraví – psychická pohoda, interakce v souladu se skutečností. (J. Křivohlavý, 2009)

Je dobré být zdravý, případně vyjádřeno opačně: nikdo nechce být nemocný. Člověk je bytostí, která je zaměřena k určitým cílům.

Každý z nás si přeje být zdravý, aby mohl dělat to, co dělá. Máme určité cíle, touhy, záměry, představy a plány, kterých chceme dosáhnout, ale tohoto všeho nelze dosáhnout, pokud nejsme zdraví.

Zdraví chápeme jako důležitý prostředek k dosahování našich cílů – i když tyto cíle mohou být rozdílné. (J. Křivohlavý, 2009)

Zdraví podle **Bureše** znamená: „Zdravím nazýváme potenciál schopnosti člověka vyrovnat se s nároky vnitřního a zevního prostředí – autonomie individua proti určitému druhu zvířete nebo omezení.“ (Velký lékařský slovník, online)

„Zdraví je duší i tělem rozvoje lidstva. Je předpokladem prosperity a podmínkou uspokojení ostatních potřeb. Dotýká se každého jednotlivce a jeho význam je zřejmý všem občanům. Zdraví zajímá každého z nás a všichni se musíme podílet na jeho zlepšování. Soukromý i státní sektor, odborná veřejnost, nevládní organizace, političtí představitelé i všichni ostatní by měli být vyzváni, aby se podíleli na společném programu – taková je demokracie.“ (Zdraví 21, 2002, s. 125)

Co si lidé představují pod pojmem zdraví?

„Lékař – pojmem „zdraví“ rozumí nepřítomnost nemoci, choroby či úrazu.

Sociolog – rozumí pojmem „zdravý člověk“ člověka, který je schopen dobře fungovat ve všech jemu příslušných sociálních rolích.

Humanista – slovy „zdravý člověk“ označuje takového člověka, který je schopen pozitivně se vyrovnávat s životními úkoly, které se před ním naskytanou.

Idealista – pod pojmem „zdravý člověk“ si představuje člověka, kterému je dobře – tělesně, duševně, duchovně i sociálně.“ (J. Křivohlavý, 2009, s. 30)

Determinanty zdraví

Naše zdraví může být ovlivněno mnoha faktory. Všechny tyto faktory lze nazvat jako determinanty zdraví. Ty nás mohou ovlivňovat buď přímo, nebo nepřímo. Můžeme tedy prohlásit, že determinanty označujeme za komplexy příčinných faktorů

působících společně na zdraví člověka a to jak v pozitivním, tak negativním smyslu. (Čevela, Čeledová, Dolanský, 2009)

1.1.1 Pojetí zdraví

Pojetí zdraví se v průběhu staletí změnilo. Filozofové v antice se věnovali hlavně tomu, „jak moudře žít“. Do tohoto moudrého způsobu života patřilo i pojetí zdraví – „žít zdravě“ znamenalo „žít moudře a dobře“. Jak v antice definovali zdraví? Řeckým slovem „ischio“ se rozumělo „být zdrav a silný“. Podobně jako řecké „hygiaio“, známé jako hygiena, znamená „být zdrav a schopen života“. Patří sem také řecké slovo „holokteria“ - dokonalé zdraví. (J. Křivohlavý, 2009)

„Sothein“ znamenalo dle Lambourne trojí:

- a) Zachránit člověka, který byl v nebezpečí života (např. utonutí), ale i při depresi – v případě strachu či nebezpečí, že propadne „zlým nemocem“ (v dnešní době drogám, falešným mýtům, touze po moci a penězích) apod.
- b) Pomoci člověku, aby byl celým člověkem, tj. nejen po tělesné stránce, ale i duševní a duchovní. Zkrátka, aby byl v pořádku po všech stránkách.
- c) Uzdravit nemocného člověka. (J. Křivohlavý, 2009)

V současnosti se setkáváme s pestrým pojetím zdraví. Některá pojetí jsou směřována na zdraví těla (fyzický stav člověka), jiná chápou zdraví jen jako zboží (viz např. komerční pojetí lékové terapie). Někteří chápou zdraví jako sílu, kterou člověk získá při narození a s níž má celý život hospodařit. (J. Křivohlavý, 2009)

Zdraví má svou hodnotu a proto mu musíme věnovat pozornost. Nejen tím, že se léčí lidé nemocní, ale i tím, že budeme nemocem předcházet. Tomuto předcházení se hovoří prevence a nejde jen o prevenci před jednou nemocí, ale o prevenci před všemi nemocemi. K tomuto přispíváme správným, tzv. zdravým způsobem života. (J. Křivohlavý, 2009)

Existuje mnoho pojetí zdraví a každý si zdraví může vyložit po svém, proto uvádím některá z těchto pojetí.

Zdraví jako způsob adaptace

Adaptací se rozumí schopnost přizpůsobit se nepříznivým podmínkám nebo prostředí, ve kterém člověk žije. Je zde myšleno např., když je zima, teple se oblékneme, nebo si zvykneme na chladnější počasí. Jde vlastně o schopnost upravit prostředí nebo úplně změnit způsob života. Lidé mají schopnost se adaptovat a tato schopnost je stavěna i do základu pojetí zdraví.

Člověk je schopný zkoumat to, co ho ohrožuje, vytvořit si proti tomu ochranu, stavět se čelem nebezpečným výzvám a bojovat s nebezpečím (v podobě nemoci) (J. Křivohlavý, 2009)

Zdraví jako schopnost dobrého fungování

Zdraví můžeme definovat jako schopnost dobře fungovat (fitness). T. Parsons (1981, s. 69) se vyjádřil, že: „*Zdraví je stav optimálního fungování člověka (individua) vzhledem k efektivnímu plnění role a úkolů, k nimž byl socializován*“.

Slovy „fit“ a „fitness“ se podle slovníku rozumí „*být v dobré kondici, být schopen tělesně či duševně něco dělat, být dobrého zdraví, být připraven (na úkoly, které před individuem stojí), být jako ryby ve vodě, být vybaven k určitému úkolu a udržovat se v dobrém stavu*“ apod. (J. Křivohlavý, 2009, cit. Davidson, 1948)

Zdraví jako zboží

V určitém přístupu lze přistupovat ke zdraví jako k něčemu, co se dá – jako zboží na trhu – dodat, ztratit nebo koupit. Koupit se dá ve formě léku či nějakého lékařského zákroku (zubní lékař). Pokud se podaří sehnat v lékárně lék a užívat ho, pak nám zlepšuje náš stav a léčí nás. Stejný princip funguje i u lékařských a chirurgických zákroků. Zdraví můžeme ztratit vlivem nepříznivých okolností v našem životě a životním prostředí. (J. Křivohlavý, 2009)

Klady a zápory tohoto přístupu

Klady

Vede některé lékaře k tomu, aby hledali to, co pacientům je v době, kdy se jejich zdraví zhoršuje.

Formuluje vžitou představu o idylickém původním stavu (např. v dětství), kdy je člověk zcela zdravý. S touto představou je spjata i druhá představa, o tom, že se lze do tohoto stavu opět dostat vnějším zásahem. (J. Křivohlavý, 2009, cit. Sachs, 1982)

Zápory

Vede k pasivnímu postoji ke svému zdraví, člověk čeká na pomoc druhých, do jisté míry vylučuje vlastní úsilí o udržení dobrého zdravotního stavu a jeho zlepšení.

Posiluje víru v zázračný lék, lékaře či chirurga se zlatýma rukama apod.

Vede k představám o tom, že zdraví je něco mimo člověka (např. léky) a týká se ho pouze, když nastanou nepříznivé okolnosti.

Chápe zdraví jako něco, co můžeme ztratit, ale zároveň je možno ho znovu získat, podaří-li se nám získat vhodné komodity.

Vidí lékařskou péči jako medicínskou vědu, ale chybí mu pojetí lékařského umění.

Chápe často zákroky jako součást přírodovědeckých zákonů, ale chybí citlivost k všeobecné situaci pacienta. (J. Křivohlavý, 2009)

Zdraví jako ideál

„Nejznámější definicí zdraví – jak se zdá – je ta, kterou publikovala Světová zdravotnická organizace (World Health Organization, online)

Tato definice v překladu znamená:

„Zdraví je stav, kdy je člověku naprosto dobře, a to jak fyzicky, tak psychicky i sociálně. Není to jen nepřítomnost nemoci a neduživosti.“ (J. Křivohlavý, 2009, s.37)

V této definici byly použity některé důležité pojmy:

Disease – *nemoc*. Tento termín popisuje nemoc jako odchylku od určité normy, kterou považuje za normální (standard). Jedná se o zjistitelný stav – o objektivně zjistitelné symptomy. Většinou se jedná o fyziologický údaj. Nemoc je úzce spojena s neschopností pracovat. Platí to i naopak – kdo není nemocný, je práce schopný. V tomto pojetí nemoci je vložena snaha léčit, vyléčit a pomáhat pacientům.

Infirmity – *neduživost*. Nejde jen o neduživost, ale i o slabost, vratkost, churavost. Člověk s těmito symptomy je věkem sešlý, postonávající, slabý a polehávající.

Complete – *úplný*. Tímto termínem se rozumí také dokonalý, celý, tj. takový stav, při kterém člověku nic nechybí. (J. Křivohlavý, 2009)

Tato definice je zřejmě nejčastěji užívanou definicí zdraví. Každý si v ní ovšem najde to svoje a interpretuje si ji tak jak ji chápe on sám. (J. Křivohlavý, 2009)

„Není marné podívat se na klady a zápory tohoto pojetí podle Davida Seedhouse (1995):

Klady

Definice WHO ukazuje na zdraví jako na kladnou, obecně žádoucí hodnotu.

Definice WHO naznačuje, že zdraví je více než nepřítomnost (absence) nemoci.

Definice WHO ukazuje, že zdraví není jen otázkou fyzického zdraví, ale zahrnuje i problematiku duševního (psychického) zdraví a zdravých vzájemných vztahů mezi lidmi (sociální zdraví).

Definice zdraví v pojetí WHO má motivační charakter. Naznačuje cíl, k němuž by měla směřovat snaha všech, kteří se zabývají problematikou zdraví a odstraňováním nemocí.

Definice zdraví WHO je velice jednoduchá a pro svou jednoduchost a stručnost snadno lidi „chytne“ a dá se dobře zapamatovat.

Zápory

Definice zdraví WHO opomíjí stav, který je vyjadřován anglickým termínem „illness“. Tímto termínem se vyjadřuje stav, kdy člověku „není dobře“ - vyjádřeno v české lidové terminologii. Jde o negativní subjektivní pocit člověka, kterého něco bolí,

ale neví se, co by mohlo být příčinou takového pocitu, neboť se nedá objektivně zjistit, proč by ho něco mělo bolet. Jde o kvalitativní jev, který není kvantifikovatelný objektivními nálezy. Vzdor tomu se člověk necítí dobře. Je to subjektivní, psychologický údaj, který leží mimo zájem klasické, biologicky (objektivně – materiálně) orientované medicíny. S tímto jevem se setkáváme často dříve, než propukne nemoc v plné šíři a hloubce. O člověku, kterému „není dobře“, lze těžko říci, že je zdrav. Ve světě se dnes neustále zvyšuje přesvědčení, že odstraňování těchto negativních jevů nutně patří do sféry péče o zdraví.

Definice WHO opomíjí duchovní oblast člověka, tj. nehovoří o duchovním (spirituálním) zdraví. Podle této definice by mezi „naprosto zdravé“ lidi patřil např. Hitler, stejně jako dr. Albert Schweitzer. Chápeme-li duchovní oblast jako sféru osobního zaměření v oblasti hodnot, potom je třeba respektovat v ní také oblast „zdravých“ ekologických, sociálních, politických či náboženských cílů.

Definice WHO nedefinuje kritéria ideálu, který stanoví. Jaká jsou kritéria dosažení toho, že člověku je „sociálně úplně dobře“? Podobně: co se rozumí tím, že člověku je „mentálně zcela dobře“? Kdy, při dosažení jakých hodnot to můžeme tvrdit? Co se rozumí termínem „mental well-being“? Je jím stav, kdy se zloději podařilo ukrást, je tedy spokojen a je mu dobře?

Ideál zdraví je nepraktický. Je postaven nerealisticky. Je-li takto definované zdraví cílem, pak je třeba si uvědomit, že takto definovaného cíle není možno nikdy dosáhnout – tak jako např. není v našich silách nakreslit ideální kruh

Tím, že staví ideál zdraví až příliš vysoko (nedostatečně vysoko), ukazuje každému člověku, že jeho zdravotní stav je vlastně nedokonalý.“ (J. Křivohlavý, 2009, s. 38)

Tyto a podobné důvody vedli kritiky definice zdraví WHO (např. Dubos, 1959; Seedhouse, 1995 aj.) k tomu, že o ní mluvili jako o „utopii“, „snu“ či „mýtu“, „věci bezsmyslné a neúčinné“.

Co mají tyto pokusy o definování zdraví společné?

1. Chápou zdraví jako důležitý moment s ohledem na uskutečňování životních cílů.
2. Vidí zdraví jako jev, který se pohybuje od dobrého zdraví k nemoci.
3. Dobré zdraví vidí jako vysokou a velmi žádoucí životní hodnotu.
4. Zdraví chápou víc než jen jako zdravé fungování těla – jsou brány v úvahu i sociální, duchovní a psychické stránky zdraví.
5. Vidí úzký vztah mezi zdravím a kvalitou života.
6. Zdůrazňují osobní odpovědnost člověka za své zdraví a zdravotní stav.
7. Problém zdraví nevidí jako samostatnou otázku, ale zaměřují se i na jeho ekologickou, politickou a komunitní podmíněnost. (J. Křivohlavý, 2009)

Optimální stav zdraví jedné osoby je závislý na souboru podmínek, které jí umožňují žít a pracovat tak, aby se splnily určené a biologické možnosti (potenciály). (J. Křivohlavý, 2009)

„Zdraví je celkový (tělesný, psychický, sociální a duchovní) stav člověka, který mu umožňuje dosahovat optimální kvality života a není překážkou obdobnému snažení druhých lidí.“ (J. Křivohlavý, 2009, s. 40)

1.2 Nemoc

Můžeme ji chápat jako poruchu schopnosti organismu fungovat správně s nepříznivým ovlivněním kvality života pacienta. Má určitý sociální význam určený postavením a rolí nemocného. Trvale nemocného znevýhodňuje. Můžeme ji posuzovat objektivně, např. lékařské hodnocení projevů a příznaků nemoci s určením diagnózy a léčebných postupů. Chronické onemocnění je nevléčitelné, můžeme se pokusit pouze o zlepšení či nezhoršení stavu nemocného a ten se se svým stavem musí naučit žít. Vzhledem ke špatnému psychickému stavu se může zhoršit i stav fyzický a samozřejmě že dobré psychické rozpoložení přispívá ke zlepšení stavu a někdy vede i k vyléčení. (M. Vágnerová, 2004)

Každé závažné onemocnění je velkou zátěží, která určitým způsobem a určitou měrou ovlivňuje i psychiku člověka. To může způsobit i změny a způsoby jeho chování a reakcí. Vnímání nemoci pacientem má velký význam. Každý člověk reaguje na stejnou nemoc jiným způsobem, každý má jiný práh bolesti a citlivosti. Čím horší jsou životní podmínky nemocného, tím obtížněji se vyrovnává s nemocí či omezeními, která mu nemoc přináší. Každopádně pro všechny je to velmi omezující. (M. Vágnerová, 2004)

Člověk je zvyklý na to, že jeho tělo funguje bez problémů a moc ho nevnímá. Ale v případě somatické poruchy či nemoci přichází stav, kdy tělo neposlouchá, nemůžeme dělat vše tak jako jindy. Jakým způsobem nemocný svůj stav vnímá aktuálně, jak přemýšlí nad svou budoucností s ohledem na chorobu - od tohoto se odvíjí i chování jednotlivce. To vše se odvíjí z mnoha subjektivních a objektivních faktorů, jako je emoční prožívání, chování a rozumové hodnocení. (M. Vágnerová, 2004)

Změna v citových reakcích člověka může být prvním znakem nemoci, tj. narušení rovnováhy organismu. Postupem času se projeví zhoršení kvality života nemocného. Čím více zasáhne nemoc do života pacienta, čím více ho omezí v možnosti získávání osobních hodnot, tím větší ohrožení pro něj bude představovat a o to emotivněji bude reagovat. (M. Vágnerová, 2004)

“Každé onemocnění lze posuzovat ze tří hledisek:

1. **Somatický aspekt** vymezují příznaky onemocnění. Tělesné potíže, které jsou pro určitou chorobu typické, představují specifický problém a konkrétní omezení. Aktuální potíže, ale i představa závažnosti a prognózy této nemoci vyvolávají určité psychické reakce.
2. **Psychický aspekt** tvoří souhrn emočních prožitků vyvolaných změnami souvisejícími s chorobou, jejich rozumové hodnocení a z toho vyplývající chování nemocného. Psychická reakce na nemoc není dána jen specifičností tohoto onemocnění, ale i osobnostními vlastnostmi nemocného člověka, jeho vývojovou úrovní, zkušenostmi, schopností chápat význam choroby pro svůj další život, jeho emoční vyrovnaností i zafixovanými způsoby zvládnání potíží.
3. **Sociální aspekt** nemocní je dán společenským hodnocením nemoci a z něho vyplývajícími postoji a chováním laické veřejnosti. Postoj k nemocnému člověku rovněž závisí na typu choroby, na osobnosti nemocného, jeho věk, premorbidním sociálním postavení apod., ale i na dané společnosti, její vzdělanostní a kulturní úrovni. “ (M. Vágnerová, 2004, s. 75, 76)

1.2.1 Somatické symptomy nemoci

Bolest je nejdůležitějším a nejčastějším znakem nemoci. Je definována jako „nepříjemná senzorická a emocionální zkušenost, spojená s akutním nebo potenciálním poškozením tkání, nebo je popisována výrazy takového poškození. Bolest je vždy subjektivní.“ (Rokyta, 1998). Každý člověk bolest vnímá individuálně, je to ovlivněno mnoha faktory – biologickými, sociálními (osobnost člověka, pohlaví, zkušenosti, věk), dále pak aktuální stav nemocného. (M. Vágnerová, 2004)

Bolest nemocného deprimuje, unavuje, nutí ho přemýšlet negativně o dalším průběhu života a vývoji nemoci. Člověk sám přemýšlí o příčině bolesti, srovnává si v hlavě informace získané od lékařů, z okolí, ostatních nemocných a dává si to do souvislosti se svým stavem. (M. Vágnerová, 2004)

Sledujeme-li chování člověka, kterého něco bolí, všímáme si řady odlišností od chování toho, koho nic nebolí. Toto chování se odvíjí od druhu bolesti. Chování pacienta, kterého něco bolí, může hodnotit nejbližší okolí – známí, rodina,

spolupracovníci, lékaři, zdravotní sestry apod. Je důležité zjistit, jak často, jak dlouho a s jakou intenzitou bolest trvala. Proto jsou pacientům trpícím bolestmi vydávány dotazníky nebo deníky, kam si zapisují veškeré tyto údaje a ty potom lékař vyhodnocuje. (J. Křivohlavý, 2002)

Chování pacienta, kterého něco bolí

Na člověku, kterého něco bolí, bolest můžeme pozorovat (styl chůze, výrazy tváře, vzdechy, poloha těla, atd.). Jde o tzv. neverbální projevy bolesti. Pokud nám člověk sdělí, že ho něco bolí, jde o verbální projev bolesti. (J. Křivohlavý, 2002)

Pacient nemusí cítit bolest pouze aktuálně, ale může ji vyvolat i vzpomínka, např. při návštěvě nemocnice se mu může zdát, že cítí bolest v noze, kterou mu amputovali. Potom jde o tzv. fantomové bolesti (M. Vágnerová, 2004)

Terapie bolesti

Patří k nejčastěji indikovaným druhům mírnění bolesti. Rozděluje se do dvou skupin: lékařské formy tišení bolesti (léky, chirurgickým zákrokem, akupunkturou, elektroléčbou) a psychologické (placebo, hypnóza, relaxace). K tišení bolesti se většinou používá obou forem zároveň. (J. Křivohlavý, 2002)

Model zdravotního přesvědčení

„Model zdravotního přesvědčení (health belief model) uvažuje o čtyřech základních faktorech (Becker, 1974):

- 1. vnímání vlastní zranitelnosti či míry podléhání nemocí (susceptibility) při nedodržení rady lékaře;*
- 2. vnímání závažnosti důsledků nedodržení příkazů lékaře;*
- 3. vnímání rovnováhy mezi tím, co člověk pro své zdraví udělá a jak se mu to vrátí ve formě zlepšeného zdravotního stavu;*
- 4. vnímání překážek, které se kladou do cesty poslechnutí příkazů lékaře.“ (J. Křivohlavý, 2002, s. 43)*

Dalšími doprovodnými jevy nemoci jsou **strach** a **úzkost**. Jde o psychické projevy, tzv. emoční. Vyjadřují negativní očekávání nemocného. Smutek může v

závažných případech přejít až v **depresi**, která může mít různý charakter: (M. Vágnerová, 2004)

- a) **Symptomatická deprese, která souvisí se samotnou chorobou, je jedním z jejích příznaků**, doprovází např. kardiovaskulární či některá nádorová onemocnění, poruchy štítné žlázy či diabetes. (Gelder a kol., 1996).
Není pouhou psychickou nadstavbou, i když je v praxi u konkrétního pacienta těžké odlišit míru určitého typu deprese.
- b) **Psychogenní, reaktivní deprese**, je reakcí na subjektivně nadměrnou zátěž, kterou představuje celková změna životní situace. Bývá spojena s úzkostí, s různými obavami a s anticipací beznadějně budoucnosti. Sebehodnocení bývá zhoršené, nemocný má pocit ztráty vlastní hodnoty." (M. Vágnerová, 2004, s. 80).

U nemocného může nastat i stav bezmoci a beznaděje. Ten je výsledkem přesvědčení o neřešitelné situaci. Často se projevuje u pacientů, kterým se nemoc vrací. Cítí se bezmocní a snadno se dostávají do stavů bezmoci a rezignace, nemají chuť ani sílu s nemocí bojovat. (M. Vágnerová, 2004)

Podle toho, jak si člověk svou nemoc představuje ve svých myšlenkách, se řídí i to, jak chápe příznaky nemoci, jaký je vztah k nemoci a jak se chová. Když mluvíme o myšlenkových představách, jedná se vlastně o tzv. kognitivní schéma nemoci. Tato schémata můžeme rozdělit do tří skupin:

1. **Akutní nemoc:** V představách o akutní nemoci jde především o časové rozhraní – nebude trvat dlouho a nejsou po ní žádné další následky. Usuzuje se zde, že nemoc vznikla díky bakteriální infekci.
2. **Chronická nemoc:** V představách o chronické nemoci jde také v první řadě o délku léčení – u této nemoci bude trvat déle, než se zdravotní stav ustálí.
V tomto případě nikdo pacientovi nezaručí, že nemoc nebude mít dlouhodobé či trvalé následky. Pacient uvažuje, zda si tento stav nepřivodil svými zlovyky a nezdravými návyky. Ale může tento stav nastat i po autonehodě.

3. **Cyklická nemoc:** Jde o to, že v představách pacientů se nemoc v určitém časovém období vrací. Ale po určité době tento stav odezní a pacient se cítí dobře a zdravý. (J. Krivohlavý, 2002)

Další reakcí na vzniklou situaci je **hněv** a **vztek**. Člověku to přijde nespravedlivé, zlobí se na svůj osud, sám na sebe, na okolí. Mnohdy se člověk zlobí i na lékaře. (M. Vágnerová, 2004)

1.2.2 Nemoc jako psychická zátěž

Mnoho nemocí postihuje jak primárně, tak sekundárně mozek dítěte. To může mít za následek poruchy psychického nebo sociálního vývoje. Pokud somatické onemocnění zatěžuje organismus dlouho a intenzivně, může dojít k narušení normálního vývoje dítěte. To zapříčiní, že se dítě může projevovat jako zlobivé, neklidné a dožaduje se pozornosti. Dá se tedy říci, že nemoc či zdravotní postižení zatěžuje a vyčerpává nervovou soustavu. A čím více ji přetěžuje, tím větší je riziko ohrožení jeho psychosociálního vývoje. (Z. Matějček, 2001)

Změna základních psychických potřeb a hodnot

Nemocný člověk si přehodnocuje svůj žebříček hodnot. Na první místo obvykle nastavuje zdraví. Doposud se honil za penězi, ale za ty si zdraví nekoupí.

V této situaci chce být o svém stavu dobře informovaný, chce vědět, co jej čeká a proč to musí být. Pokud by se o svůj aktuální zdravotní stav nezajímal, byl by v neustálé nejistotě a cítil by se více v ohrožení.

Lékař musí nemocného informovat o léčbě a důvodu zvoleného postupu léčby, aby pacient mohl spolupracovat a znal i všechny překážky, vedlejší faktory a nepříznivé stavy, které mohou nastat během léčby. Bude méně vystresovaný. (M. Vágnerová, 2004)

Potřeba citové jistoty

Nemocný prožívá úzkost a nejistotu. Ty se stupňují při odloučení od rodiny, ať už jde o pacienta dospělého či dětského. Chybí mu kontakt s blízkou osobou při dlouhodobé hospitalizaci.

Pokud je nemocný příliš vyčerpaný, ztrácí zájem o všechno, tedy i o přítomnost svých blízkých. (M. Vágnerová, 2004)

Potřeba sociálního kontaktu

Může se hůře uspokojovat, protože nemocný je v izolaci s omezenou skupinou lidí. Jeho kontakt s okolím se může zúžit na blízké příbuzné, spolupacienty a lékaře. A to nejen z důsledku hospitalizace, ale i proto, že je omezen nemocí v pohybu. Aby mohl být v kontaktu s okolím, je závislý na tom, až ho někdo navštíví. Na návštěvy se nemocní moc těší. Ty probíhají s ohledem na zdravotní stav pacienta.

Ale bohužel se stává, že při dlouhodobé hospitalizaci dochází k tomu, že v komunikaci se zdravými lidmi mohou chybět společná témata, protože se jejich potřeby, zážitky a problémy liší a mnohdy intenzita návštěv slábne, jelikož o ně nemocný ztrácí zájem. (M. Vágnerová, 2004)

V důsledku nemoci se mění i potřeba seberealizace. Její uspokojení je složitější a vzhledem ke změnám osobních hodnot mnohdy ztrácí význam. Nemocný se vzdává svých původních životních cílů, protože jsou pro něj nedostupné, nebo ztratily svůj dřívější význam. Přijímá roli nemocného, ví, že nemá takové povinnosti. Na druhou stranu jsou jedinci, kteří se snaží dosáhnout svého cíle rychleji, protože si uvědomují, že jejich schopnosti, možnosti a čas jsou omezené. Člověk si uvědomuje, že vlastně neví, co s ním bude dál a bývá tím dosti frustrován. (M. Vágnerová, 2004)

Zvládání zátěže

Nemocný se musí vyrovnat s omezeními a se změnami, které onemocnění přináší, ale je na něm a na jeho psychickém stavu, jak toto zvládne. Pozitivní přístup je krok vpřed, i když to není snadné. Nemocný si svůj stav uvědomuje, ví, že si v určité situaci není schopen pomoci sám, proto hledá pomoc u odborníků – lékařů, kteří mu pomohou zvládnout jeho problémy. Od nich získává potřebné informace.

Pokud chce s problémem bojovat, potřebuje ujištění, že vše jde dobře a on dělá, co může. Potřebuje ujištění, že nic není ztraceno. To všechno posílí jeho víru v dobrý výsledek a v to, že on to zvládne. Dostává novou naději a chuť bojovat. Dochází ke smíření s nemocí. Nemoc mění pohled na sebe sama i na celý svět. (M. Vágnerová, 2004)

Postoje společnosti k nemocným

Názor na nemoc laickou veřejností se může lišit, protože bývá většinou ovlivňován vnějšími znaky:

1. *„Viditelnými znaky zevnějšku. Nápadnost a deformace zevnějšku ovlivňují sociální akceptaci nemocného (pro něj samého může být zdrojem pocitů nejistoty a méněcennosti). Vzhled člověka je první informací, kterou o něm jeho okolí získává. Na jejím základě může dojít ke generalizaci představy o závažnosti jeho onemocnění. Nápadné zhubnutí či naopak zakulacení obličeje v důsledku léčby kortikoidy, ztráta vlasů apod. vede laiky k představě, že tato změna signalizuje velmi těžkou chorobu.*
2. *Změny v chování nemocného, např. třes, slinění, inkontinence, mají podobný význam. Všechno, co je na první pohled zřejmé, resp. nápadné, ovlivňuje názor laiků víc než důsledky choroby, které viditelné nejsou.*
3. *Různé předsudky, které se udržují v laické veřejnosti a nahrazují obvyklý nedostatek validních informací, např. představa, že rakovina je nečistou nemocí, která se navíc může kontaktem s nemocným přenášet.*

Postoje, které v dané společnosti převládají, zákonitě ovlivňují i názory nemocného na jeho chorobu.“ (M. Vágnerová, 2004, s. 90)

Proč někdo přichází pozdě k lékaři?

Mluvíme o tzv. zdržení – jedná se o pozdní příchod k lékaři, kdy čas zdržení se počítá od doby, kdy se příznak objevil k době, kdy navštíví pacient lékaře.

Zdržení se jeví jako sled tří fází (J. Křivohlavý, 2002):

1. *„Zdržení při hodnocení příznaku (appraisal delay). Rozumí se jím doba, která uplyne od chvíle, kdy se určitý příznak objevil, do chvíle, kdy pacient došel k závěru, že tento příznak je něčím vážným.*
2. *Zdržení při usuzování na nemoc (illness delay). Rozumí se jím doba, která uplyne od chvíle, kdy je příznak považován za vážný, do chvíle, kdy pacient dojde k závěru, že by se měl s daným příznakem obrátit na lékaře.*
3. *Zdržení při realizaci rozhodnutí (utilization delay). Rozumí se jím doba, která uplyne od chvíle, kdy pacient dojde k závěru, že by se měl s daným příznakem*

obrátit na lékaře, do doby, nežli toto rozhodnutí realizuje (skutečně lékaře navštíví).“ (J. Křivohlavý, 2002, s. 28)

Ukázalo se, že v pozadí zdržení je řada faktorů.

- Jedním z nich je věk. Starším lidem trvá podstatně delší dobu, než se dostaví k lékaři s tím, že mají nějaké příznaky nemoci.
- Jiná skupina, u níž se zjistilo určité zdržení, byli lidé, kteří pravidelně nenavštěvovali lékaře ani lékařská zařízení.
- Další skupinou lidí, co chodí pozdě k lékaři, jsou ti, co pomoc vyhledají, až když neskutečně trpí.
- Zdržení se dále zjistilo i u lidí, kteří se rozhodnou něco udělat až pod tlakem okolí.
- Pozdě chodí k lékaři i lidé, kteří mají strach z lékařů a zdravotnických zařízení a toho, co všechno tam na ně čeká (operace, odběry krve, bolestivá vyšetření apod.).
- Lékaře méně navštěvují i osoby z nižších společenských vrstev a lidé bez domova.
- V neposlední řadě k lékaři se svými problémy chodí lidé, kteří si uvědomují, že svým jednáním a chováním zapříčinili zhoršení svého zdravotního stavu. (J. Křivohlavý, 2002)

Hranice mezi zdravím a nemocí není definitivně a jednoznačně určena.

2. Jedinec s Marfanovým syndromem

Jeden z prvních zmiňovaných případů Marfanova syndromu byl dle historických pramenů egyptský faraon Achnaton. Je často zobrazován na nástěnných malbách, jako muž vysoké štíhlé postavy s podlouhlým obličejem a dlouhými končetinami. Dalšími, kteří údajně trpěli tímto syndromem, byli např. Abrahám Lincoln, Charles de Gaulle nebo slavný houslista Niccolò Paganini. (Tomo, Igor M. 2008)

Prvním popsáním jedince byla v roce 1896 francouzská dívka s pavoučími prsty a kosterními anomáliemi. Byla v péči francouzského pediatra Jeana Marfana, po kterém je též syndrom pojmenovaný. (Manusov, Eron G. 1995)

2.1 Co je Marfanův syndrom

Syndrom postihuje především tkáně, v nichž hraje důležitou roli pojivo – srdeční (aortu), skelet (kostri), oči a durální vak.

Marfanův syndrom (dále jen MS) je dědičné onemocnění s poruchou pojiva, které je v 75% zděděné po rodičích. Může se však stát, že rodiče jsou úplně zdraví a narodí se jim dítě s touto poruchou. Aby mohl být syndrom diagnostikován, je nutné postižení alespoň dvou systémů nebo genetický průkaz z mutace genu pro fibrilin (FBN1). (Mudr. Manášková, 2010, online)

2.2 Příčiny

Dědičnost autosomálně dominantního typu s vysokým stupněm penetrance a variabilní expresivitou. Asi v 15% se jedná o sporadický výskyt (nové mutace). Výskyt v populaci asi 1:10 000. (J. Žižka, 1994)

Genová mutace genu FBN1 kódující glykoprotein fibrilin 1 (umístěný v chromozomu č. 15), který je jednou ze základních stavebních složek pojivových tkání.

Nově se také ukazuje spojitost s dalšími geny jako např. FBN2 – kóduje fibrilin 2, geny TGFBR 2 a TGFBR 1 – ty kódují receptory pro transformující růstový faktor (Mudr. Manášková, 2010, online)

2.3 Znamky a symptomy

Nejzávažnější symptomy MS jsou spojeny s postižením srdce a srdečníce (aorty). Nejhorším na tomto onemocnění je to, že je vzácné a nemocní vůbec o tom, že tuto nemoc mají, nevědí.

Existuje více než 30 klinických projevů, které jsou spojovány více či méně s tímto syndromem.

Typické je onemocnění srdce a aorty, postižení kloubů, očí, vysoká štíhlá postava a řídké svalstvo. Jednoduše řečeno – symptomy můžeme charakterizovat jako „narušení“ pojiva, protože je postižen gen, který kóduje součást pojivové tkáně. Někteří lidé trpící MS mají vady řeči v důsledku vysokého (gotického) patra a malé čelisti. Také mívají sníženou pracovní schopnost z důvodu časté únavy. (Mudr. Manášková, 2010, online)

2.4 Postižené oblasti

Kosterní systémy

Nejviditelnější symptomy jsou na kostře, pokožce a kloubech. Nemocný má nápadně dlouhé štíhlé „pavoučí“ prsty – což je označováno jako **arachnodaktylie**. Pacienti s MS bývají vysocí s extrémně nápadně dlouhými končetinami. Poměrně časté jsou **hyperelastické klouby**, což znamená, že tito lidé jsou schopní uvádět klouby do takových poloh, kterých normální zdravý jedinec není schopný (např. přiložit palec ruky ke koncové části předloktí, abnormálně ohýbat prsty, např. palec). (viz. Příloha č. 1, 2)

Postiženy nejsou jen končetiny, ale i páteř, která se abnormálně zakřivuje, vychyluje z osy – **skoliosa, kyfosa** (viz. Příloha č. 3). Dále se může objevit tzv. **nálevkovitý** nebo **ptačí hrudník** – vypouklý nebo vpáčený hrudní koš (viz. Příloha č. 4), ploché nohy. Pacienti často trpí osteoporózou. Typické také bývá prodloužení lebky v předozadním směru. Pacienti s MS mají vysoké (gotické) patro a nahuštěné zuby. Celkově je oslabena svalová hmota. (Mudr. Manášková, 2010, online)

Oči

Další z příznaků se objevuje již v raném dětství jedince a s postupem času se většinou zhoršuje. K nejčastějším očním projevům je subluxeovaná nebo dislokovaná čočka. (Manusov, Egon G. 1995)

Subluxace čočky je mírné vychýlení čočky z osy oka, zatím co dislokace je získané vychýlení čočky mimo optickou osu oka. Další velmi častou oční vadou vyskytující se v souvislosti s tímto postižením je krátkozrakost, odchlípnutí sítnice či katarakta.

Kardiovaskulární systém

To co nemocného přímo ohrožuje na životě, a to zejména okolo 20 let věku nebo v průběhu těhotenství u žen, je postižení krevních cév – zejména aorty (tepna zvaná srdečnice, což je největší tepna v těle, která vychází z levé srdeční komory). Toto závažné postižení se projeví **dilatací aorty** a je závažné proto, že dilatovaná aorta může prasknout a způsobit tak krvácení a zhroucení krevního oběhu s následkem šokového stavu a smrti.

Dilatace aorty je typickým znakem MS. Stěna aorty má postiženou část, které se říká médie (cca střední část cévní stěny), ta je slabší a snadněji se natrhne a oddělí se od celku. Do vzniklé podélné trhliny ve stěně, která tvoří v průsvitu cévy kapsu, se dostává krev, která může kapsu naplnit tak, že dojde k disekci aorty. Ta se projeví silnou bolestí na hrudi či vystřelující do zad, tato bolest může i pulsovat, intenzitou je srovnávána s bolestí u srdečního infarktu. Při fyzické námaze se stav postiženého zhoršuje.

Častým problémem je nesprávná funkce mitrální chlopně, což má za následek tzv. **prolaps**, při kterém může dojít k poruše rytmu srdce nebo zpětnému proudění krve. Mezi další vady patří postižení chlopní, které se může (ale nemusí) projevit jako dušnost, únava, otoky, silné bušení srdce – palpitace nebo přeskokování tepu. (Mudr. Manášková, 2010, online)

Plíce

Restriktivní nemoc plic (hlavním příznakem je dýchavičnost při námaze – vyskytuje se u 70% pacientů). Asi u 10% pacientů s MS se objeví **pneumotorax** =

spontánní kolaps plic. Příznakem je dýchavičnost, suchý kašel nebo akutní nástup bolesti na hrudi, zhoršující se při nádechu. (Mudr. Manášková, 2010, online)

Emfyzém plic – rozšíření dýchacích cest způsobuje obstrukci dýchacích cest a zánět. Symptomy zahrnují dýchavičnost při aktivitě, časté bronchitidy a nízký obsah kyslíku v krvi. Přibližně 10 – 15 procent lidí s MS má emfyzém plic. Dále se vyskytuje spánková apnoe. Což znamená, že se během spánku vyskytují intervaly, při kterých pacient nedýchá. (Mudr. Manášková, 2010, online)

Centrální nervový systém

Další překážkou v kvalitním životě jednotlivce (v 60%) je **dural extazie**, oslabení pojivové tkáně durálního vaku, blány, která obaluje míchu. Může být přítomna po dlouhou dobu, aniž by působila nějaké potíže - bolesti spodní části zad, bolesti nohou, břicha, nemožnost delší chůze nebo bolesti hlavy. Proti těmto bolestem pomáhá poloha na zádech. Nutné svislé vyšetření MRI dolní části páteře. Dural extazie se při tomto vyšetření objevuje jako rozšířený váček vedle bederních obratlů.

K dalším spinálním problémům spojených s MS patří degenerativní onemocnění disků a páteřních cyst. MS je také spojován s dysautomií (problémy či poruchy autonomní nervové soustavy (ANS)). (Mudr. Manášková, 2010, online)

2.5 Diagnostika

Diagnostikovat MS je složité, protože kombinace příznaků a jejich závažnosti jsou rozmanité. Přesná diagnóza MS se může určit jen komplexním lékařským vyšetřením.

V ČR se genetickým vyšetřením MS zabývají téměř všechna pracoviště klinických genetiků. Klinický genetik má dnes možnost využití molekulární analýzy Marfanova syndromu, kterou provádí jedno jediné pracoviště **Laboratoř molekulární biologie PSR LAB a. s.**

Co zahrnuje komplexní vyšetření

1. **Vyšetření srdce kardiologem** - ECHO vyšetření - ultrazvukové vyšetření srdce, změření šíře aorty, prolaps chlopní, regurgitaci

1. **Vyšetření očním lékařem** - bio-mikroskopicky při rozšíření zornic. Posunutí čočky v určitém směru je u jiných onemocnění zřídka, a proto je tento příznak významný pro diagnostiku MS.
1. **Vyšetření ortopedem** - vyšetření kostry, zejména deformity hrudníku a páteře. Charakteristický bývá příznak palce a zápěstí, poměr horní/dolní část těla, poměr výšky a rozpětí rukou.
2. **Vyšetření klinickým genetikem** (viz. Příloha č. 5 – Systémové znaky skóre)

2.6 Léčba

Pro MS léčba dosud není. Vyléčení ani zlepšení zdravotního stavu pro pacienta s MS není možné, naopak zhoršení stavu je velmi rychlé, hrozí selhání životních orgánů i ve velmi mladém věku pacienta. (Mudr. Dana Manášková, 2010, online)

Klinické projevy se výrazněji manifestují po 10. roce života. Délka života je zkrácena, někdy náhlá smrt. (J Žižka, 1994)

Vzhledem k prognóze onemocnění je důležitá prevence vzniku život ohrožujících komplikací. Lékaři mající takového jedince v péči, by měli mezi sebou spolupracovat, pro co nejlepší výsledky a ustálení zdravotního stavu jedince. Je důležité, aby léčba zahrnovala i pomoc v psychosociální oblasti, jelikož život jedince s Marfanovým syndromem se dokáže převrátit naruby. (Manusov, Eron G. 1995)

2.7 Gravidita

Těhotenství u žen s Marfanovým syndromem může být velmi riskantní a to hned v několika oblastech. Jedním z největších rizik pro život matky je dilatace aorty. Zrychlení cirkulace krve, v důsledku hormonálních změn se může projevit zvýšeným tlakem na stěnu cév. To může mít za následek vznik aneuryzmatu a jeho následné prasknutí.

Další, co může těhotenství u ženy s MS zhoršit, jsou ortopedické problémy. Vzhledem ke zvyšující se váze a změně těžiště se zvyšuje zátěž na pohybový aparát. S ohledem na genetiku je až 50% možnost, že plod bude postižený Marfanovým syndromem. (viz. Příloha č. 6 - genetika) (Kanálíková, K. (ml.), Kanálíková, K. (st.) 2009)

2.8 Co pro sebe může udělat pacient s MS

ECHO – 1 za rok (i 2x) – sledování funkce a velikosti srdce a cév. Při rozměru aorty nad 50 mm preventivní operace s náhradou aorty, občas i aortální chlopně.

Každý případ je specifický, musí ho posoudit kardiolog.

Dále bychom měli pravidelně docházet za stejným očním lékařem, aby mohl návazně zkoumat vývoj nemoci. V některých případech je nutné posunuté čočky odstranit a nahradit je umělými.

Ortoped by nás měl vidět zejména v dětství a v dospívání pravidelně. Někdy je nutné nasadit korzet nebo provést operaci.

Některé léky zpomalují průběh nemoci, ale nemoc samotnou odstranit nemohou.

- **Betablokátory** – snižují krevní tlak a nápor krve na stěny aorty.
- **Antibiotika** – preventivně při trhání zubů, při menších operačních zákrocích a všude tam, kde je možnost vniknutí infekce do krve a tím do srdce (prevence endokarditidy). (Mudr. Manášková, 2010, online)

2.9 Přizpůsobení životního stylu

Zhoršení stavu způsobuje nevědomost o onemocnění, špatná diagnóza, nepřiměřené zatížení organismu nesprávnou životosprávou, nepřiměřená sportování a jiná fyzická zátěž, neumožnění zařazení do invalidního důchodu.

Jedinci s Marfanovým syndromem se musí vyhýbat především pohybu v přehřátém, teplém prostředí a na slunci, protože hrozí rozšíření cév a jejich následné prasknutí.

Pro velké riziko zhoršení zdravotního stavu je nutné odpočívat a regenerovat během dne i několikrát, vyhýbat se nadměrné zátěži a přizpůsobení způsobu života zdravotnímu handicapu. Pacient s MS, který toto nedodrží, se vystavuje riziku ohrožení života. Průměrný věk života pacientů s touto diagnózou je 35 – 40 let.

Osoby s MS se musí vyhýbat činností, zaměstnání a sportům, které vedou k prudkým pohybům hlavy a těla, skokům, napínání, tlačení, zdvihání těžkých předmětů, vyloučit sporty jako je box, zápas, vzpírání, hokej, basketbal, fotbal, volejbal,

vodní lyžování, skoky do vody, na trampolíně, potápění, přeskoky náradí, veslování, statické posilování, dlouho trvající zatažení, cvičení ve dvojici, šplh.

Naproti tomuto omezení se doporučují nesoutěžní, nekontaktní aktivity, při nichž nehrozí kontakt se spoluhráčem či s náradím. Nevyžadují prudké změny směru či náhlé zastavení.

Lehčí cvičení, rekreační plavání, lehká cykloturistika, pomalý jogging, chůze. Puls by neměl přesáhnout 110 úderů za minutu. Při objevení únavy se musí přestat. Vždy se musí přihlídnout k aktuálnímu zdravotnímu stavu. (Mudr. Manášková, 2010, online)

3. Podpora jedince s Marfanovým syndromem

3.1 Psychosociální podpora

Vzhledem k zákeřnosti MS ve skrytých vadách různých orgánů lidského těla je pravděpodobné, že se pacienti s MS dříve nebo později budou muset podrobit dlouhodobé nemocniční léčbě. Zvládání této stresové situace je velmi individuální. Já bych se ve své práci zaměřila na dětské pacienty, neboť se jim chci věnovat i ve svém profesním životě.

Už samotné zjištění, že je dítě postiženo MS je znepokojivé především pro jeho rodiče. Ti jsou informováni lékaři o tomto onemocnění, jeho projevech, rizicích a možnostech léčení. Ty jsou však natolik omezené, že je nutno přecházet k chirurgickým řešením.

K nemocným dětem s MS se při operačních zákrocích přistupuje úplně stejně, jako u ostatních pacientů. Pouze jsou jim vzhledem k riziku infekční endokarditidy podávána antibiotika jednu hodinu před zákrokem a poté po osmi hodinách po zákroku.

I pro tyto děti platí, že musí být přijaty do nemocnice. Samozřejmě, že v dnešní době je možná tzv. spolehospitalizace. Jde vlastně o to, že si rodič může určit, jakou formou bude své dítě podporovat., jak moc mu bude oporou. Při příjmu do nemocnice je buď na stejný pokoj spolu s dítětem hospitalizována i matka nebo není. I když to nemusí být tak jednoznačné. U nás je možné být spolehospitalizován s dítětem pouze do šesti let věku dítěte bez poplatku (ten hradí pojišťovny). Pokud je dítěti více jak šest let, je možno ubytovat matku na stejný pokoj, ale to pouze v případě, že toto lůžko nebude potřeba pro matku s menším dítětem. Může se stát, že je plno. Ale ani tak není nic ztraceno. Existují ubytovny při nemocnicích, kde se může maminka zdržovat přes noc, ale jinak celý den může být na blízku svému dítěti.

Na těchto ubytovnách se platí poplatek, který se liší svou výší s ohledem na provozovatele. U onkologicky nemocných dětí, což mohou být i děti s MS, hrají svou roli tzv. „Nadace“. Ty se spolupodílejí nejen na chodu oddělení, ale i na úlevách od těchto poplatků.

Rodič, pokud není schopný být s dítětem celý den, má možnost návštěv. Která z těchto variant je pro dítě nejlepší, to asi nikdo popsat nemůže. Každý reagujeme na stres a deprivaci z cizího a ještě k tomu nemocničního prostředí úplně jinak.

Podle mého mínění je nejlepším řešením, aby rodič byl celý den a noc dítěti na blízku (tak jako doma). Dítě bude méně plačtivé, bude ochotnější uposlechnout příkazů lékaře, apod.

Rodič pečující o dítě během hospitalizace je plně informován lékařem o zdravotním stavu dítěte, o možných postupech léčby i případných komplikacích. Je schopný dítěti tyto informace předat takovým způsobem, aby je pochopilo, vzhledem k jeho věku a individualitě. Tyto informace jsou rodičům předávány nejčastěji v písemné formě, neboť rodiče potřebují klid na to, aby informace vstřebali a byli schopni se případně dotázat lékaře na některé jimi nepochopené pojmy.

Rodičům s touto rolí nepomáhají pouze lékaři, ale jsou jim k dispozici tzv. herní specialisté.

Jde o pomocný personál, který pomáhá udržovat psychickou pohodu nejen pacientů, ale i jejich rodičů. Správný herní specialista by měl rozpoznat potřeby jednotlivého dítěte, vzbudit u něj zájem o hry a do těchto her zapojovat i rodiče. Jak děti, tak i rodiče v tuto chvíli přicházejí na jiné myšlenky než je nemoc samotná.

3.2 Speciálně-pedagogická podpora

V dřívější době nebylo možné, aby rodiče byli v nemocnici s dítětem, byly jim umožněny pouze dvouhodinové návštěvy. V této době pedagog pracující ve škole při nemocnici zastupoval roli nejen učitele, ale z části i rodiče. Dítě nejen vyučoval, ale také si s ním hrál a vyslechl jeho trápení a smutky. Svým přístupem mu poskytoval podporu nejen v oblasti pedagogické, ale i sociální a emocionální.

Učitel při nemocnici se snaží nebýt pouze pedagogem, ale spíše kamarádem, ve kterém má dítě oporu. Přistupuje ke každému dítěti individuálně s ohledem na jeho potřeby, věk a informace z kmenové základní školy. S tou musí tento pedagog úzce spolupracovat nejen proto, aby věděl, co zrovna probírají za látku, ale aby získal informace o znalostech, schopnostech a studijním prospěchu pacienta.

„Rodiče se zapojují do výchovné práce a seznamují se s činnostmi, které pak mohou s dítětem provádět s ohledem na onemocnění. Matky školních dětí se mohou účastnit vyučování a pomáhat tak ve školní práci v případech, kdy je to možné a potřebné. Spolupráce s rodiči má své zvláštnosti, které vyplývají ze situace, v níž se

nemocné dítě a jeho rodič ocitají a je jen na pedagogovi, jak spolupráci zhodnotí a využije.“ (Dlouhá, 2011, s. 21, cit. Vodová, 1997)

Pokud je jedinec s MS ve fázi nemoci, kdy nemusí být hospitalizován a může navštěvovat základní školu, musí k němu škola přistupovat s ohledem k jeho zdravotnímu stavu.

Dle nového školského zákona § 16 odst. 9, vyhláška 27 ze dne 21. ledna 2016 o vzdělávání žáků se speciálními vzdělávacími potřebami a žáků nadaných. Má jedinec nárok na podpůrná opatření prvního stupně, představující minimální úpravu metod, organizace a hodnocení vzdělávání.

Pokud by k naplnění vzdělávacích potřeb žáka nepostačovalo poskytování podpůrných opatření prvního stupně, doporučí škola žákovi využití poradenské činnosti školského poradenského zařízení za účelem posouzení jeho speciálních vzdělávacích potřeb.

Podpůrná opatření druhého až pátého stupně se poskytují na základě doporučení školského poradenského zařízení a informovaným souhlasem zletilého žáka nebo zákonného zástupce žáka.

Některá podpůrná opatření:

1. individuální vzdělávací plán žáka se speciálními vzdělávacími potřebami
2. Asistent pedagoga
3. Působení dalších osob poskytujících podporu

V individuálním plánu jsou uvedeny zejména informace o:

1. *„Využití speciálních metod, postupů, forem a prostředků vzdělávání*
2. *Kompenzačních, rehabilitačních pomůcek, speciálních učebnic a didaktických materiálů.*
3. *Zařazení předmětů speciálně pedagogické péče.*
4. *Poskytování pedagogicko-psychologických služeb.*
5. *Zajištění služeb asistenta pedagoga.*
6. *Při vážném onemocnění, tedy při nadměrné zátěži jak na žáky, tak na učitele – snížení počtu žáků ve třídě.“*

Učitelé by měli úzce spolupracovat s rodičem, aby byli přesně informováni o jedincově diagnóze a mohli tak vypracovat spolu s rodičem a školským poradenským zařízením individuální vzdělávací plán přesně na míru.

Ačkoliv MS nemá vliv na inteligenci, některé projevy, jako slabý zrak nebo nevyvážená motorika, mohou vyžadovat uzpůsobení podmínek pro učení i zkoušení daného jedince. Velice často jsou to jednoduchá opatření, např. posadit žáka se slabším zrakem blíže k tabuli, uzpůsobit velikost i typ písma v pracovních materiálech, používání psacích potřeb s širší stopou nebo psaní na počítači. Pokud je taška nebo batoh příliš těžký, je možné pořídit ještě jednu sadu učebnic na doma. (volný překlad z: The Marfan Foundation, A Guide to Marfan Syndrome and Related Disorders, 2012)

Učitele i ostatní personál školy je třeba ujistit v tom, že mohou a mají k žákovi s MS přistupovat stejně jako k intaktním jedincům; toto není v České republice většinou žádný problém (volný překlad z: The Marfan Foundation, A Guide to Marfan Syndrome and Related Disorders, 2012)

Je důležité, aby učitel informoval spolužáky o základní problematice onemocnění, aby nedocházelo ke konfliktům mezi žáky (např. šikaně či posměškům z důvodu nápadných projevů na vzhledu jedince, jako je nadměrná výška, silné brýle, velký předkus z důvodu gotického patra, aj.)

Dále by měli být žáci informováni o možných zdravotních rizicích – z důvodu možného zhoršení zdravotního stavu, v jejich přítomnosti.

Je důležité, aby pedagog spolupracoval i se školním psychologem, speciálním pedagogem či asistentem pedagoga.

Většina jedinců s MS má problémy se srdcem, proto by se měli vyhýbat nejen psychickým, ale i fyzicky náročným situacím, jako je např. školní tělesná výchova. S ohledem k této informaci by jedinec s MS měl být uvolněn z klasické tělesné výchovy. Pokud má k dispozici asistenta pedagoga může absolvovat rehabilitační a zdravotní tělesnou výchovu. Tělesná výchova by měla vždy být konzultována s ošetřujícím lékařem.

Pokud se dítě s MS nachází ve stavu, kdy nemusí být hospitalizováno, ale nemůže navštěvovat základní školu, mělo by mu být umožněno domácí vzdělávání.

Terapie ve speciální pedagogice

Pojem terapie má mnoho různých vysvětlení. Matoušek ve svém slovníku sociální práce uvádí tuto definici terapie: „*léčba, léčebný program, jehož cílem je zmírnění či odstranění nežádoucího stavu jedince nebo rodiny*“ (Matoušek, 2003, s 240)

Jednou z aktuálnějších definic je definice od Müllera: „*Speciálně pedagogické terapie buď navazují (doplňují) na léčbu nemoci v oblasti medicíny, nebo slouží jako svébytný druh pomoci při potížích vyplývajících z významných kulturních či sociálně-adaptačních odlišností – přitom jsou zaměřeny na ty důsledky těchto problémů, jež se projevují ve snížených schopnostech (neschopnosti) normální životní seberealizace – ve vzdělání, v práci, v bydlení, v zájmových aktivitách atd.*“ (Zikl, 2014, s. 6)

Pro všechny z využívaných terapií ve speciální pedagogice bude vždy platit, že:

- „*probíhají v určitém prostředí a v určitém čase (např. v denním či týdenním stacionáři, v léčebné komunitě, v ambulanci, ve více či méně pravidelných intervalech, dlouhodobě či krátkodobě atp.);*
- *mají určitou organizační formu (např. individuální, skupinovou, rodinnou, párovou atp.);*
- *odpovídají určité orientaci terapeuta (jeho terapeutický přístup i metody práce by měly mít předem zvolenou koncepci);*
- *závisí na věku, příčinách potíží a symptomech klienta (např. zdali jde o dítě, dospělého či seniora, zdali byla vyhrazena léčba kauzální, jež odstraňuje příčiny, nebo symptomatická, jež odstraňuje či zmírňuje doprovodné nevhodné projevy);*
- *mohou být prvotně zaměřeny na somatické, nebo psychické změny klienta;*
- *bývají zacíleny léčivě, ale také preventivně a rehabilitačně (Zilk, 2014, s. 7, cit. Müller, 2010)*

U osob s MS lze formou terapie seznámit jedince s onemocněním, s úskalími života s touto nemocí či s průběhem léčby. Speciální pedagog ve spolupráci s rodičem může tímto způsobem předejít tomu, aby jedinec neobviňoval sám sebe či své okolí z toho, že zrovna on je nemocný. Pokud se tak i přes práci všech zúčastněných stane, je třeba, aby pedagog zabránil vylévání zlosti jedince na sobě či svém okolí. Může

například navrhnout vhodný způsob, jak zlost či nadbytečnou energii investovat do rozvoje dosud skrytých předpokladů pro určité smysluplné činnosti.

3.3 Sociální a finanční podpora

Ve světě existují organizace zabývající Marfanovým syndromem, podporou jedinců s touto nemocí, jejich sdružováním a také finanční podporou pro rodiny mající život ovlivněný touto nemocí.

Ve světě je celkem 12 takovýchto organizací. Jednou z nich je **The National Marfan Foundation**, která je primárním zdrojem většiny ucelených informací o Marfanovu syndromu.

Dvě z těchto organizací nalezneme i v České republice a na Slovensku. **České sdružení Marfanova syndromu** vzniklo na základě již existujícího sdružení na Slovensku – **Asociácia Marfanovho syndrómu (AMS)**.

Sociální výhody spojené s MS

Zákon o sociálním zabezpečení a zákon České národní rady o způsobilosti orgánů České republiky v sociálním zabezpečení obsahuje vyhlášku č. 182/1991 Sb. o mimořádných výhodách pro těžce zdravotně postižené občany.

Mimořádné výhody:

- 1. Stupeň** – lidé s tímto stupněm mají nárok na přednost při osobním projednávání jejich záležitostí, jelikož např. dlouhé stání jim činí obtíže, mají nárok využívat vyhrazená místa k sezení ve veřejných dopravních prostředcích;
- 2. Stupeň** – kromě výhod zahrnutých v prvním stupni mají lidé nárok na slevu 75% jízdného ve druhé vozové třídě osobního vlaku či rychlíku ve vnitrostátní přepravě, bezplatnou dopravu pravidelnými spoji místní veřejné dopravy a také 75% slevu v pravidelných vnitrostátních spojích autobusové dopravy;
- 3. Stupeň** – obsahuje výhody prvního a druhého stupně a k nim navíc bezplatnou dopravu průvodce ve veřejných hromadných dopravních prostředcích v pravidelné vnitrostátní dopravě.

Každý stupeň přiznaných výhod má vyhotovený průkaz s označením.
První stupeň má označení TP, druhý stupeň ZTP a třetí stupeň ZTP/P.

II. PRAKTICKÁ ČÁST

1. Cíle praktické činnosti

1. hlavní cíl: Popsat nároky žáka s Marfanovým syndromem

Dílčí cíl 1: Na základě případové studie a doplňujících otázek v rozhovoru představit život chlapce s Marfanovým syndromem a náročnost každodenní péče o něj.

Dílčí cíl 2: Pomocí rozhovoru s učitelkou ověřit situaci ve školním prostředí.

Dílčí cíl 3: Popsat organizace zabývající se pomocí u osob s Marfanovým syndromem a jejich rodinám

Dílčí cíl 4: Vytvořit metodiku pro realizaci speciálně pedagogických opatření

4. Využité výzkumné metody

4.1 Kvalitativní výzkum

Jedná se o intenzivní a dlouhodobý proces. Je důležité pozorovat téměř vše, co se v daném prostředí odehrává, zaznamenávat všechny poznatky a poté z nich utvořit celkový obraz, který lze analyzovat.

Nejčastějšími metodami kvalitativního výzkumu jsou pozorování, interview či analýza produktu člověka. (Gavora, 2008)

Další z definic označuje kvalitativní výzkum jako proces hledání porozumění, které se zakládá na různých metodologických tradicích zkoumání daných lidských nebo sociálních problémů. Je vytvářen komplexní obraz a analýza různých typů textů, podává informaci o názorech účastníků výzkumu a zkoumá jejich chování v přirozených podmínkách. (Hendl, 2005, cit. Creswell, 1998)

Přístupy kvalitativního výzkumu

Případová studie je rozbor a podrobný popis jednoho nebo více jednotlivých případů. Jedná se o výzkumnou metodu dlouhodobějšího charakteru, při které se využívají různé metody sběru dat (pozorování, rozhovory, studium dokumentů, dotazníky...) Jestliže si výzkumník klade otázky, jak a proč se určité jevy dějí v jejich reálném kontextu, je vhodné využití případové studie. Při podrobném prozkoumání jednotlivých případů, můžeme lépe porozumět problematice podobných případů.

Etnografie je zaměřená na skupiny nebo kultury a jejich podrobný popis života, vzájemné interakce a vzorců určitého chování. Nejčastěji používanou metodou etnologie je např. pozorování, analýza produktů nebo rozhovor. Školní etnologie, zaměřující se především na studium, prostředí výuky nebo prostředí školní třídy, má významné místo v pedagogickém výzkumu.

Zakotvená teorie je jedním z přístupů kvalitativního výzkumu, založená na analýze dat. Výzkumník má za úkol navrhnout novou teorii, která vychází ze shromážděných dat.

Fenomenologický výzkum má za cíl porozumět, jak zkoumaná osoba prožívá, vnímá a interpretuje určitou zkušenost. Jedinec popisuje svou zkušenost s vlastním vjemem nebo zkušeností v tzv. Fenomenologickém rozhovoru, který se využívá pro

fenomenologický výzkum. Rozhovory se uskutečňují po delší době od prožité zkušenosti.

Biografie je studií života jedince, jeho úspěchů, neúspěchů a zkušeností. V biografii se nejčastěji používá volné vyprávění tzv. narativní rozhovor. Na rozdíl od autobiografie se jedná o sepsání životního příběhu jiné osoby, ne náš vlastní. (Hlad'o, 2011)

4.2 Pozorování

Pozorování je jednou z nejzákladnějších metod kvalitativního výzkumu. Umožňuje pozorovateli se ptát, pozorovat a poznat lidi a prostředí, které na ně působí. V kvalitativním výzkumu se téměř výlučně používá nestrukturované pozorování, které nemá předem daný systém nebo škály pozorování. (Gavora, 2008)

Vlastnosti dobrého pedagogického pozorování

Důležité je, aby pozorování bylo dostatečně validní a reliabilní.

Správně validním pozorováním můžeme nazvat pozorování, kdy pozorujeme skutečně to, co pozorovat máme. Často však bývá u pedagogických jevů s validitou problém.

Dobré reliabilní pozorování označujeme tehdy, když není zatíženo chybami pozorování, tedy spolehlivě a přesně zachycuje pozorované jevy.

Reliabilita a validita spolu úzce souvisí, ale není to jedno a to samé. (Chráška, 2007)

Subjektivní faktory působící při pozorování

Halo efekt - jde o tendenci jednotlivce posuzovat podle celku či prvního dojmu.

Logická chyba - lidé mají tendenci hodnotit povahové vlastnosti, tak jak jim to přijde logické, může se tedy stát, že pozorovatel předpokládá jisté vlastnosti u pozorovaného.

Předsudky - může jít o nepodloženou představu, že určité společenské vrstvy mají specifický způsob chování nebo specifické vlastnosti.

Tradice - mají velký vliv na hodnocení lidí, např. toho kdo hodně mluví, můžeme považovat za povrchního nebo děti s vážnou tváří a brýlemi za nadané.

Stereotypie a analogie - jedná se o jakési srovnávání vytvořených stereotypů osobnosti a jejich aplikování na ostatní.

Figura a pozadí - jde o psychologický mechanismus vnímání celku, např. v nepřijemném a nehostinném prostředí na nás bude osoba působit těž negativně.

Aktuální psychický stav - aktuální stav tazatele může mít vliv na jeho posudky.

Tendence k průměru - sklon přisuzovat pozorovaným jevům střední intenzitu, může být způsobeno silou životní zkušenosti nebo nejistotou pozorovatele.

Kontrast - vlastnosti, o kterých se pozorovatel domnívá, že jimi vyniká, máme tendenci podhodnocovat. (Chráška, 2007)

4.3 Interview

Jde o metodu zkoumající pedagogickou realitu, za využití verbální komunikace mezi dvěma osobami (tazatelem a respondentem). Velkou výhodou interview je osobní kontakt což umožňuje lépe proniknout do problematiky a přiblížit se postojům a názorům dotazovaného. Úspěšnost interview je hodně ovlivněna schopností empatie a navázání přátelského vztahu mezi výzkumníkem a respondentem.

Druhy interview

Strukturovaný interview má předem připravené otázky a výzkumník se jich drží a nepřidává své komentáře, jen čte a zaznamenává odpovědi.

Nestrukturalizovaný interview je podobnější přirozené komunikaci mezi dvěma osobami. Je důležité mít však určený cíl rozhovoru (co chci zjistit) tazatel se však může vracet k nejasným odpovědím a zkoumat je podrobněji. V tomto druhu interview je snazší získat důvěru respondenta a tak docílit toho, aby se cítil dobře a lépe se otevřel.

Polostrukturalizovaný interview je vhodnou kombinací předchozích dvou. Tazatel má určené otázky, a však po dotazovaném se očekává například doplnění či vysvětlení jeho odpovědi. (Chráška, 2007)

5. Organizace zabývající se MS

5.1 Světová nadace Marfanova syndromu

Nadaci Marfanova syndromu založili v roce 1981 Priscilla Ciccariellová, která ztratila svého manžela a syna kvůli této nemoci, a Reed E. Pyeritz, genetik pracující v nemocnici Johns Hopkins v Baltimoru.

Cílem nadace je nejen poskytování grantů na výzkum Marfanova syndromu, ale i zvyšování obecného povědomí o této poruše, která velmi často proběhne bez diagnózy jak u poskytovatelů zdravotní péče, tak u laické veřejnosti.

Nadace pořádá výroční konference a organizuje dobročinné sbírky a akce po celých Spojených státech amerických.

První presidentkou a výkonnou ředitelkou organizace se v roce 1994 stala **Carolyn Levering**; z funkce odstoupila počátkem roku 2014, nicméně zůstává nadále její čestnou předsedkyní. Než nadace začala používat současný název (the Marfan Foundation), byla známa jako „the National Marfan Foundation“ (volný překlad z: www.marfan.org)

5.2 České sdružení Marfanova syndromu

Sdružení působí v celé České republice. Jedná se o občanské sdružení s humanitárními cíli, které sdružuje nemocné a jejich rodiče, příbuzné, lékaře, vědce, a přátelé, kterým Marfanův syndrom ovlivnil život.

Sdružení je založené na základě zákona č. 83/1990 Sb. Organizace je členem Národní rady zdravotně postižených a evropské neziskové organizace EURODIS (Sdružení Marfanova syndromu, online)

České sdružení Marfanova syndromu na svých webových stránkách uvádí tyto cíle:

1. Sdružovat pacienty a příbuzné pro vzájemnou podporu, výměnu zkušeností, zajistit vzájemnou komunikaci;
2. Poskytovat přesné a aktuální informace o onemocnění Marfanova syndromu pacientům, členům rodin, lékařům a dalším zájemcům;
3. Zajistit odbornou poradenskou službu pro pacienty a jejich příbuzné;

4. Organizovat akce zaměřené na podporu zkvalitnění lékařské péče o pacienty s Marfanovým syndromem a podobnými dědičnými chorobami;
5. Podílet se na realizaci projektů, které podporují kvalitnější život pro pacienty s Marfanovým syndromem;
6. Zajišťovat finanční podmínky pro realizaci výše uvedených projektů.
(www.marfanuvsyndrom.webnode.cz, online)

5.3 Web marfanek.cz a Facebook Marfanův syndrom

Web vznikl za účelem seznamovat a sdružovat pacienty, jejich rodiny, kamarády a ostatní zájemající se o problematiku Marfanova syndromu. Slouží také k získávání kontaktů a doporučení na lékaře a navázání vzájemné komunikace mezi pacienty. (Svozilová 2013, online)

Facebook Marfanův syndrom je dobrou možností pro dotazy, sdílení pocitů a příběhů lidí postižených Marfanovým syndromem. Jde o jednu z cest, jak získat nadhled nad těžkou životní situací. Rozhovory s jinými pacienty nebo jejich rodinami, člověku mohou pomoci dosáhnout pocitu, že na nemoc není sám.

6. Rozhovory

Pro bližší přiblížení života jedince s MS jsem uskutečnila rozhovor s matkou a se samotným chlapcem. Kde zjišťuji, jak ke své nemoci přistupuje sám chlapec, jaký byl jeho vývoj před zjištěním nemoci a jak jej nemoc ovlivnila. Na základě těchto informací bude dále vypracována případová studie.

6.1 Rozhovor s matkou

Hypotéza: Ovlivňuje MS běžný vývoj dítěte?

1. Jak se vyvíjel v batolecím období? Kdy začal mluvit a jak se projevoval?

Vývoj v tomto období byl mírně opožděný, z důvodu kardiologického onemocnění byl často unavený a většinu času prospal. Zdál se jako velmi hodné miminko. Prakticky většinu času projedl nebo prospal. Mluvit začal, až na třinácti měsících do té doby se projevoval pouze pomocí zvuků znázorňujících jeho potřebu. Cvakání zuby znamenalo jídlo a napodobování sacího reflexu znamenalo pití. Na většinu věcí reagoval "EH", ať už něco chtěl nebo měl např. špinavé ruce. Když chtěl na záchod, donesl si nočník.

2. Měl nějaké znatelné vady řeči? Navštěvovali jste odborníka nebo jste vady korigovali sami?

Ze začátku si vystačil s malým množstvím slov, až později začal používat věty. Měl špatnou výslovnost sykavek a R, Ř - kvůli této vadě jsme navštěvovali logopedickou poradnu na základě doporučení v MŠ. Logopedii jsme navštěvovali ze začátku jednou týdně, později jednou za 14 dní. Od tří do čtyř a půl let.

3. Měl nějaké zlozvyky? Jak jej ovlivňovaly? (psychicky, fyzicky)

Od narození místo dudlíku cucal palec. Tento zlozvyk mu vydržel až do šesti let. Do teď u něj přetrvává sací reflex ve spánku. Tento zlozvyk ovlivnil polohu zubů horní čelisti - má předkus a na obou palcích ruky poslední články ohne do nepřírodní polohy a oba palce si také bez bolesti vysadí z kloubu.

4. Jak zvládal nástup do MŠ?

Z počátku se rychle adaptoval, jelikož v MŠ trávil jen krátkou dobu. Poté co měl ve školce trávit delší dobu, u něj vznikl jakýsi odpor. Ráno vstával s brekem a vztekem, většina členů rodiny co se snažila jej do školky, dostat skončila s modřinami, kousanci a škrábanci po ruku a kolikrát i obličej. Tento odpor přetrvával téměř celou dobu, co navštěvoval MŠ. Paradoxně podobná reakce pak byla, když měl školku opustit a jít domů. Během dne ve školce spolupracoval bez problémů. Vzhledem k větší unavenosti jej nechávali i déle spát.

5. Byla nějak upravená výuka či podmínky při nástupu do školy?

Vzhledem k časté nemocnosti měl odklad, při nástupu do ZŠ nám ředitelka školy navrhla individuální plán při nemoci. Když byl syn déle nemocný, učila jsem ho doma a do školy jsme docházeli jednou týdně na přezkoušení. Ve škole při výuce měl možnost odpočinku v přilehlém kabinetě, kde měl i žíněnku, na kterou si mohl lehnout a spát.

6. Co ve vás vyvolalo podezření, že všechna jeho onemocnění mají jednoho původce?

Při studiu DPS jsme probírali vývojovou psychologii a po zběžném rozhovoru s psychologkou o stavu syna si mě pozvala do kabinetu a upozornila mě, že by chlapce měl vidět neurolog. Že jeho stav (gumové klouby) není ve věku deseti let normální, jak tvrdil obvodní lékař.

Shrnutí: Z rozhovoru s matkou vyplývá, že až na menší odchylky, jako např. větší únava, zpomalený vývoj řeči (v důsledku gotického patra) a častá nemocnost, se chlapec vyvíjel dle norem. Matka však upozornila na neadekvátní pozornost praktického lékaře, vůči zdravotnímu stavu dítěte. Proto byl Marfanův syndrom diagnostikován až ve starším školním věku. MS tedy v menší či větší míře (podle konkrétního jedince) ovlivňuje dítě v přirozeném vývoji.

6.2 Rozhovor s třídní učitelkou

Rozhovor s třídní učitelkou byl předem domluven v emailové komunikaci, na dohodnutý čas a místo. Tedy na ZŠ po vyučování, kdy si na maminku učitelka udělala čas. Realizace proběhla 12. 1. 2016 a byl pořízen zápis z tohoto rozhovoru.

Hypotéza: Zvládne žák s MS výuku v běžné třídě ZŠ?

1. Jak se projevuje mezi spolužáky?

Chlapec působí při hodinách nenápadně, není příliš aktivní. Nevím, zda je unaven nebo se mu jen nechce být aktivnější, proto ho příliš nenapomínám. Samostatně pracuje celkem dobře, ale pokud si o výsledek neřeknu, sám se „nepřizná“, že úlohu vyřešil. Nezaznamenala jsem konflikty se spolužáky, které vyžadovaly můj zásah, chlapec je spíše tichý, kamarádský.

2. Jaký má vztah k autoritám?

Chlapcův vztah k autoritám je dle mého soudu bezproblémový, s vyučujícími jedná slušně, neodmlouvá, možná si myslí něco jiného, ale navenek bez problémů. Co mu s kolegyněmi vytýkáme, je písmo a celková úprava sešitů, ale já osobně dávám větší váhu znalostem než hezky vedenému sešitu.

3. Má nějaké speciální potřeby ve výuce?

Chlapec je uvolněn z tělesné výchovy, speciální potřeby pro výuku by musela doporučit pedagogicko-psychologická poradna. Kolegy jsem informovala o jeho situaci, požádala jsem je o tolerování nižšího výkonu, pokud se chlapec nebude cítit dobře (dosud sám s takovým požadavkem nepřišel) nebo pokud bude zjevně unaven, nápadně pobledlý apod.

4. Jak je škola vybavená pro případ kolapsu dítěte s MS?

Zvláštní vybavení nemáme, v dokumentaci třídy (dříve katalogové listy) je chlapcova složka jako první, na deskách, ve kterých jsou založené i lékařské zprávy poskytnuté maminkou, je list s upozorněním „*v případě potřeby předat lékaři záchranné služby*“.

5. Jsou spolužáci ve třídě nějak informováni o nemoci chlapce? Nebo o tom co dělat když se chlapci udělá špatně?

S dětmi ve třídě jsem o chlapcově onemocnění nemluvila, nejsem si jistá, že by to bylo Danovi prospěchu. Informováni jsou vyučující, v případě nevolnosti bychom postupovali stejně jako v případě nevolnosti jiných dětí – vždy kontaktujeme rodiče, podle situace přivoláme záchranku, poskytneme první pomoc v rámci možností, které máme.

Shrnutí: V rozhovoru s třídní učitelkou se mi potvrdila hypotéza, že jedinec s MS zvládá výuku v klasické třídě ZŠ. Je však třeba brát ohled na jeho aktuální zdravotní stav (zda se cítí dobře). Dále jsem zjistila, že chlapec není evidován jako individuálně integrovaný – zdravotně postižený žák, tím pádem nemá vypracovaný individuální vzdělávací plán. Má jen určité úlevy ve výuce, jako např. uvolnění z tělesné výchovy a učitelé berou ohled na vyšší unavitelnost, což má za následek nižší aktivitu ve výuce.

6.3 Rozhovor s chlapcem

S chlapcem jsem rozhovor vedla v domácím prostředí, kde se podle mého názoru lépe uvolní a bude se mu snáz odpovídat. Záznam z tohoto rozhovoru byl písemný a rozhovor byl realizován 26. 3. 2016.

Hypotéza: Ovlivňuje nemoc chlapcův běžný život?

1. Kdy sis uvědomil poprvé, že jsi nemocný?

Když mi bylo asi 9 let, byl jsem ve 3. třídě a musel jsem přestat cvičit.

2. Co to pro tebe znamenalo? Přišlo ti to někdy líto? Byl jsi naštvaný, že nemůžeš cvičit, lézt po stromech, hrát fotbal?

Vadilo mi to. Ostatní mohli chodit sami a mě musel někdo pořád hlídat. Byla to otrava. Naštvaný jsem nebyl, jen mě občas mrzelo, že nemůžu dělat to co ostatní.

3. S kým si tedy chodil ven?

S mamkou nebo se sestrou a to se taky nelíbilo mým kamarádům, protože je nebavilo, že nás někdo hlídal.

4. Kdo ti řekl, že jsi nemocný?

Pan doktor v Praze a taky mamča.

5. Kdo ti vysvětlil, co máš nyní za nemoc a co to obnáší?

Doktor to řekl mamce a ta to vysvětlila mě, abych to pochopil. Z počátku jsem si nechtěl nechat brát krev a pral jsem se s doktorem, mamkou i sestřičkami pak mi pan doktor řekl, že když si jí nenechám odebrat, umřu. Od té doby se to snažím vydržet.

5. Když ti řeknu Marfanův syndrom, víš, co to je?

Ne.

6. Nesmáli se ti nikdy spolužáci, že jsi něčím odlišný?

Ne.

7. Kdyby se tě někdo zeptal, co máš za nemoc, zvládl bys mu to trošku vysvětlit?

Něco málo. Řekl bych mu, s čím vším jezdím po doktorech.

8. Nezlobil ses někdy na někoho nebo i na sebe za to, že jsi nemocný? Neptal ses někdy: „Proč já jsem nemocný?“

Ne. Jsem prostě nemocný, a s tím asi nic moc neudělám.

9. Věděl bys o nějakém sportu, který bys mohl dělat? Myslíš, že bys mohl hrát třeba volejbal?

Volejbal určitě ne, protože by mě míč mohl trefit do hrudníku a tam já se bouchnout nemůžu.

A co třeba golf?

Nikdy jsem o tom nepřemýšlel, baví mě PC a občas jezdím trochu na kole.

10. A můžeš u PC sedět dlouho?

Nemůžu, bolí mě pak záda. Mamča mě hlídá, abych u něj neseseděl dlouho.

11. Představ si, že bys měl jít na operaci se srdíčkem. Myslíš, že by ti pomohlo, aby ses tolik nebál, promluvit si s někým, kdo už takovou operaci prodělal?

Lepší, je když se mnou mluví doktor.

Shrnutí: Jelikož bylo chlapci řečeno, že jeho stav je neměnný, resp. může se jen zhoršovat. Bere to chlapec jako danou věc a nijak si to nepřipouští. Až na omezení, která má a občas mu vadí, prožívá dětství jako normální, zdravé dítě. Dle jeho slov nikdo nepocíťoval zlost vůči sobě ani ostatním, prostě se se svou diagnózou relativně smířil. Jeho okolí fakt, že je chlapec nemocný vnímá mnohem emotivněji než on sám.

7. Případová studie

Uvedení do problematiky:

Jedná se o patnáctiletého chlapce s diagnózou Marfanův syndrom a přidruženým syndromem MEN2. Navštěvuje 9. třídu klasické základní školy, kde je veden jako běžný žák (není veden jako individuálně integrovaný). Chlapec se pohybuje v mém okolí, proto jsem měla možnost jej často pozorovat a také vést rozhovory uvedené v kapitole 6. a to s matkou, třídní učitelkou i samotným chlapcem.

7.1 Osobní anamnéza:

Jméno a příjmení: Daniel M., pohlaví mužské

Rok narození: 2001

Těhotenství:

Jedná se o v pořadí druhé těhotenství o délce osmatřiceti týdnů. Těhotenství probíhalo s komplikacemi – matka pozitivní na HbsAG (pozitivní na protilátky žloutenky typu B) + antibiotika v prvním trimestru těhotenství.

Porod:

V pořadí druhý, proběhl v termínu – osmatřicátý týden. Průběh byl fyziologický, porod trval dvacet hodin. Poloha plodu hlavičkou, plod donošen. Dítě bylo diagnostikováno, jako zcela zdravé.

Novorozenecké období:

Porodní míra byla padesát dva centimetrů a váha tři tisíce sto gramů. Z důvodu novorozenecké žloutenky strávil dva dny v inkubátoru. Kojení probíhalo deset měsíců plně, poté příkrm až do dvou a půl roku.

Objevují se ekzémy, na jejich léčbu jsou používány kortikoidní masti.

Další neuropsychologický a fyziologický vývoj:

Zvedání hlavy na dvou měsících, sed s oporou ve čtvrtém měsíci, sed bez opory v šestém měsíci, lezení – zpočátku dlouhodobé plazení se, s větší aktivitou pravé poloviny těla (přes levou ruku), stoj s oporou na sedmém měsíci, chození na třinácti měsících. Dále se jeho vývoj ubíral dle standardních lékařských kritérií.

Nemoci a úrazy

Do tří let potvrzena nedomykavost na mitrální chlopni, nedomykavost na aortální chlopni, zúžený aortální kořen a byla nalezena nezatažená díra mezi srdečními komorami. Měl časté záněty horních cest dýchacích (léčba antibiotiky), ve třech letech operativně odstraněny nosní mandle. V pěti letech zjištěno aneurysma v aortě, které ucpalo otvor v srdci. Na šestém roce šlápl na hřebík a propíchl si chodidlo, byl hospitalizován a zajištěn antibiotiky. V sedmi letech si rozdrtil loket levé ruky – následně prodělal dvě operace, při kterých mu loketní kloub ošetřili tzv. cerkláží pomocí drátů. Byla mu nasazena antibiotika na tři měsíce. Po poslední operaci došlo k ochrnutí malíčku a prsteníčku levé ruky – po dvou měsících rehabilitací stav urovnán. Zřejmě při pádu došlo k úrazu zad s následným vyhřeznutím ploténky vlevo 6 mm v oblasti bederní páteře. V roce 2009 vyšetřen na očním, kde dostal brýle 2,25 a 1,5 D a byl mu potvrzen astigmatismus. Od roku 2010 má dioptrie o síle 3,25 a 3,0 D a byla zjištěna porucha barvocitu. Je sledován na neurologii, ale až od roku 2011. V roce 2012 zjištěna plochá záda, ploché nohy, hypermobilita až deformita kloubů končetin. Návrh neuroložky na vyšetření Marfanova syndromu - GENNET, s. r. o. Praha, Letná. Výsledky testů po dvanácti měsících, potvrzení marfanoidního habitu a nález v genu FBN2. Doporučeno vyšetření RET genu (MEN2B syndromu), později s pozitivním nálezem. Na základě výsledků z těchto vyšetření, přeposlán na onkologii MOTOL Praha, pro podezření na zhoubný novotvar štítné žlázy. Na přelomu června a července 2014, odstranění štítné žlázy a jednoho příštítného tělíska. S nálezem hyperplastického příštítného tělíska a hyperplazií C buněk ve štítné žláze. Špatná, respektive žádná reakce na léky, po zvýšení dávky pozitivní reakce. V současné době podezření na nádorový útvar na nadledvinách. Nadále sledován na endokrinologii, kardiologii, onkologii, alergologii, neurologii a očním oddělení.

Vývoj řeči:

Jednotlivá slova začal používat na osmnácti měsících. První věty až ve třech letech, dlouho mu stačily základní slova a zvuky, kterými upozorňoval na to, co chce. S rodiči a příbuznými byla komunikace omezená, ale byla. U cizích lidí nekomunikoval a to ani v MŠ. Používal raději posunkovou řeč. Vývoj řeči byl opožděn.

Vady řeči:

Dyslálie - špatná výslovnost R, Ř a sykavek - docházel do logopedické poradny, po dobu docházky do MŠ (3-6 let věku dítěte). Příčinou špatné výslovnosti mohlo být jinak fyziologicky tvarované patro (gotické patro).

Hygienické návyky:

V rámci hry si od raného věku myl ruce a čistil zuby, sám se zapojil ve čtrnácti měsících. Do dvou let nechtěl spolupracovat při sebeobsluze - podle matky byl líný, hrou se zapojil do oblékání.

Zlozvyk – cucání palce do šesti let, nyní přetrvává ve spánku sací reflex již bez prstů v puse.

Prodělaná vážná onemocnění:

Plané neštovice ve třech letech, opakované záněty středního ucha v pěti letech, v osmi letech Impetigo (kožní infekce) – antibiotika + domácí ošetřování, dále déle trvající záněty dutin – antibiotika + domácí ošetřování, onkologické onemocnění štítné žlázy

Okolnosti před nástupem do školy:

Do mateřské školy chodil od dvou a půl let a to na pět hodin týdně, od tří let navštěvoval MŠ standardně, byl často nemocný, až tři týdny v měsíci - opakovaně. Ranní vstávání do školky jej nadměrně stresovalo, což se projevovalo popudlivým, mnohdy až agresivním chováním. Školku navštěvoval o rok déle z důvodu jednoletého odkladu školní docházky pro častou nemocnost a sociální nezralost. První půl rok ve školce komunikoval pouze posunkovou řečí, odmítal používat slova. Nejdříve začal komunikovat s dětmi, později i s učitelkami. Při práci spolupracoval bez problémů, do

školky chodil rád, jen při činnostech bylo znát, že se rychleji unaví a pak ztrácí pozornost.

Školní docházka:

Do školy nastoupil v sedmi letech, byl realizován odklad školní docházky. Na prvním stupni zvládal školu běžně jako zdravé děti, jen byl více unavený, proto měl k dispozici kabinet s žíněnkami, kam si mohl jít odpočinout. Školní úspěšnost – mírné problémy se psaním ovlivněné hypermobilitou kloubů ruky a též dlouhými úzkými prsty, což má za následek špatné držení pera, tedy nečitelné písmo. Problémy se čtením doposud přetrvávají. Zhoršení školní úspěšnosti na přelomu čtvrté a páté třídy, na základě toho několikrát navštívil PPP. Zde však nebyla potvrzena žádná ze specifických poruch učení. Na svůj věk byl označen za lehce podprůměrného a byla potvrzena nízká kapacita krátkodobé a dlouhodobé paměti. Což má podle mého názoru za důsledek zhoršení prospěchu, jelikož naučená látka bez častého opakování není vybavitelná.

Charakteristika dítěte:

Váha šedesát tři kilogramů, výška sto osmdesát tři centimetrů. Má dlouhé končetiny, je štíhlý, nosí brýle – 3,5 dioptrie.

Vlastnosti:

Je pozorný, hodný, obětavý, občas líný, ohleduplný, zkouší manipulovat s okolím, je vychytralý.

Chování ke spolužákům:

Je pozorné, ohleduplné, kamarádké. Je snadno ovlivnitelný.

Chování k dospělým:

Ohleduplný k cizím, starším pomáhá, kamarádký.

Chování k rodičům:

Zkouší manipulovat a prosazovat své nároky, pokud matka povolí je hodný, pokud ne, neustále se dožaduje svého. Jinak je pozorný, pomáhá v domácnosti, má rád svou sestru, matku i přítele matky. Je náladový.

7.2 Rodinná anamnéza:

Otec: vlastní otec neuveden, národnost česká

Matka:

Narozena 1976, vzdělání středoškolské s maturitou + DPS, pracuje ve školství jako kuchařka, národnost česká. Zdravotní stav – astma, alergie, migrény, vysoký krevní tlak, ucpávání střev, artróza bederní páteře, snížená hybnost krční páteře – vše léčeno. Provedena hysterektomie z důvodu myomu v děloze.

Sourozenci:

Sestra, narozena 1993, studuje VŠ pedagogickou, národnost česká. Zdravotní stav – alergie, chondropatie pately obou kolen, nedomykavost AO chlopně, migrény, hypermobilita kloubů – léčeno.

Meziosobní vztahy v rodině:

Rodina je neúplná. Matka, samoživitelka, zaměstnána na jednu směnu. V období nemoci bývalo dítě v péči babičky. Po zjištění posledních diagnóz pouze v péči matky. V rodině je mužským vzorem přítel matky, ke kterému dítě vzhlíží.

Zdroj informací:

Rozhovor s matkou, s třídní učitelkou a s postiženým chlapcem, pozorování, zpráva PPP – závěr z první zprávy: Po zvážení celkového výkonu s přihlédnutím k názoru rodiče a odborného lékaře doporučuji odklad školní docházky z důvodu školní nezralosti. Podmínkou odkladu je návštěva MŠ. Doporučujeme odklad školní docházky o jeden rok podle §37, odst. 1 Zákona 561/2004 o předškolním, základním, středním, vyšším a jiném vzdělávání / školský zákon / ze dne 24. září 2004.

7.3 Lékařská dokumentace:

zpráva z genealogie – závěr: Lékově riziková gravidita pro užívání teratogenu D v období embryogeneze. Dnes provedeno echokardio vyš. plodu – kontrola za dva měsíce spolu s podrobným UZ plodu. Dále doporučujeme pečlivý screening MS AFP. Vystavena legitimace genet. rizikové gravidity.

zpráva z kardiologie – závěr prvního vyšetření: Zřejmě spont. uzávěr subaortického defektu komorového septa s asymetrií až prolapsem aortální chlopně, zatím bez regurgitace. Prevence IE. Závěr posledního vyšetření: Méně významná mitrální regurgitace, dilatace kořene aorty při zachovalé funkci chlopně, MI I. stupně, inkompletní aneurismatický uzávěr ASD II, PI stopa

zpráva z alergologie – závěr: atopická dermatitida, recidiv. Otitidy a KHCD, senzitivizace na roztoče, pyly, lehký deficit buněčné imunity, hypogamaglobulinemie IgA, celoroční rýma se sezonním zhoršením, stp AVE, Asymetrie AO chlopně, MI,

zpráva z neurologie – závěr prvního vyšetření: hypotonie, vadné držení těla, abn. hypermobilita kloubů prstů HK bilater. Deformita L loket kl., doporučení: rehabilitace, Rtg TH a Ls páteře, MR páteře Ústí nad Labem.

Závěr posledního vyšetření: Magnetická rezonance LS páteře. Prokluze L5/S1 vlevo iritace S1 prokluze 6 mm.

Dle matky po RHB obtíže přetrvávají.

Neurolog. vyšetření - kolapsový stav.

Odeslán na Rhb , kontrola kdykoliv, poučení o režimu - skolióza, hořčíková léčba + Neuromultivit.

zpráva z genetiky - závěr: v genu FBN2 byla nalezena sekvenční změna, která je však susp. z patogenity, pro syndrom je typický habitus podobný Marfanovu syndromu a arachnodaktilie, pacient je indikován k vyšetření genu RET a byla u něj nalezena významná mutace vedoucí k záměně aminokyselin, tato mutace postihuje gen RET a v literatuře je popsána jako patogenní v souvislosti s medulárním karcinomen štítné žlázy (Int J Cancer. 1996 August 22; 69 (4): 312-6)

zpráva z onkologie - závěr: MEN2B syndrom, k vyloučení MTC a přidružených onemocnění

zpráva z endokrinologie - závěr stp. TTE s nálezem hyperplazie C buňek a hyperplazie příštítného tělíska v rámci MEN2A.

-zpráva z očního: závěr posledního vyšetření: Myopia astigmatis, p: SPH – 3,50* CYL – 0,25 AX 35°

l: SPH – 3,00* CYL – 0,50 AX 145

Porucha barvocitu, odeslán na podrobnější HUE test, ko zde za ½ roku.

7.4 Závěr:

Celkové posouzení úrovně dítěte:

Chlapec odpovídá psychicky i fyzicky svému věku až na menší odchylky vzhledem ke zdravotnímu stavu, celkově prospívá, ale přesto se zhoršil ve školní úspěšnosti.

Konkrétní doporučená navrhovaná opatření:

Výuková – doučování z ČJ, NJ a RJ zaměřené na psaní a čtení – školní i domácí.

- větší časové rozhraní pro domácí doučování v předmětech, kde neprospívá, realizace navrženého IVP. Zvýšení motivace k učení, jak ve škole, tak doma. Snížit tendenci k laxnímu přístupu.

Výchovná - menší vliv prarodičů, větší důslednost matky v určování pravidel a jejich dodržování, podpora i ze strany přítele matky. Matka musí dbát na dodržování jasně daných pravidel, protože chlapec i ve svých čtrnácti letech sám od sebe úkoly nechce dělat. Raději zasedne k PC nebo k televizi.

Mimoškolní činnost - méně posedávání u PC, projevil zájem o vojenskou problematiku, pořízeny modely a knihy s touto tematikou. Více pohybu na čerstvém vzduchu - vzhledem ke stavu pohybového aparátu spíše kratší procházky.

Sociální: cíl - úplná rodina, ale ne za každou cenu.

Léčebná - K dítěti je přistupováno s ohledem na Marfanův syndrom a syndrom MEN2. Úprava životosprávy, zdravotní tělesná výchova, úprava jídelníčku - bez jodové soli a vyloučení minerálních látek. Je nutno dodržovat prevenci infekční endokarditidy a denní rehabilitační plán.

8. Individuální vzdělávací plán

Výše uvádím, že chlapec není veden jako individuálně integrované dítě, tedy nemá individuální vzdělávací plán ani se u něj nevyužívají podpůrná opatření dle novely školského zákona. Podle mého názoru chlapec k naplnění svých vzdělávacích možností potřebuje podpůrná opatření, jejichž součástí je i individuální vzdělávací plán, který jsem na základě získaných informací, konzultace s třídní učitelkou a matkou vypracovala. Návrh tohoto individuálního vzdělávacího plánu uvádím níže.

Individuální vzdělávací plán na rok 2016/2017

Jméno žáka: Daniel M.

Datum narození: 2001

Škola: ZŠ

Třída: 9.

Na základě lékařského, psychologického a speciálně pedagogického vyšetření bylo zjištěno, že v souladu s § 16 Zákona 561/2004 spadá žák do kategorie osob se specifickými vzdělávacími potřebami

Výkony žáka v oblasti učení jsou ovlivňovány:

- Marfanovým syndromem a syndromem MEN2
- Nízkou kapacitou krátkodobé i dlouhodobé paměti
- Poruchou barvocitu

Platnost doporučení: konec povinné školní docházky, při nutnosti opakování ročníku bude IVP přepracováno podle aktuálních potřeb a aktuálního zdravotního stavu

Doporučená forma speciálního vzdělávání žáka:

- Individuální integrace v běžné třídě základní školy, vzdělávání podle individuálního vzdělávacího plánu
- Důsledné uplatnění individuálního přístupu
- Učební dokumenty: ŠVP základní školy

Doporučené pedagogické postupy ve vyučovacích předmětech:

Všeobecné:

- Pečlivé dohlížení na zapisování látky a domácích úkolů (snížená kapacita paměti)
- Možnost odpočinku na klidném místě (dítě se rychleji unaví)
- Řádně osvětlená a větraná třída
- Důležitá je domácí příprava a neustále opakování látky

Český jazyk:

Diktáty:

- Snížení délky, podle možností o pár vět nejvíce však na polovinu - tím dítě získá více času na kontrolu
- Umožnit použití Pravidel českého pravopisu - využít opakované dohledání, tím se hledaný jev lépe zapamatuje (co nemáš v hlavě, musíš si umět najít)
- Snížit tempo diktátu vzhledem k paměti dítěte častěji opakovat

Slohové práce:

- Umožnit práci zpracovávat v delším časovém úseku (např. dodělat doma)
- Zjednodušení psaní pomocí PC

Matematika + fyzika:

- Možnost užívat kalkulačku
- Umožnit použití "Matematicko-fyzikálních tabulek"
- Důležité praktické využití - co si dítě vyzkouší, lépe si zapamatuje

Jazyky (německý a ruský):

- Využití slovníků česko-německých, německo-českých a česko-ruských, rusko-českých
- Pravidelné opakování a upevňování azbuky
- Důraz na opakování dosavadní slovní zásoby a její postupné rozšiřování

- Slovní zásobu rozšiřovat pomocí kartiček (z jedné strany český výraz a z druhé německý nebo ruský)
- Dbát na správnost výslovnosti i na gramatickou stránku jazyka

Dějepis:

- Možnost využití vlastnoručně vyrobených časových os - zlepšení orientace v čase a lepší zapamatování důležitých časových údajů

Přírodopis:

- Při samostatné práci nebo laboratorních cvičeních umožnit práci ve dvojici nebo ve skupině
- Je dobré využít co nejvíce smyslů, praktické znázornění nebo experimenty

Zeměpis:

- Častá práce s atlasem
- Práce ve dvojici nebo ve skupině

Chemie:

- Využívání tabulky chemických prvků se zvýrazněnými prvky, které žák musí zvládat

Tělesná výchova:

- Pouze zdravotní TV + zadané rehabilitační cviky
- Momentálně je však chlapec z TV uvolněn
- Při využití asistenta pedagoga by chlapec mohl absolvovat tělesnou výchovu v omezeném rozsahu.

Výtvarná výchova:

- Brát ohled na poruchu barvocitu

Nezbytné kompenzační pomůcky, vybavení, učebnice, učební texty:

- Přehledy gramatických pravidel, slovníky, obrázkové materiály
- Dvoje učebnice - jedny ve škole, druhé doma

- Počítačové výukové a reedukační programy

Účast dalšího pedagogického pracovníka:

Není nutná, jelikož chlapec standartní výuku ve škole zvládá jen s menšími odchylkami a z TV je uvolněn. Pokud by však TV absolvoval, byl by zapotřebí asistent pedagoga, který by s chlapcem cvičil individuálně.

Hodnocení žáka:

Standartní hodnocení ZŠ. Znamkový systém chlapce dostatečně motivuje a dobře se v něm orientuje. Není proto nutné přistupovat např. k ústnímu nebo písemnému hodnocení.

Konzultant IVP: třídní učitel, matka

Na vypracování IVP se podíleli:

Jelikož chlapec není brán jako zdravotně postižené dítě - integrované dítě, nemá ve škole vypracován individuální vzdělávací plán a přistupuje se k němu jako ke zdravému (s malými ohledy na únavu)

IVP uvedené v praktické části jsem vypracovávala s pomocí konzultací s matkou a třídní učitelkou.

9. Metodika pro realizaci speciálně pedagogických opatření aneb jak pracovat s jedincem s Marfanovým syndromem

Stručná charakteristika onemocnění

Marfanův syndrom je onemocnění na genetickém základu, které postihuje hned několik oblastí. Nejčastější obtíže jedince jsou krátkozrakost, kombinované srdeční vady a problémy s pohybovým aparátem. Je tedy potřeba přístup k jedinci přizpůsobit především aktuálnímu stavu a rozsahu onemocnění.

Práce s jedincem s Marfanovým syndromem

Jedinci s MS zpravidla trpí krátkozrakostí je tedy potřeba, aby takového žáka pedagog posadil do prvních lavic. Je však nutno poznamenat, že tito jedinci mají díky genetické mutaci i nadměrný růst, proto je většina z nich vysoká. Pokud tedy ve třídě takové dítě máme, bude nejlepší jej posadit, co nejbližší to půjde a to do krajních lavic, aby žáci menšího vzrůstu také viděli k tabuli. Pokud takovou možnost pedagog nemá, měl by myslet na to, že při psaní na tabuli by měl zvětšit písmo a uzpůsobit také jeho čitelnost. Nebo může žákovi zápis psaný na tabuli poskytnout v tištěné formě.

Většina jedinců má štíhlé „pavoučí“ prsty často s hypermobilitou kloubů. Mají tedy obtíže při úpravě písma, nemusí jít vyloženě o znemožnění klasického psaní, ale rukopis bývá ve stavu kdy ani samotný žák po sobě své zápisky nepřečte. V tomto případě máme hned několik variant jak pomoci. Žák bude využívat sešity s většími mezerami mezi linkami a je možnost zanechat i pomocnou linku. Pokud ani tato varianta nepomůže, nejlepší bude, když se přistoupí na to, aby žák směl používat na práci PC, kam si bude zapisovat poznámky z probrané látky.

Co se týče problémů s pohybovým aparátem, jedinci s MS často nestíhají své vrstevníky v tělesné výchově a vzhledem k tomu, že většina z nich trpí např. skoliózou, různě závažnou zvětšenou hrudní kyfózou nebo naopak mají tzv. plochá záda (páteř nemá téměř žádná zakřivení), nabízí se varianta, kterou však musí schválit lékař a to, takového jedince z TV uvolnit. Nebo pokud je k dispozici asistent pedagoga, může s jedincem provádět zdravotní tělesnou výchovu s rehabilitačními cviky.

Problémem při tělesné výchově také bývají srdeční vady, při nich by tepová frekvence jedince s MS neměla přesáhnout tepovou frekvenci 110 úderů za minutu a nemělo by dojít k žádnému nárazu na hrudník nebo záda v oblasti hrudního koše. A to nejen při tělesné výchově, ale také při přestávkách. Pedagog by měl žákovi zajistit klidnější místo na trávení přestávek. A neměl by jej zbytečně vystavovat stresu. Navrhla bych preferovat raději písemné zkoušení, kde jedinec není vystaven vyjadřování před celou třídou nebo ústní zkoušení mimo třídu jen s učitelem, mohla by se tím snížit míra stresu vyvíjeného na takového jedince.

Jedinec by měl mít možnost využívat klidné zázemí např. s žíněnkou, kde si může odpočinout. Soustředění a práce při běžné vyučovací hodině jedince s MS často rychleji unaví. Pedagog by měl zajistit, aby se takový žák nepohyboval déle v nevětrané místnosti a kdykoli kdy pociťuje potřebu odpočinku, měl možnost si odpočinout. Pro žáky s MS by bylo vhodné vyučovací hodinu rozdělit na kratší úseky prokládané relaxační nebo odpočinkovou činností, aby se předešlo únavovému syndromu, kterým často jedinci s MS trpí následkem přetížení.

Přesto, že MS nepostihuje složku intelektu, může se stát, že takový jedinec bude trpět problémy s pamětí. To může negativně ovlivnit jeho prospěch. Například při psaní diktátů by měl pedagog myslet na to, že musí diktovat po menších úsecích a častěji je opakovat. Při zadání písemných prací by měl jedinec s MS mít možnost neustále mít před sebou zadání práce. Při velkých projektech by mělo pomoci dítě zařadit do dvojice nebo menší skupiny.

Pedagog by měl také úzce spolupracovat s rodiči, aby byl plně informován o konkrétním zdravotním stavu jedince a také proto, aby se předcházelo zapomínání na úkoly a práce zadané žákům na doma. Žák s MS by měl mít zápisník na domácí úkoly a pedagog by měl dohlédnout, aby si všechny práce a úkoly zapsal. Rodič by pak doma měl dohlédnout na plnění všeho zapsaného.

U jedince s MS se může stát, že vzhledem ke zdravotnímu stavu musí být delší dobu doma či hospitalizován, v tomto případě by kmenová škola měla úzce spolupracovat se školou při nemocnici, ve které se žák nachází.

Při dlouhodobější nemoc by měl pedagog spolupracovat s rodičem na plnění úkolů a prací a také na přezkoušení z probrané látky, kterou si jedinec zajistí od spolužáků nebo mu jí poskytne například v počítačové podobě sám pedagog.

U některých jedinců s MS se pak může stát, že mají kromě krátkozrakosti i další zrakové obtíže jako je například porucha barvocitu nebo barvoslepost v tomto případě by měl pedagog brát ohled například na barevné ztvárnění při výtvarné výchově.

Jedinci s MS často kvůli svému odlišnému vzhledu bývají obětmi šikany, na pedagoga tedy je, aby tomu předešel. Před nástupem žáka s MS do nového kolektivu by učitel měl třídu obeznámit s tím, že nově příchozí jedinec má Marfanův syndrom a stručně jim vysvětlit co takové onemocnění obnáší, a čím je takový jedinec jiný k tomu by mohl pomoci informační letáček, který je přiložený v přílohách. (viz Příloha č. 7)

Závěr

Tématem mé bakalářské práce byla **Speciálně pedagogická podpora osob s Marfanovým syndromem**. Cílem této práce bylo shromáždit informace o vzácném genetickém onemocnění – Marfanovu syndromu, jeho příčinách, projevech a důsledcích, které toto onemocnění přináší v běžném životě.

Problematika dětí se vzácným onemocněním byla doposud poněkud mimo hlavní zájem vzdělávacího systému. Důvodem je pravděpodobně relativní ojedinělost těchto onemocnění v populaci. Jedním z typických rysů vzácných onemocnění bývá postupující progrese základních příznaků, která se většinou zhoršuje, sporadicky stagnuje. Tím pádem se i zhoršují vzdělávací i životní možnosti dítěte, což negativně ovlivňuje kvalitu života. Z toho důvodu jsou roky předškolního i školního vzdělávání velmi důležitým obdobím, kdy lze dítěti, za podpory školských poradenských zařízení, umožnit přístup pro dosažení co možná nejvyššího stupně vzdělanosti.

Dle mého názoru jsem naplnila cíl shromáždit informace o vzácném onemocnění a celkově o problematice nemocných jedinců a podpory, která jim může být poskytnuta.

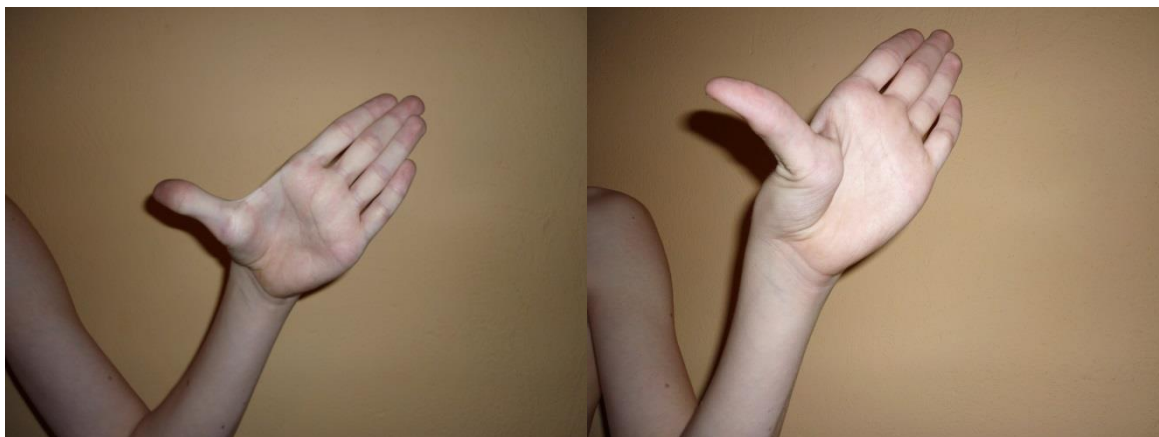
V praktické části jsem jako hlavní cíl měla popsat žáka s Marfanovým syndromem, což jsem pomocí studia dokumentace a rozhovorem s chlapcem trpícím MS uskutečnila. Díky rozhovoru s třídní učitelkou jsem měla možnost ověřit fungování takového dítěte v praxi, tedy v běžné třídě základní školy, kde jsem dospěla k závěru, že jedinec s MS může být v klasické ZŠ, avšak potřebuje určitá podpůrná opatření k dosažení optimálních výsledků.

Na základě všech získaných poznatků jsem zpracovala metodiku, jak pracovat s jedinci s MS a jaká opatření by měl učitel uskutečnit, aby jedinec s MS zvládal a optimálně prospíval v klasické třídě základní školy.

Věřím tomu, že má práce dodá tolik potřebné informace, a i když bude přečtena laikem, bude dobře pochopena. Myslím si, že moje snaha přiblížit tuto problematiku laické veřejnosti bude naplněna.

Přílohy

Příloha č. 1, 2 – pohyblivost palce ruky



Příloha č. 3 a 4 – postavení páteře, tvar hrudníku

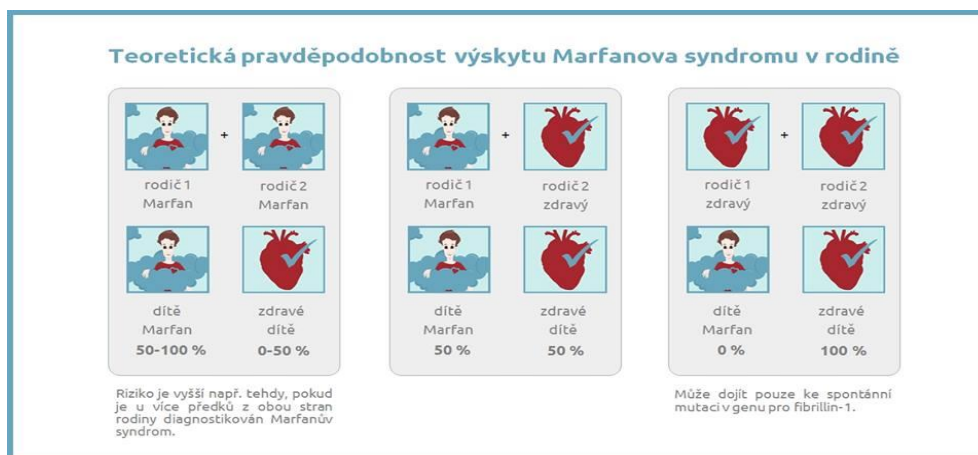


Příloha č. 5 – systémové znaky skóre

1) příznak palce a zápěstí (1 znak)	3 body
2) hrudník – ptačí, nálevkovitý	2 body
3) deformity zadní části chodidla	2 body
4) pneumotorax	2 body
5) dural ectasia	2 body
6) protrusio acetabuli	2 body
7) rozpětí rukou/výška (> 1,05) a US/LS (<0,85)	1 bod
8) skolioza nebo kyfoza	1 bod
9) snížená extenzita v lokti	1 bod
10) 3 z 5 znaků na lebce	1 bod
11) kožní strie	1 bod
12) krátkozrakost > 3 dioptrie	1 bod
13) prolaps MV	1 bod

Když se v rodině MS nevyskytuje	Když se v rodině MS vyskytuje
Dilatace aorty + ektopie čočky = MS	Ektopie oční čočky = MS
Dilatace aorty + potvrzená mutace FBN 1 = MS	Dilatace aorty = MS
Dilatace aorty + systémové skóre > 7 = MS	Systémové skóre > 7 = MS

Příloha č. 6 – genetika



JAK SE K ČLOVĚKU S MS CHOVAT?

TO VYPLÝVÁ Z TOHO, CO
ČLOVĚK S MS MŮŽE A CO NE.
ROZHODNĚ BYCHOM NEMĚLI
UPOZORŇOVAT NA JEHO
VZHLED

NEVYSTAVOVAT HO
ZBYTEČNĚ FYZICKY ANI
PSYCHICKY NÁROČNÝM
SITUACÍM.

POSKYTNOUT MU OPORU,
KDYŽ MU NĚCO NEJDE.
NABÍDNOUT POMOCNOU
RUKU.

NEBÁT SE TAKOVÉHO
ČLOVĚKA OSLOVIT, JE
STEJNÝ JAKO MY, JEN
TROCHU JINAK VYPADÁ.

MARFANŮV SYNDROM

CO TO JE?



JEDNÁ SE O GENETICKÉ
ONEMOCNĚNÍ, KTERÉ POSTIHUJE:

OČI
PLÍCE
SRDCE
KOSTI
KLOUBY...

JAKÉ MÁ VIDITELNÉ ZNAKY ČLOVĚK S MS?

MÁ:
VYSOKOU ŠTÍHLOU POSTAVU,
DLOUHÉ RUCE A NOHY,
DLOUHÉ PAVOUČÍ PRSTY,
ČASTO MÍVÁ BRÝLE.



NA CO SI ČLOVĚK S MS MUSÍ DÁT POZOR?

NESMÍ SE PŘÍLIŠ STRESOVAT,
MĚL BY SE VYHÝBAT PRUDKÝM
NÁRAZŮM DO HRUDI,

NEMĚL BY SE DLOUHO
POHYBOVAT V NEVĚTRANÉ
MÍSTNOSTI,

MĚL BY DOSTATEČNĚ
ODPOČÍVAT,

!!! JEHO TEP BY NEMĚL
PŘEKROČIT 110 ÚDERŮ/MINUTU
!!!

Literární zdroje

ČEVELA, Rostislav, Libuše **ČELEDOVÁ** a Hynek **DOLANSKÝ**. *Výchova ke zdraví pro střední zdravotnické školy*. Praha: Grada, 2009. Sestra (Grada). ISBN 978-80-247-2860-5.

GAVORA, P. Úvod do pedagogického výzkumu. Brno 2008. ISBN 978-80-223-2391-8.

HENDL, J. Kvalitativní výzkum. Portál 2011. ISBN 978-80-375-544-7.

HLAĎO, P. Úvod do pedagogického výzkumu pro učitele středních škol. Mendelova univerzita v Brně 2011. ISBN 978-80-375-544-7.

Humanita - Časopis dobrovol'nického sektora Slovenskej republiky, vydává Slovenská humanitná rada s podporou grantu MPSVaR SR, Bratislava, číslo 9/2009, ročník18., **KANÁLIKOVÁ**, K. (ml.), **KANÁLIKOVÁ**, K. (st.) Gravidita a Marfanov syndróm

KŘIVOHLAVÝ, J. Psychologie zdraví. Portál, 2009. ISBN 978-80-7367-568-4.

CHRÁSKA, M. Metody pedagogického výzkumu. Grada 2007. ISBN 978-80-247-1369-4.

KŘIVOHLAVÝ, J. Psychologie nemoci. Portál 2002. ISBN 80-247-0179-0.

MANUSOV, **ERON G. MARTUCCI**, E. Marfanův syndrom - Nedostatečně diagnostikovaný zabiják - Department of Family Practice, Uniformed Services University of the Health Sciences, Bethesda, US, Roč. 3, č. 1 (1995)

MATĚJÍČEK, Z. Psychologie nemocných a zdravotně postižených dětí. Jinočany: H & H, 2001. ISBN 80-86022-92-7.

MATOUŠEK, O. Slovník sociální práce. Praha: Portál, 2003. ISBN 80-7178-579-0.

TOMO, I. M. Marfanov syndróm in Bedeker zdravia - RE-PUBLIV s. r. o., 5/2008, Ročník IV., Bratislava, RE-PUBLIC s. r. o.

VÁGNEROVÁ, M. Psychopatologie pro pomáhající profese. Portál 2014. ISBN 978-80-262-0225-7.

ZDRAVÍ 21, Dlouhodobý program zlepšování zdravotního stavu obyvatelstva ČR – Zdraví pro všechny v 21. Století. Praha: Ministerstvo zdravotnictví ČR, 2003.

ZIKL, P. Terapie ve speciální pedagogice. Gaudeámus 2014. ISBN 978-80-7435-493-9.

ŽIŽKA, J. Diagnostika syndromů a malformací. Galén 1994. ISBN 80-85824-04-3.

Internetové zdroje:

Definice zdraví. *Who* [online]. [cit. 2016-06-10]. Dostupné z: <http://www.who.int/trade/glossary/story046/en/>

DLOUHÁ, Jana. *Podpora léčebného procesu hospitalizovaného dítěte pedagogickými prostředky* [online]. Praha, 2011 [cit. 2016-06-10]. Dostupné z: <https://is.cuni.cz/webapps/zzp/detail/100124/>. Dizertační práce.

MAŇÁSKOVÁ, Dana. Marfanův syndrom. In: *České sdružení Marfanova syndromu* [online]. 2010, 15. 12. 2010 [cit. 2014-12-20]. Dostupné z:

<http://marfanuvsyndrom.websnadno.cz/Marfanuv-syndrom.html>

Operační definice zdraví. *Lékařské slovníky* [online]. [cit. 2016-06-15]. Dostupné z: <http://lekarske.slovníky.cz/pojem/operacni-definice-zdravi>

THE MARFAN FOUNDATION. A Guide to Marfan Syndrome and Related Disorders. In: *Marfan.org* [online]. 2012 [cit. 2016-04-8]. Dostupné z: <https://www.marfan.org/resource/fact-sheet/guide-marfan-syndrome-and-related-disorders#.V2AvFPmLTIU>

Vyhláška č. 147/2011. *MŠMT* [online]. [cit. 2016-06-08]. Dostupné z: <http://www.msmt.cz/vzdelavani/socialni-programy/vyklad-vyhlasky-c-147-2011-sb>

Vyhláška č. 182/1991. *I.iinfo.cz* [online]. [cit. 2016-06-10]. Dostupné z: http://i.iinfo.cz/urs-att/p_182-91-114816949052473.htm

ŽÁČEK. Zdraví a nemoc: Definice zdraví. In: *Szsmb* [online]. [cit. 2016-06-10].

Dostupné z:

http://www.szsmb.cz/admin/upload/sekce_materialy/Zdrav%C3%AD_a_nemoc.pdf