

UNIVERZITA PALACKÉHO V OLOMOUCI

PEDAGOGICKÁ FAKULTA

Ústav speciálněpedagogických studií

Diplomová práce

Bc. et Bc. Miluše Jílková

**SLUCHOVÉ POSTIŽENÍ JAKO SYNDROMÁLNÍ
VADA**

Vedoucí práce: doc. PhDr. Eva Suralová, PhD.

OLOMOUC 2016

Prohlášení

Prohlašuji, že jsem magisterskou diplomovou práci na téma: „Sluchové postižení jako syndromální vada“ vypracovala samostatně pod odborným vedením doc. PhDr. Evy Suralové, PhD., za využití pouze citovaných zdrojů a literatury, které jsou uvedeny v závěru diplomové práce.

V Olomouci dne 7. 4. 2016

.....

Bc. et Bc. Miluše Jílková

Poděkování

Ráda bych na tomto místě poděkovala své vedoucí práce doc. PhDr. Evě Suralové, PhD., za odborný a zároveň lidský přístup, cenné rady, připomínky a informace a především laskavé vedení diplomové práce, které mi v průběhu zpracování trpělivě poskytovala.

Dále velké poděkování patří vedoucí Centra pro dětský sluch Mgr. Anně Kučerové, PhD., a celému jejímu pracovnímu kolektivu střediska rané péče, které mi maximálně vyšly vstříc při odborných konzultacích a byly nápomocny při získávání cenných dat. V neposlední řadě pak patří obrovský dík samotným respondentkám, které se ochotně zapojily do výzkumného šetření, a Mgr. Janě Kašparové, díky které se podařilo navázat skvělou spoluprací se všemi vybranými členkami LORMu a která velice ochotně a trpělivě zprostředkovala předávání doplňujících informací.

OBSAH

| | |
|--|-----------|
| Úvod | 7 |
| I. TEORETICKÁ ČÁST | 9 |
| 1 Sluch, sluchové postižení..... | 9 |
| 2 Syndromová postižení | 10 |
| 2.1 Terminologické vymezení..... | 10 |
| 2.2 Etiologie syndromových postižení..... | 11 |
| 2.3 Klasifikace syndromových postižení | 12 |
| 3 Charakteristika vybraných syndromů | 12 |
| 3.1 PENDRED SYNDROM | 13 |
| 3.1.1 Terminologie Pendred syndromu..... | 13 |
| 3.1.2 Výskyt a výzkum Pendred syndromu | 13 |
| 3.1.3 Etiologie Pendred syndromu..... | 14 |
| 3.1.4 Symptomatologie Pendred syndromu | 15 |
| 3.1.5 Diagnostika Pendred syndromu | 17 |
| 3.2 CORNELIA DE LANGE SYNDROM..... | 18 |
| 3.2.1 Terminologie Cornelia de Lange syndromu | 18 |
| 3.2.2 Výskyt a výzkum Cornelia de Lange syndromu..... | 18 |
| 3.2.3 Etiologie Cornelia de Lange syndromu | 19 |
| 3.2.4 Klasifikace Cornelia de Lange syndromu..... | 20 |
| 3.2.5 Symptomatologie Cornelia de Lange syndromu | 20 |
| 3.2.6 Diagnostika Cornelia de Lange syndromu..... | 23 |
| 3.3 TREACHER COLLINS SYNDROM..... | 24 |
| 3.3.1 Terminologie Treacher Collins syndromu | 24 |
| 3.3.2 Výskyt a výzkum Treacher Collins syndromu | 24 |
| 3.3.3 Etiologie Treacher Collins syndromu | 25 |

| | | |
|------------|---|-----------|
| 3.3.4 | Klasifikace Treacher Collins syndromu | 26 |
| 3.3.5 | Symptomatologie Treacher Collins syndromu | 26 |
| 3.3.6 | Diagnostika Treacher Collins syndromu | 28 |
| 3.4 | GOLDENHAR SYNDROM..... | 30 |
| 3.4.1 | Terminologie Goldenhar syndromu..... | 30 |
| 3.4.2 | Výskyt a výzkum Goldenhar syndromu | 30 |
| 3.4.3 | Etiologie Goldenhar syndromu..... | 31 |
| 3.4.4 | Symptomatologie Goldenhar syndromu | 31 |
| 3.4.5 | Diagnostika Goldenhar syndromu | 33 |
| 3.5 | USHER SYNDROM..... | 34 |
| 3.5.1 | Terminologie Usher syndromu | 34 |
| 3.5.2 | Výskyt a výzkum Usher syndromu..... | 34 |
| 3.5.3 | Etiologie Usher syndromu | 35 |
| 3.5.4 | Klasifikace Usher syndromu..... | 36 |
| 3.5.5 | Symptomatologie Usher syndromu | 37 |
| 3.5.6 | Diagnostika Usher syndromu..... | 39 |
| II. | PRAKTICKÁ ČÁST | 40 |
| 4 | Cíl práce | 40 |
| 5 | Metodologie | 41 |
| 5.1 | Nestrukturovaný rozhovor | 42 |
| 5.2 | Dotazník použitý v diplomové práci | 43 |
| 5.3 | Kazuistika..... | 43 |
| 6 | Charakteristika výzkumného vzorku | 44 |
| 7 | Výzkumné šetření | 44 |
| 7.1 | Kazuistika č. 1 | 45 |
| 7.2 | Kazuistika č. 2 | 51 |
| 7.3 | Kazuistika č. 3 | 57 |

| | | |
|----------|--|-----------|
| 7.4 | Kazuistika č. 4 | 62 |
| 7.5 | Kazuistika č. 5 | 67 |
| 8 | Analýza výsledků kvalitativního výzkumu | 72 |
| 8.1 | Symptomy Usher syndromu | 72 |
| 8.1.1 | Sluchové postižení | 73 |
| 8.1.2 | Zrakové postižení..... | 74 |
| 8.1.3 | Postižení vestibulárních funkcí..... | 74 |
| 8.2 | Komunikační schopnost | 75 |
| 8.3 | Informovanost o Usher syndromu..... | 76 |
| 8.4 | Limitace v běžném životě | 77 |
| 9 | Diskuze..... | 79 |
| | Závěr | 82 |
| | Seznam zkratk | 90 |
| | Seznam použitých zdrojů | 84 |
| | Seznam příloh..... | 90 |
| | ANOTACE | 96 |

Úvod

Diplomová práce se zabývá problematikou vybraných syndromových postižení, které jsou spjaty se sluchovým postižením. Sluchové vnímání patří k nejdůležitějším základním smyslům člověka, výrazně ovlivňuje řeč a komunikační schopnost jedince a v širší souvislosti také jeho schopnost socializace. V kombinaci s dalšími přidruženými symptomy pak může jedinci způsobovat závažné problémy a omezení v každodenním životě.

Systematickou pomoc a vhodnou kompenzaci zjištěné sluchové vady, potažmo syndromového postižení, znesnadňuje obrovské kvantum syndromových vad, které se díky pokroku lékařské diagnostiky, péče a genetického výzkumu stávají diferencovanější a jejich počet neustále stoupá. Problémem však zůstává skutečnost, že velké množství těchto výzkumů probíhá v zahraničí a osvojení si nových poznatků je často znemožněno jazykovou bariérou a nedostatkem času pro studium nových studií. Informace o aktuálních vědeckých zjištěních se tak šíří se značným zpožděním, přičemž předávání a osvojování nových poznatků v našich podmínkách je limitované pouze na jednotlivce z řad specializovaných odborníků, často pouze na ty jedince či jejich rodiny, kterých se toto nové zjištění bytostně dotýká.

Významnou roli v práci s klienty se syndromovým onemocněním a jejich rodinami sehrávají pracovníci středisek rané péče, kteří často bývají jedněmi z prvních odborníků, kteří s dítětem s tímto postižením a jeho rodinou přijdou do styku. Podstatně se podílí zejména na poradenské, preventivní, vzdělávací a terapeutické činnosti a jsou významným průvodcem rodin od počátečního období šoku až po stabilizaci a vyrovnání se s nelehkou situací. Náplň středisek rané péče spočívá mimo přímé práce s dětmi a jejich rodinami také v informační a osvětové činnosti, jež má přispět k časnějšímu rozpoznání zásadních symptomů komplexnějšího postižení. Na včasnosti zjištění a vhodné kompenzaci sluchových vad je přímo závislý rozvoj komunikačních schopností, což klade velký požadavek v první řadě na rodiče ale také poradce středisek rané péče, neboť je třeba již v raném věku dítěte s ohledem na jeho postižení zvolit vhodný komunikační systém, tak aby byla komunikační bariéra mezi dítětem a jeho nejbližším okolím kompenzována co nejdříve. Právě požadavek osvěty a informační činnosti se aktuálně snaží zajistit Centrum pro dětský sluch Tam Tam mimo jiné také nově vznikajícími webovými stránkami, kde bude možnost

získat více informací o jednotlivých, méně známých syndromech, které bývají spojeny se sluchovou vadou, a naše diplomová práce by měla být jedním zdrojem informací.

V teoretické části práce proto nejprve vymezujeme odbornou terminologii a základní pojmy jako sluch, sluchové postižení a syndromové postižení a postupně se zaměřujeme na pět zvolených syndromů: Pendred syndrom, Cornelia de Lange syndrom, Treacher Collins syndrom, Goldenhar syndrom a Usher syndrom. Podrobně rozpracováváme informace o terminologii, výskytu, dosavadních výzkumných šetření, etiologii, klasifikaci, symptomatologii a možnostech diagnostiky jednotlivých syndromových vad. Byly-li k dispozici, snažili jsme se začlenit do oblasti symptomatologie také poznatky týkající se řeči a myšlení u jedinců s jednotlivými syndromy, které byly převážně shromážděny ze zahraničních studií, neboť v česky psané literatuře se v tomto ohledu setkáváme s vážným informačním nedostatkem. Cílem teoretické oblasti práce je tedy zejména shromáždit dostupné informace o jednotlivých syndromech z českých i zahraničních zdrojů.

Praktická část práce je pak konkrétně zacílena na jeden z teoreticky popsáných syndromů - Usher syndrom, u kterého se nám podařilo zajistit případové studie několika již dospělých respondentů. V nich jsme se zaměřili zejména na specifika tohoto syndromu z hlediska speciální pedagogiky. Snažili jsme se za pomoci kvalitativního výzkumného přístupu poukázat na aktuální problémy a omezení, které tento syndrom přináší jeho nositelům v každodenním životě. Zajímaly nás první projevy syndromu již v raném věku, přístup lékařů a také zhodnocení informovanosti o Usher syndromu očima jednotlivých respondentů. Součástí praktické části je potom také komparace získaných anamnestických informací s poznatky odborné literatury. Získané poznatky jsou analyzovány a shrnuty v příslušných závěrečných kapitolách diplomové práce.

I. TEORETICKÁ ČÁST

1 Sluch, sluchové postižení

Sluchové vnímání je jedním ze základních smyslů člověka. Funkčnost sluchového analyzátoru výrazně ovlivňuje řeč jedince a je základním předpokladem pro úspěšnou komunikaci. Suralová, Langer (2005) zmiňují zejména oblast centrální části sluchového analyzátoru uloženého v temporálním laloku mozkové kůry, která se významně podílí na řízení veškerých sluchových reakcí a celistvosti sluchového vnímání.

Dojde-li k narušení sluchového vnímání, mluvíme o **sluchovém postižení** nebo **sluchové vadě**.¹ Slowík (2007, s. 72) definuje sluchové postižení jako „následek organické nebo funkční vady (resp. poruchy) v kterékoliv části sluchového analyzátoru, sluchové dráhy a sluchových korových center, příp. funkcionálně percepčních poruch.“ Kategorie osob se sluchovým postižením zahrnuje osoby neslyšící, nedoslýchavé, ohluchlé i osoby s kochleárním implantátem. (Horáková, 2012) Právě hledisko velikosti sluchové ztráty je jedním z mnoha kritérií užívaných ke klasifikaci sluchových postižení. Mimo klasifikace odvíjející se od velikosti sluchové ztráty se můžeme v české odborné literatuře setkat s dělením sluchových vad podle místa vzniku nebo podle doby, kdy ke vzniku sluchové vady došlo.²

Pro účely práce však považujeme za nezbytné vymezit zejména dělení sluchových vad na syndromové a nesyndromové. Jako syndromovou označujeme takovou, která se vyskytuje společně s dalšími vadami v rámci jednoho syndromu.³ O nesyndromové či izolované sluchové vadě hovoříme, je-li sluchové postižení jediným postižením jedince. (Horáková, 2012)

¹ Rozdíl v užitých termínech spočívá dle Potměšila (in Suralová, Langer, 2005) v širším chápání sluchového postižení nejen jako poškození sluchového ústrojí či jeho funkce, ale zejména pak v následcích, které může sluchové postižení vnést do sociálního života jedince.

² Více o podrobnější klasifikaci sluchových vad z hlediska stupně postižení, místa postižení aj. viz např. Horáková, 2012; Suralová, Langer, 2005; Lejska, 2003.

³ Uvádí se, že přibližně 30 % případů genetických poruch sluchu jsou syndromového typu. Odborníci také upozorňují na to, že se může jednat nejen o přidružené symptomy viditelné, ale i neviditelné, které se dají odhalit pouze za pomoci dalších lékařských vyšetření. Proto je třeba po zjištění přítomnosti sluchové vady u dítěte klást důraz na podrobné a komplexní vyšetření. (Infosluch, 2016)

2 Syndromová postižení

2.1 Terminologické vymezení

Problematika syndromů spojených se sluchovou vadou je vzhledem ke své obsáhlosti velmi různorodá také z hlediska terminologie. Ve spojitosti se syndromovým postižením se můžeme setkat s dalšími odbornými termíny jako kombinované postižení, syndrom a vrozená vývojová vada, které v následující části textu vysvětlíme.

Termín **syndrom** pochází z řeckého slova syndromos, které se dá volně přeložit jako současný průběh. V případě syndromových postižení bychom pak tento překlad mohli vztáhnout na stav jedince, pro který je charakteristické současné působení vícera symptomů vyskytujících se v klinickém obraze konkrétního onemocnění. (Lazovskis, 1990) Potměšil (2013, s. 9) uvažuje o syndromatickém charakteru postižení tehdy, když jeho „parametry budou při opakovaném výskytu pro speciálněpedagogickou intervenci velmi podobné“. Velký lékařský slovník pak uvádí, že se jedná o „typickou kombinaci příznaků určitého onemocnění, často bývá nazýván podle objevitele.“ (Vokurka, Hugo, 2005, s. 874)

Kombinované postižení je stav, kdy se u jedince vyskytují dva nebo více typů postižení současně. Nejčastěji je pro definici kombinovaného postižení uváděna Vaškova definice: „multifaktoriální, multikauzální a multisymptomatologicky podmíněný fenomén, který je důsledkem součinnosti participujících postižení či narušení“. (Vašek, Vančová, Hatos aj., 1999, s. 5) V oblasti speciální pedagogiky jsou kombinovaná postižení rozsáhlou skupinou onemocnění, mezi kterými lze objevit jak kombinaci lehčích a těžších typů postižení navzájem, tak i kombinaci narušení a nadání. (Ludíková in Renotierová, Ludíková, 2006). Ludíková (ibid) také naznačuje vztah mezi kombinovaným postižením a syndromem, kdy syndrom ve většině případů bývá diagnózou predikující výskyt kombinovaného postižení, poté mluvíme o syndromálním kombinovaném postižení.

Pro úplnost zbývá ještě definovat pojem **vrozená vývojová vada** (dále VVV). Velký lékařský slovník uvádí, že se jedná o „vrozené vady orgánů či orgánových systémů vznikajících jako důsledek dědičných poruch nebo působení zevních faktorů. (Vokurka, Hugo, 2009, s. 970) Autoři také dodávají, že nejkritičtější pro vznik vrozené vývojové vady je období, kdy se konkrétní orgán utváří a vady vzniklé v období prvního trimestru bývají nejzávažnější. Seemanová (in Žižka, 1994) konstatuje, že s vrozenou vadou se rodí 3-5 %

všech novorozenců, přičemž se v mnoha případech jedná o vadu kombinovanou. Velká část příčin vzniku VVV je pak tvořena genetickými příčinami, kam se řadí právě také syndromová onemocnění.

2.2 Etiologie syndromových postižení

Znalost etiologie syndromových postižení je pro správné stanovení diagnózy nezbytná. Vzhledem k tomu, že etiologie námi zkoumaných syndromů bude detailněji probrána dále u každého z nich, zmíníme v této části pouze obecné a nejfrekventovanější příčiny vzniku syndromů. Na vzniku se podílí genetické faktory, zejména pak genové a chromozomální aberace, a z negenetických vlivů tvoří pak podstatnou část zejména teratogeny. (Seemanová in Žižka, 1994)

Genovou mutací označujeme takovou, která představuje mutaci genu v molekule DNA. (Nečásek, Cetl, 1979). Syndromové postižení pak může být způsobeno mutací jednoho (monogenní dědičné onemocnění) či více genů (polygenní dědičné onemocnění). **Chromozomální aberace** (chromozomové mutace) jsou definovány jako odchylky v počtu nebo tvaru chromozomů postihující vývoj řady znaků jedince.⁴ Chromozomální aberace se vyskytují přibližně u 1 % novorozenců. (Machová, 1994) **Teratogeny** jsou vnější faktory, které způsobují vznik vrozené vývojové vady nebo riziko vzniku zvyšují. Lze je rozdělit do tří skupin: *fyzikální* (např. RTG záření), *biologické* (např. infekce matky v těhotenství, toxoplazmóza, zarděnky, syfilis, diabetes matky, apod.) a *chemické* (např. některá antibiotika, cyklostatika, alkohol, drogy aj.). Tyto látky běžně zdraví člověka ohrozit nemusí, ale pokud se s nimi setká gravidní žena, mohou na plod působit jako bezprostřední příčina vzniku syndromového onemocnění. (Šípek aj., 2014)

⁴ K nejčastějším druhům chromozomálních aberací způsobených odchylkami v počtu chromozomů patří **trizomie** (zvýšení počtu chromozomů ze dvou na tři v rámci jednoho z párů) a **monozomie** (úbytek jednoho chromozomu u některého z chromozomových párů). Odchylky z hlediska struktury chromozomů jsou pak nejčastěji zastoupeny **delecemi** (zkrácení nebo ztráta části chromozomu) nebo **translokacemi** (přemístění chromozomu nebo jeho části na jiný chromozom). (Machová, 1994)

2.3 Klasifikace syndromových postižení

V odborné literatuře se můžeme setkat s dělením syndromových postižení podle různých hledisek. Nicméně vzhledem ke specifčnosti a komplexnosti jednotlivých námi vymezených syndromů nepovažujeme za nezbytné zabývat se jednotlivými klasifikacemi podrobněji. Proto jen pro představu lze zmínit dělení syndromů v závislosti na etiologii a genetickém původu. Šípek (2008) tak vyděluje (nejen) syndromová postižení na autozomálně-dominantně dědičná, autozomálně-recesivně dědičná, vázaná na chromozom X, vzniklá chromozomovou aberací, mitochondriální, hereditární nádorová, mikroleční syndromová postižení nebo syndromy chromosomální nestability.

Druhá obecná klasifikace, se kterou se můžeme setkat častěji v oblasti speciální pedagogiky, je vydělována na základě typu postižení, který danému kombinovanému postižení dominuje. Vašek (2003) vymezuje tři skupiny jedinců. Do první bychom mohli zařadit osoby mentálně postižené, které mají přidruženo další postižení. V druhé skupině jsou osoby s duálním smyslovým postižením a třetí skupina osob je pak tvořena osobami s poruchou chování v kombinaci s dalším postižením nebo narušením. Nicméně takovéto vymezení se nám pro naše účely zdá velmi obecné a spíše uměle strukturované. Vezmeme-li v úvahu např. námi popisovaný Treacher Collins syndrom nebo Pendred syndrom, nejsme s to je zodpovědně zařadit ani do jedné takto vydělené podskupiny.

3 Charakteristika vybraných syndromů

Syndromy spojené se sluchovou vadou, které jsme si pro zpracování teoretické části diplomové práce vybrali, vycházely zejména z potřeb Centra pro dětský sluch Tam Tam (dále Centrum). Původní plán naší spolupráce spočíval ve zpracování dostupných zahraničních informací o málo frekventovaném Pendred syndromu, neboť dítě s tímto syndromem patřilo k nově evidovaným klientům a bylo potřeba shromáždit dostupné informace nejen pro pracovníky Centra, ale zejména pro rodiče a další zájemce či budoucí klienty. Později jsme však i z důvodu nově vznikajících webových stránek Centra a nízkému početnímu zastoupení jedinců s Pendred syndromem v ČR dospěli k rozhodnutí rozšířit teoretickou práci na větší počet syndromových onemocnění. Z evidence Centra jsme po zralé úvaze vybrali takové syndromy, o kterých je stejně jako o Pendred syndromu nedostatek

informací a jejichž nositelé patří mezi evidované klienty Centra. Výběr jsme provedli za spolupráce sociálních pracovníků Centra, které nám prostřednictvím emailové komunikace sdělily jednotlivá syndromová onemocnění a odpovídající počet klientů, kteří spadají do jejich péče.

Na základě takto získaného přehledu (dostupný u autorky práce) jsme vybraly pět méně známých syndromů, které byly nejčastěji zastoupené a jejichž písemné zpracování považovaly pracovníce Centra za žádoucí a potřebné.⁵ Výskyt konkrétního syndromu v České republice podle námi takto získaných informací je uveden vždy v rámci příslušné kapitoly teoretické části práce, stejně jako jsme se ve stejné části textu snažili zmapovat dosavadní českou odbornou literaturu či výzkumné studie zabývající se daným syndromem.

3.1 PENDRED SYNDROM

3.1.1 Terminologie Pendred syndromu

Pendred syndrom (dále PS) je nejčastěji definován jako dědičné autosomálně recesivní onemocnění, které se manifestuje kombinací percepční hluchoty, dyshormonogenetické strumy (poruchy metabolismu hormonů štítné žlázy) a abnormálních struktur vnitřního ucha. PS byl poprvé popsán roku 1896 anglickým lékařem Vaughanem Pendredem, který za vymezující symptomy pokládá spojení hluchoty a strumy. (Katra aj., 2011)

10. revize MKN řadí PS pod Poruchy štítné žlázy, konkrétně je pak společně s Familiární dyshormonogenetickou strumou kódován jako E07.1 Jiné poruchy štítné žlázy – Dyshormonogenetická struma. (MKN, 2008)

3.1.2 Výskyt a výzkum Pendred syndromu

Taybi, Lachmann (2007) uvádí incidenci 1 - 8 jedinců s PS na 100 000 narozených dětí. V dalších zdrojích se objevuje prevalence 5 – 10 % případů ze všech jedinců

⁵ Z dalších syndromových onemocnění spojených se sluchovou vadou, které se v evidenci klientů Centra vyskytly a mohly by být vhodným podkladem pro zpracování dalších diplomových prací, zmiňujeme např. Waardenburg syndrom, Ladd syndrom, Barakat syndrom nebo Rethoré syndrom.

postižených kongenitální hluchotou. (NIDCD, 2015; Rendtorff, 2013) V České republice je četnost mutace genu SLC26A4, který je za vznik PS zodpovědný, srovnatelná s ostatními zahraničními zeměmi a ve skupině neslyšících tvoří přibližně 10 %. (Katra aj., 2011)

V péči Centra pro dětský sluch bylo v minulosti evidováno dohromady sedm dětí s Pendred syndromem, přičemž z těchto byly v době zpracovávání naší diplomové práce aktuálně v péči pouze dvě děti.

Téma PS je z hlediska výzkumných šetření provedených v ČR poměrně neprobádanou oblastí. Roku 2011 byla vydána dle našich zjištění první ucelená a zřejmě jediná česky psaná studie věnovaná tomuto syndromu, která komplexněji shrnuje a popisuje problematiku tohoto onemocnění. „Pendredův syndrom v České republice“ je studií kolektivu lékařů působících převážně ve Fakultní nemocnici Motole v Praze a získaná data popisují klinický obraz syndromu zejména z lékařského hlediska.⁶ (viz Katra aj., 2011) Existují také webové stránky www.pendred.cz, které však uvádí jen velice stručné informace s odkazem na další zahraniční zdroje a Ústav biologie a lékařské genetiky UK 2. LF a FN Motol, kde se provádí genetická vyšetření pro potvrzení této diagnózy.

3.1.3 Etiologie Pendred syndromu

Roku 1996 byla výzkumnou vědeckou skupinou vedenou L. A. Everettem odhalena mutace genu SLC26A4, která je příčinou vzniku PS, tak jak jej známe v současné podobě (kombinace poruchy štítné žlázy a poruchy sluchu v důsledku rozšíření vestibulárního akvaduktu). Mutace stejného genu způsobuje také samostatné rozšíření vestibulárního akvaduktu, který často bývá jedním z typických symptomů PS. Jak uvádí Katra aj. (2011), Valvassori pojmem Pendred syndrom označuje jakýkoliv výskyt rozšířeného vestibulárního akvaduktu, který je sdružen s mutací genu SLC26A4. Do definice nezahrnuje bezpodmínečně poruchu štítné žlázy, neboť ta se manifestuje nejčastěji až postpubertálně.

Gen SLC26A4, také označován jako Pendred syndrome gene, je lokalizovaný na 7. chromozomu. Tento gen produkuje pendrin - protein obsažený především ve štítné žláze, vnitřním uchu, ledvinách, placentě, plicích, prostatě a varlatech. Pendrin zajišťuje

⁶ Katra Rami aj. Pendredův syndrom v České republice. *Otorinolaryngologie a foniatrie*. 2011, 60 (2), s. 103-111. ISSN 1210-7867.

chloridodiodový transport z thyreocytů a následnou organifikaci⁷ jodu. Právě buňky štítné žlázy jsou schopny jod aktivně vychytávat a kumulovat, čímž se liší od buněk ostatních tkání. Jod je základním prvkem potřebným k syntéze aktivních hormonů. Denní potřeba jodu je 150-200 mikrogramů za den, přičemž příjem pod 50 mikrogramů je uváděn jako kritický pro vznik a růst strumy a dysfunkci štítné žlázy. Snížení přívodu jodu je nejzávažnější v době těhotenství, kdy jsou důsledky pro vyvíjející se plod nejzávažnější. Struma však vzniká i v dospělosti a nedostatek jodu se v různém věku projevuje rozdílně. (Katra aj., 2011)

Vzhledem k tomu, že PS je autozomálně recesivní onemocnění, je zapotřebí obou kopií mutačně změněného genu, aby se PS u dítěte vyskytl. Tedy oba rodiče dítěte s PS musí být přenašeči této genové mutace, která se však na nich samotných nijak neprojevuje a většinou si tak této skutečnosti ani nejsou vědomi. Často se s PS nesetkáváme opakovaně ani v rámci rodinné anamnézy, takže pravděpodobnost přenosu je poměrně nízká. (Pendred syndrome, 2015)

3.1.4 Symptomatologie Pendred syndromu

Pro diagnózu PS jsou signifikantní zejména tři symptomy - vrozená percepční nedoslýchavost, abnormality vnitřního ucha a struma vzniklá v pozdním dětství či časně dospělosti. Avšak žádná z takto definovaných charakteristik nemá u zkoumaných jedinců s PS konstantní výskyt. Proto při diagnostice bereme v úvahu nálezy mutace genu SDLC26A4 v možných kombinacích s některými z těchto znaků: porucha organifikace jodu, percepční nedoslýchavost, rozšíření vestibulárního akvaduktu a/nebo Mondiniho dysplazie. (Katra aj., 2011)

Percepční nedoslýchavost

Porucha sluchu spojená s PS je vrozená, příp. prelingvální. NIDCD (2015) uvádí, že dítě, které se narodí s PS, ztrácí sluch ihned po narození, nejpozději však ve věku tří let. Hloubka sluchového postižení je variabilní (nejčastěji ve stupni těžké až hluboké nedoslýchavosti) a může podléhat zhoršení. Ve většině případů je porucha oboustranná percepční, příp. kombinovaná. Velmi často je doprovázena strukturálními abnormalitami

⁷ Organifikace označuje proces, při němž se anorganické látky zabudovávají do organických sloučenin.

vnitřního ucha (viz níže). Ke sluchové ztrátě ve vysokých frekvencích (bazokochleární) se postupně přidávají i apikochleární ztráty (nízkofrekvenční tóny).

U části nemocných se objevují vestibulární dysfunkce, které se klinicky projevují jako závratě spojené s prudkým či fluktujícím zhoršením sluchu a mohou po určité době vést až k trvalým poruchám rovnováhy. Obvykle je přítomná i oboustranná hyporeflexie (zpomalená výbavnost reflexů).

Abnormální struktury vnitřního ucha

U většiny probandů s prokázaným PS byly zjištěny abnormality temporální kosti, nejčastěji rozšířený vestibulární akvadukt a/nebo Mondiniho dysplazie.

Rozšířený vestibulární akvadukt patří mezi nejčastější anomálie vnitřního ucha u dětí s progredující percepční poruchou sluchu; udává se až 15% prevalence u všech pacientů s poruchou sluchu. (Katra aj., 2011; Kontorinis, 2011) Tento výrazně zvětšený kostěný kanál, který spojuje vnitřní ucho s mozkovou dutinou, je považován za zásadní abnormalitu temporální kosti a za jeden z diagnostických znaků tohoto syndromu. (Pendred syndrome, 2015)

Mondiniho dysplazie (známá také jako Mondiniho malformace nebo Mondiniho defekt) označuje abnormalitu vnitřního ucha s přidruženou percepční ztrátou. Tato malformace byla poprvé popsána roku 1791 Carlem Mondinim, po kterém získala své jméno. Délka hlemýžďe je při Mondiniho dysplazii zkrácena oproti normě dvou a půl závitu na jeden a půl. Vzniká zde patologická komunikace mezi scala vestibuli a scala tympani. Současně je ve většině případů zjištěna také oboustranná dilatace vestibulárního akvaduktu (průměr přesahuje uprostřed jeho délky hodnotu 1,5 mm) a ztráta sluchu se manifestuje již v dětství nebo časně dospělosti. Sluchová ztráta je často progresivní a objevuje se také porucha v rovnovážném ústrojí. (Katra aj., 2011)

Dyshormonogenetická struma

Nález strumy (zvětšení štítné žlázy v důsledku poruchy organifikace jodu) je posledním z příznaků, který je obvykle přítomen u jedince s Pendred syndromem. Při diagnostice je problematický fakt, že se struma obvykle neobjeví hned po narození, ale často až v období adolescence nebo dospělosti. (NIDCD, 2015).

Dyshormonogeneze u PS se projeví přibližně v 80 % případů jako eufunkční nebo hypofunkční struma a jen zřídka je klinicky významná již při narození, kdy může být diagnostikována novorozeneckým screeningem. (Banghová aj., 2008) Porucha štítné žlázy se však u přibližně 20 % dětí nemusí klinicky projevit, a přestože je štítná žláza narušena, hladina hormonů štítné žlázy a jejich růst a vývoj probíhá většinou bez závažnějších problémů. Zřídka se při výskytu strumy mohou objevit problémy s dýcháním nebo polykáním. (NIDCD, 2015)

Řeč a myšlení

O řeči a myšlení jedinců s PS se nám nepodařilo ani v odborné literatuře vyhledat konkrétní podrobnější informace. Domníváme se však, že vývoj řeči u člověka s PS lze obecně připodobnit k charakteristikám řečového vývoje u jedince se sluchovým postižením obecně. Vzhledem k symptomatologii PS je stěžejním faktorem hloubka sluchového postižení, která pak přímo ovlivňuje také vývoj řeči a výběr komunikačního systému.

3.1.5 Diagnostika Pendred syndromu

K diagnostice výše zmíněných symptomů se používají standardní vyšetřovací metody. V případě sluchové ztráty se provádí audiologická vyšetření. Pro odhalení abnormálních struktur vnitřního ucha lze využít magnetické rezonance nebo CT vyšetření. Eufunkčnost či hypofunkčnost strumy s poruchou organifikace jodu může být prokázána perchlorátovým testem, avšak pokud se snažíme dokázat přítomnost PS, je lepší volbou genetické vyšetření. (NIDCD, 2015)

V České republice je možné podstoupit v rámci novorozeneckého screeningu molekulárně genetické vyšetření, kam spadá i vyšetření možné mutace genu SLC26A4, tudíž je tedy možné jednak určit pacienty s vysokou pravděpodobností poruch štítné žlázy, včasným zásahem předejít rozvoji strumy a zároveň jedince s mutací tohoto genu jasně vyčlenit ze skupiny nesyndromových nedoslýchavostí. (Banghová aj. 2008)

3.2 CORNELIA DE LANGE SYNDROM

3.2.1 Terminologie Cornelia de Lange syndromu

Cornelia de Lange syndrom (CdLS) je kongenitální syndrom přítomný od narození dítěte, jehož příznaky jsou z větší části rozpoznatelné již během porodu nebo krátce po něm. Přesto v důsledku širokého spektra symptomů a absence objektivních diagnostických kritérií se diagnóza stanovuje obtížně.

Klinické projevy, které jsou pro CdLS charakteristické, popsal poprvé na případech dvou dětí doktor Brachmann roku 1916. Detailněji se jimi však zabývá až holandská pediatřička Cornelia de Lange, podle které získal syndrom později označení. V současnosti se lze setkat také s označením *Typus degenerativus Amstelodamensis*, který použila jako první de Lange, Amsterdam syndrom nebo Brachmann-de Lange syndrom. (Žižka, 1994)

Cornelia de Lange je podle 10. revize Mezinárodní klasifikace nemocí řazena do skupiny Q87.1 Vrozené malformační syndromy spojené převážně s malým vzrůstem. (MKN, 2008)

3.2.2 Výskyt a výzkum Cornelia de Lange syndromu

Syndrom se vyskytuje sporadicky, avšak jsou popsány i případy, kdy se postižení objevilo v rámci jedné rodiny opakovaně. Přesný výskyt tohoto onemocnění není znám, ale odhadem se udává prevalence 1 na 10000 až 30000 novorozenců bez výrazných rozdílů v četnosti mezi dívkami a chlapci. (Cornelia de Lange syndrome, 2015)

V péči Centra pro dětský sluch je aktuálně jedno dítě raného věku s diagnózou CdLS a dvě děti již staršího věku jsou evidovány v databázi.

Stručný souhrn základních informací týkajících se CdLS lze v české literatuře najít v *Přehledu klinických syndromů a symptomů* (Lazovskis, 1990) nebo *Diagnosticke syndromů a malformací*. (Žižka, 1994). Výzkumné šetření CdLS v českých podmínkách je omezeno na popis případových studií vztažených ke klinickému obrazu

onemocnění.⁸ Oblast speciálněpedagogické péče (konkrétně rehabilitace a vliv postižení dítěte na rodinné vztahy) u CdLS je pak zkoumána v diplomových pracích⁹, kde je mezi dalšími kombinovanými postiženími, kterými se daná práce v rámci zkoumané oblasti zabývá, uvedena případová studie také dítěte s CdLS.

3.2.3 Etiologie Cornelia de Lange syndromu

CdLS může být způsoben autozomálně dominantní dědičností, ale ve většině případů se na vzniku podílí nově vzniklá genová mutace. V roce 2004¹⁰ byl popsán první gen *NIPBL* umístěný na 5. chromozomu, jehož mutace zapříčiňuje vznik CdLS (až 50 % případů). Gen *NIPBL* zodpovídá za funkci proteinového komplexu kohesinu, jehož nenarušená struktura a funkce hraje zásadní roli při směřování prenatalního vývoje plodu.¹¹ (Dorsett, Krantz, 2009) Během následujících deseti let byly popsány další čtyři geny, které mají přímý vliv na vznik CdLS - geny *SMCIA*, *HDAC8*, *SMC3* a *RAD21*. Všech pět genů ovlivňuje funkci a strukturu proteinů obsažených v kohezinu a má tak přímý vliv na prenatalní vývoj organismu.¹² (Cornelia de Lange syndrome, 2015)

CdLS způsobené mutacemi genů *NIPBL*, *SMC3* (10. chromozom) nebo *RAD 21* (8. chromozom) vykazují autozomálně dominantní dědičnost, což znamená, že pouze jeden exemplář takto změněného genu stačí k tomu, aby se porucha rozvinula. CdLS, které vznikají na podkladě genové mutace *SMCIA* a *HDAC8*, vykazují dědičnost vázanou na X-chromozom. Jednotlivé genové mutace pak mohou mít vliv na závažnost symptomů CdLS. Dorsett, Krantz (2009) uvádí, že genová mutace *SMC3* a *SMCIA* způsobuje lehčí formy CdLS, při kterých je přítomná lehká až středně těžká mentální retardace, ale většinou

⁸ Seemanová, E., Lošan, F., Salichová J. Typus degenerativus amstelodamensis. Cornelia de Lange syndrom u dvou dětí. *Časopis lékařů českých*. 1979, 118(13), s. 404-7. ISSN 0008-7335.; Polívková, Z. aj. Podobnost syndromu částečné trisomie dlouhých ramen 3. chromozomu a syndrom Cornelia de Lange. *Československá pediatrie*. 1988, 43(12), s. 723-6. ISSN 0069-2328.

⁹ Levá, Kateřina. *Specifika rehabilitace u dětí s kombinovaným postižením*. (Nepublikovaná bakalářská diplomová práce). Univerzita Palackého v Olomouci, 2009.; Kossová, Kateřina. *Vliv těžkého postižení dítěte na vztahy v rodině*. (Nepublikovaná magisterská diplomová práce). Masarykova univerzita, 2012.

¹⁰ Na zjištění konkrétní genové mutace se podílel tým odborníků z Children's Hospital ve Philadelphii a Univerzity v Newcastle upon Tyne, kteří se studiem CdLS zabývají i nadále. Pro podrobnější a aktuální informace viz http://www.chop.edu/centers-programs/center-cornelia-de-lange-syndrome-and-related-diagnoses#.VnUb_tYrWU.

¹¹ Proteiny obsažené v kohezinu dále regulují prenatalní vývoj, organizaci chromozomů, sdružují sesterské chromatidy replikovaného chromozomu DNA a příp. upravují jejich narušenou funkci, a v neposlední řadě regulují aktivitu genů, které řídí vývoj končetin, obličeje a dalších částí těla. (Cornelia de Lange, 2015)

¹² Podrobnější informace o činnosti kohezinu a jeho vlivu na vznik CdLS lze nalézt např. ve studiu Liu J. a Krantze I.D. (2009) „Cornelia de Lange syndrom, cohesin and beyond“.

se zde nevyskytují žádná těžká postižení končetin nebo celkového systému, stejně tak není zdaleka tolik ovlivněn růstový vývoj jedinců.

3.2.4 Klasifikace Cornelia de Lange syndromu

Podle přítomnosti a hloubky postižení se pak v odborné literatuře můžeme setkat s rozlišením CdLS na tři základní typy (Deardoff, Clark, Krantz, 2011):

Typ I – klasická forma

Tento typ je z hlediska symptomů nejzávažnější. Je přítomno postižení již při porodu ve všech symptomových oblastech zmíněných výše. Nejvíce postižené děti umírají často již v prenatálním či perinatálním období na doprovodné nemoci.

Typ II – mírná forma

Mírná forma CdLS je spojována s genovými mutacemi *SMC1A* a *SMC3*. V tomto případě se u jedince s CdLS vyskytují charakteristické kraniofaciální rysy, které se mohou v průběhu vývoje vytrácet, příp. prohlubovat. Ve výrazně nižší míře je pak přítomen deficit kognitivních funkcí, malformace končetin, malý vzrůst a psychické problémy. Celkově nejsou symptomy u tohoto typu CdLS natolik znatelné, ale jsou velmi variabilní.

Typ III – další formy

Do třetího typu pak autoři řadí další fenotypy, které mají podobné symptomy jako CdLS, ačkoliv někteří lékaři takovéto formy už jako CdLS neklasifikují.

3.2.5 Symptomatologie Cornelia de Lange syndromu

Symptomatologie CdLS je značně rozsáhlá, rozmanitá z hlediska míry postižení jednotlivých oblastí a také proměnlivá. Žižka (1994) uvádí čtyři diagnostická kritéria, která jsou dle něj pro CdLS charakteristická a mohou sloužit k rychlé diagnostické orientaci: husté a klenuté obočí, synophrys (srostlé obočí), hirsutismus a redukční deformity končetin.

Jedním z prvních alarmujících symptomů mohou být intrauterinní růstové retardace, předčasný porod (ve 30 % případů) a s ním spjatá nízká porodní váha (většinou pod 2500 g)¹³. Retardace růstu je přítomná i v postnatálním vývoji u více než 95 % případů. Konečná výška postavy u děvčat se pohybuje kolem 130 cm, u chlapců 150 cm, přičemž sekundárně je vývoj růstu ovlivněn také přítomností gastroesofaryngeálního refluxu a jiných problémů s příjmem potravy. (Deardorff, Noon, Krantz, 2016). U jedinců s CdLS se vyskytuje těžká psychomotorická retardace a v průběhu vývoje často dochází také ke vzniku deformit páteře a obratlů.

Symptomy v oblasti kraniofaciální

Fyzické projevy jsou nejčastěji zastoupeny a na první pohled patrné z abnormalit v obličeji. Ty zahrnují zejména vyklenuté, husté a srostlé obočí a dlouhé, silné řasy. Může se vyskytnout také mongoloidní postavení očních štěrbin, modravé zabarvení kůže kolem očí, ptóza víčka a také některé ze zrakových vad (strabismus, mikroftalmie, mikrokornea, astigmatismus, myopie či excentrické pupily). (Liu, Krantz, 2009; Žižka, 1994)

Nos je většinou krátký a zahnutý, spojený s ústy přes dlouhé obloukovité filtrum. Rty se vyznačují úzkým horním rtem a povislými ústními koutky. Liu, Krantz (2009) uvádí, že u přibližně 20 % probandů se vyskytuje také rozštěp patra (ve většině případů submukózní) nebo mikrognácie.

S CdLS jsou spojeny sluchové poruchy zejména jako následek atrézie zvukovodů; často se u dětí s CdLS objevují také velké a deformované ušní boltce, které mohou být posazeny níže než u intaktního jedince. (Žižka, 1994)

Končetiny

Abnormality paží a rukou jsou u CdLS poměrně častými přidruženými symptomy. Žižka (1994) uvádí některé z problémů, které se mohou v souvislosti s končetinami vyskytnout: mikromelie, hypoplazie hlavičky radia, brachydaktylie, kožní syndaktylie, polydaktylie, proximální pozice palce na ruce, fokomelie, amelie, oligodaktylie, asymetrie

¹³ Komparativní studie amerických lékařů zjistila, že velmi nízká porodní váha je signifikantně přítomna u narozených dívek. Potvrzeno také bylo, že nízká porodní váha významně souvisí s hloubkou postižení, zejména v oblasti těžších malformací horních končetin a hlubší psychomotorické retardace. (Hawley, Jackson, Kurnit, 1985)

horních končetin, flekční kontraktury prstů či loketních kloubů, luxace kyčlí a jiné deformity nohou.

Jiné tělesné projevy

Přídavné symptomy CdLS zahrnují ve více než 80 % případů nadměrné ochlupení (hirsutismus) vlasů, uší, zad, paží a genitálií. (Deardorff, Noon, Krantz, 2016) Přítomná je také hypoplazie či asymetrie prsních bradavek, srdeční vady, anémie, anomálie ledvin či gastrointestinálního systému a s nimi spojené trávicí problémy, průjem či zácpa. (Liu, Krantz, 2009; Žižka, 1994)

Behaviorální a neurologické problémy

Z behaviorálních projevů se u mnoha jedinců s tímto syndromem objevuje chování podobné autismu (izolovanost, rutinní chování) a vývojové symptomy, které ovlivňují komunikaci a sociální interakci (nízká vyjadřovací schopnost, neobvyklá mimika a gestikulace, bojácnost vůči cizím osobám, problémy s adaptací apod.). Tělesná aktivita sahá buď k extrémní pasivitě, kdy se jedinci dokáží sami zabavit jen velmi krátce, nebo naopak nadměrné aktivitě, neklidu a potřebě neustálého pohybu. Může se vyskytnout také úzkostlivé chování, bojácnost, rychlé výkyvy nálad, které mohou u rizikových případů vést i k sebepoškozujícímu a agresivnímu chování bez jasné příčiny. (Liu, Krantz, 2009)

Řeč a myšlení

Intelligenční deficit se u jedinců s CdLS pohybuje v pásmech lehké až hluboké mentální retardace, Deardorff, Noon, Krantz (2016) uvádí rozmezí 30 – 102 bodů intelligenčního pásma.

Zkoumání vývoje jazyka a řeči u probandů s CdLS se podrobněji věnoval např. Goodban (1993), který ve svém výzkumném šetření čítajícím 116 klientů ve věkovém rozmezí 2 měsíců až 29 let, zjistil, že ve 33 % případů se nevyskytovala žádná verbální komunikace. V 53 % případů byli zkoumaní jedinci s CdLS schopni používat 2 a více slov a kombinovat je do jednoduchých vět, ale této schopnosti dosáhli s výrazným zpožděním.

3.2.6 Diagnostika Cornelia de Lange syndromu

Diagnostický proces je u CdLS velice náročný právě kvůli rozmanitosti symptomů. Obecně se udává, že diagnóza CdLS může být stanovena, pokud jedinec vykazuje typické distinktivní kraniofaciální rysy společně s abnormalitami končetin, retardací růstu (prenatálního či postnatálního) a mentální retardací. (NORD, 2015) V případě, že nejsou jednotlivé symptomy natolik zřetelné, je potvrzujícím kritériem pro přítomnost CdLS identifikace některé z výše uvedených genových mutací.

V některých případech lze uvažovat o podezření na CdLS již v prenatálním období, kdy v průběhu ultrazvukového vyšetření mohou být spatřeny jisté abnormality charakteristické pro CdLS např. zpomalený růst, abnormality končetin nebo kraniofaciální oblasti, příp. dalších orgánů. Tento diagnostický průběh se však vyskytuje zřídka. Ve většině případů je CdLS diagnostikován po narození na základě klinických příznaků.

V zahraniční odborné literatuře se objevily návrhy diagnostických postupů založených na symptomech ve vybraných oblastech: kraniofaciální symptomy, neurovývojové charakteristiky nebo profil postižených horních končetin. Tato kritéria však nebyla pojata komplexně a v praxi nenalezla většího uplatnění.¹⁴ Jedním z aktuálních diagnostických postupů se jeví postup navrhovaný kolektivem autorů pod vedením A. D. Kline (2007). Ti navrhují minimální diagnostická kritéria, která musí být u vyšetřovaného pacienta potvrzena pro určení CdLS, včetně bodovací škály pro zjištění stupně postižení v jednotlivých oblastech, a to v závislosti na vývojových milnících, přítomnosti deformací končetin a sluchové ztrátě.

V oblasti diferenciální diagnostiky Žižka (1994) upozorňuje zejména na dva další syndromy (Fetopathia alcoholica, Rubinsteinův-Taybiho syndrom), které mají podobné symptomy a může proto často dojít k chybnému stanovení diagnózy.

¹⁴ Jednotlivé návrhy diagnostických postupů jsou popsány v těchto studiích: Allanson J., Hennekam R., Ireland, M.: De Lange syndrome: subjective and objective comparison of classical and mild phenotypes. *Journal of Medical Genetics*. 1997, 34(8), s. 645-650. ISSN 0022-2593.; Halal, F., Preus, M.: The hand profile on de Lange syndrome: diagnostic criteria. *American Journal of Medical Genetics*. 1979, 3(4), s. 317-323. ISSN 0148-7299.

3.3 TREACHER COLLINS SYNDROM

3.3.1 Terminologie Treacher Collins syndromu

Treacher Collins syndrom (TCS) se v odborné literatuře objevuje i pod jinými názvy. K nejčastějším patří mandibulofaciální dysotóza (dysotosis mandibulofacialis), Franceschetti-Klein syndrom nebo Berry Treacher Collins syndrom. (Žižka, 1994). Jedinci s TCS mají na první pohled charakteristické malformační rysy v obličeji a těžkou sluchovou ztrátu.

Dle 10. revize Mezinárodní klasifikace nemocí je TCS řazen mezi Jiné vrozené vady kostí lebky a obličeje, kód Q 75.4 Mandibulofaciální dysotóza. (MKN, 2008)

Jako první popsali jednotlivé symptomy TCS nezávisle na sobě Thompson a Toynbee (1846) a Berry (1889). Syndrom však získal jméno po britském oftalmologovi E. Treacheru Collinsovi, který ve své práci roku 1900 celistvě popsal podrobnou klinickou charakteristiku. Další označení TCS jakožto Franceschetti-Klein syndrom pak souvisí s rozsáhlou studií z roku 1949 popisující detailnější přehled jednotlivých symptomů, jejímiž autory byli švýcarský oftalmolog Franceschetti a genetik Klein. Sami však pro označení syndromu použili termínu mandibulofaciální dysotóza. (Tolarova, 2014; Dixon, 1995)

3.3.2 Výskyt a výzkum Treacher Collins syndromu

Informace o průměrném výskytu TCS se v odborné literatuře různí. Udávaná průměrná rozmezí lze shrnout do incidence 1 případ na 40 000 až 70 000 narozených dětí. (Åsten aj., 2016; Tolarova, 2014; Chen, 2012; Dixon, 1995;) Vzhledem k tomu, že se jedná o autozomálně dominantní onemocnění s vysokou penetrancí, objevují se opakované záznamy o rodinách s tímto postižením ve více generacích. (Žižka, 1994)

V České republice na 10 milionů obyvatel připadá až 200 osob s TCS (Život se syndromem, 2015). V evidenci Centra pro dětský sluch byli v době tvorby diplomové práce přítomni čtyři klienti - dva současní klienti raného věku, dva klienti staršího věku.

Základní stručné informace o Treacher Collins syndromu jsou stejně jako v případě CdLS dohledatelné ve dvou česky psaných přehledových publikacích (Žižka, 1994;

Lazovskis, 1990). Samostatně a podrobně se TCS věnuje také diplomová práce Zuzany Holubové (Holubová, 2013), která se detailněji zabývá symptomatologií, narušenou komunikační schopností a také oblastí speciálněpedagogické péče u osob s TCS.

3.3.3 Etiologie Treacher Collins syndromu

Na vzniku TCS se podílí z více jak 90 % všech případů mutace genu *TCOF1* lokalizovaného na 5. chromozomu. V dalších 3 % výskytu se pak jedná o genové mutace *POLRIC* (6. chromozom) nebo *POLRID* (13. chromozom) a ve zbylých případech je genetická příčina prozatím neznámá. Proteiny, které tyto geny produkují, se významně podílí na tvorbě ribozomální RNA, která mj. ovlivňuje raný vývoj lícních kostí a dalších obličejových tkání. Pokud dojde k mutaci v některém ze zmíněných genů, činnost ribozomální RNA se sníží a dochází tak k sebedestrukci určitých buněk, jejichž existence je nezbytná pro neporušený vývoj lícních kostí a obličejových tkání. Tento nepřirozený zánik buněk pak zřejmě způsobuje specifické symptomy v kraniofaciální oblasti u osob s TCS. (Treacher Collins syndrome, 2012)

Treacher Collins syndrom je ve většině případů autozomálně dominantní onemocnění s vysokou pravděpodobností projevu genu ve fenotypu a různou mírou expresivity. Stačí často tedy jedna kopie mutací změněného genu, aby se u dítěte syndrom projevil. Výjimku tvoří TCS způsobený genovou mutací *POLRIC*, který pak nese charakteristiky autozomálně recesivního onemocnění. TCS postihuje obě pohlaví rovnoměrně bez ohledu na rasovou příslušnost. (Žižka, 1994; Treacher Collins syndrome, 2012)

Podle Dixona (1995) má až 40 % případů dětí s TCS alespoň jednoho z rodičů s genetickou výbavou, která TCS způsobuje. Ve zbylých 50 – 60 % případů se jedná o nově vzniklou mutaci bez předchozí rodinné historie v důsledku léků, záření nebo jiných vnějších vlivů. Avšak, jak upozorňuje Dixon (ibid.), často může být genetické postižení jednoho z rodičů tak nepatrné, že při genetickém poradenství nemusí vyjít najevo. Z toho důvodu se preferuje i u intaktních rodičů dítěte s TCS provést radiologické vyšetření kraniofaciální oblasti, které může veškeré pochybnosti o dědičném původu onemocnění eliminovat.

3.3.4 Klasifikace Treacher Collins syndromu

Franceschetti a Klein (in Hertle, Ziylan, Katowitz, 1993) navrhuje klasifikaci TCS z hlediska přítomnosti symptomů do pěti skupin:

1. **typ úplný (*complete form*)** - Tuto skupinu tvoří pacienti, u kterých se vyskytují všechny charakteristické symptomy; společně s pátým typem se vyskytuje nejčastěji.
2. **typ neúplný (*incomplete form*)** - Skupina je tvořena pacienty s variabilní expresivitou symptomů, u kterých se objevují lehčí abnormality uší, očí, lícních kostí a mandibuly.
3. **typ nedonošený (*abortive form*)** – Jedinci narození předčasně, u kterých je přítomna pseudokolobom dolního víčka¹⁵ a hypoplazie lícních kostí.
4. **typ unilaterální (*unilateral form*)** – Výskyt symptomů u TCS je pouze unilaterální, nebere se v úvahu hloubka postižení.
5. **typ atypický (*atypical form*)** – Vyskytují se i symptomy, které pro TCS nejsou charakteristické; společně s prvním typem se vyskytuje nejčastěji.

3.3.5 Symptomatologie Treacher Collins syndromu

Klinické příznaky TCS jsou viditelné většinou již při narození, v některých případech je možné je rozpoznat již prenatálně. Přesto jejich závažnost je značně individuální a většinou nepodléhá progresivitě, naopak v důsledku operací a dalších terapií může v mnoha aspektech dojít ke zlepšení. Symptomy TCS se vyskytují obvykle symetricky bilaterálně.

Symptomy v kraniofaciální oblasti

Často je přítomna hypoplazie a asymetrie obličejového skeletu, někdy se v souvislosti s TCS mluví o tzv. ptačím obličejí (Žižka, 1994). Lícní kosti jsou často nevyvinuté nebo chybí, čímž dochází ke spojení svalů tváří se svaly spodní čelisti. Tato skutečnost pak dává vzniknout tzv. antimongoloidnímu postavení očí (sestupné oči, vnější

¹⁵ Hertle (1993, s. 642) rozlišuje pseudokolobom a kolobom víček. Pseudokolobom spočívá v nevyvinutí pouze podkožních tkání a svalů víčka na rozdíl od kolobomu, kde tkáně a svaly nejsou přítomny vůbec.

koutek očí směřuje směrem dolů), oční štěrby jsou krátké, ve spodním víčku či duhovce se často vyskytuje kolobom, řasy jsou řídké nebo mohou úplně chybět. U jedince s TCS se také ve větší míře vyskytují záněty očí a zrakové vady. (Tolarová, 2014; Žižka, 1994)

Nos je v důsledku lícni hypoplazie a deformit nadočnicových oblouků relativně velký s úzkými nostrilami a občasně se vyskytující atrezií choan. (Žižka, 1994)

Boltce uší jsou ve většině případů těžce deformované (malé, nevyvinuté, atypicky postavené, níže nasedající), okraj vnějšího ucha může být „přeložený“ nebo jen naznačený. Typické jsou stenózy či atrezie zevního zvukovodu, deformace či hypoplazie středního ucha či středoušních kůstek, v mnohem menší míře se pak objevují deformity vnitřního ucha. Důsledkem ušních deformit bývají pak převodní poruchy sluchu těžké nedoslýchavosti až úplné hluchoty, které jsou variabilní a mohou být do určité míry kompenzovány sluchadly vždy s ohledem na případ konkrétního jedince. (Život se syndromem, 2015; Žižka, 1994)

Tolarová (2004) uvádí, že až u třetiny pacientů s TCS se vyskytuje rozštěp patra a u další třetiny z nich velofaryngeální insuficience a s ní spojené kongenitální palatofaryngeální nedostatky (deformace, imobilita, nevyvinuté velum, submukózní rozštěpy patra). Problematickým symptomem je také mikrogenie a/či hypoplazie dolní čelisti a zapadlá brada. V důsledku toho se u kojenců často objevují přidružené dýchací obtíže a obtíže s polykáním a stravováním, které však lze do jisté míry chirurgicky upravit. Abnormálně malá dolní čelist také činí problémy při růstu a správném postavení zubů (hypoplazie zubů, chybějící kontakt řezáků, otevřený skus, obtížné sevření rtů).

Pro jedince s TCS, zejm. pro muže je typický porost vlasů v podobě kotlet, které jsou však dočasné a samy se pak vytrácí.

Jiné:

Z dalších přidružených obtíží, které jsou spjaty s TCS, uvádí odborná literatura anomálie skeletu (horní končetiny, spina bifida), vrozené srdeční vady, chybění příušní žlázy, spánkové apnoe, chrápání či kryptorchismus. (Chen, 2012, Žižka, 1994; Lazovskis 1990)

Řeč a myšlení

U jedinců s TCS nebývá přidruženo mentální postižení ani snížená inteligence. Může se objevit opožděný vývoj řeči a problémy v socializaci, ale ty jsou spíše dány existencí sluchové vady.

Narušená komunikační schopnost je ovlivněna zejména výskytem poruch sluchu, rozštěpových vad a narušenou okluzí. V důsledku toho se nejčastěji setkáváme u jedinců s TCS s velofaryngeální insuficiencí a palatoláliemi. Velofaryngeální insuficience, která způsobuje nedostatečné oddělení dutiny nosní od dutiny ústní (v případě TCS na podkladě orofaciálních rozštěpů), narušuje zejména rezonanci a artikulaci mluvené řeči, ale zároveň může mít zásadní vliv na sací a polykací činnost. Palatolálie definovaná jako řeč při rozštěpu patra má za následek změny v artikulaci a rezonanci, narušenou srozumitelnost řeči, poruchy mimiky, hlasu a narušené koverbální chování. (Kerekrétiová, 2008)

Výzkumné šetření provedené Vallino-Nappolim (2012), který se zaměřil na řeč třiceti jedinců s TCS, přineslo zjištění, že 77 % probandů vykazovalo poruchy rezonance. V 63 % byly přítomny poruchy hlasu a ve všech případech pak artikulační odchylky. Skupina skandinávských lékařů a odborníků (Åsten aj., 2016) zkoumala taktéž řečové funkce u skupiny dětí a dospělých s TCS a sledovala, zda a jak bude v obou skupinách ovlivněna řečová schopnost hloubkou postižení a věkem. Bylo zjištěno, že úroveň řečové schopnosti je významně spjata s hloubkou TCS a orofaciální dysfunkcí. Téměř všichni probandi ze skupiny dětí a adolescentů vykazovali řečové odchylky ve všech zkoumaných oblastech - artikulace, rezonance, hlasu a srozumitelnosti, přičemž oblast srozumitelnosti se jevila jako nejmórazněji postižená.

3.3.6 Diagnostika Treacher Collins syndromu

Diagnostická kritéria stěžejní pro stanovení diagnózy TCS jsou podle Žižky (1994) antimongoloidní zešíkmení očních štěrbin, kolobom očních víček, makrostomie, mikrogenie a rudimentární boltce. Porucha vzniká přibližně v sedmém týdnu těhotenství, takže ji lze diagnostikovat i prenatalně za pomoci fetoskopie, event. ultrazvuku. (Tolarová, 2004)

Pro stanovení diagnózy TCS se zaměřujeme zejména na klinické příznaky a výsledky radiologických, CT, audiologických a genetických vyšetření, které mohou jednotlivé abnormality potvrdit.

Chen (2012) uvádí syndromy, které mohou být svými projevy podobné TCS a diferenciatně diagnosticky významné. Do této skupiny patří Goldenhar syndrom, Microsomiahemifacialis, Miller aerofacialdysostosis, Wildervanckův syndrom, Dysostosis acrofacialis (Nager syndrom).

3.4 GOLDENHAR SYNDROM

3.4.1 Terminologie Goldenhar syndromu

První zmínky o Goldenhar syndromu (GS) pochází z roku 1952, kdy švýcarský oftalmolog Maurice Goldenhar popsal pár jednovaječných dvojčat, z nichž pouze u jednoho z nich diagnostikoval obličejovou mikrosomii¹⁶, mandibulární hypoplazii, malformaci ušních boltců a epibulbární dermoid. V roce 1963 se objevil nový termín OAV spektrum (oculoauriculovertebral dysplasia) užitý Gorlinem, který je i v současné době někdy používán jako synonymum nebo zastřešující pojem pro GS. (Chen, 2012)

Jak je z latinského názvu OAV spektra patrné, jsou zde obsaženy základní deformované oblasti (oči, uši, páteř), ze kterých pak mj. vychází i základní diagnostická kritéria GS. (viz kap. 3.4.5 Diagnostika Goldenhar syndromu) Právě páteřní odchylky a epibulbární dermoid jsou specifickým znakem GS. Z dalších názvů užívaných k označení GS jmenujme mimo zmíněný OAV syndrom také, Goldenhar-Gorlin syndrom, Hemifaciální mikrosomie¹⁷ či Dysplasia oculoauricularis. (Žižka, 1994)

MKN 10. revize řadí Goldenhar syndrom pod kód Q87.0 Vrozené malformační syndromy postihující více systémů, převážně vzhled obličeje. (MKN, 2008)

3.4.2 Výskyt a výzkum Goldenhar syndromu

Podle Chena (2012) je GS relativně běžná porucha, která postihuje 1 na 5600 narozených dětí. Žižka (1994) uvádí mnohem méně frekventovaný výskyt 1:26500 s tím, že častěji postižení podléhají muži v poměru 3:2. Takto velký rozdíl může být dán zejména nejasně vymezenými diagnostickými kritérii a lehčími formami GS, které často uniknou odborné lékařské pozornosti. Ashokan aj. (2014) uvádí, že u dětí s kongenitální hluchotou se GS vyskytuje v incidenci 1:1000.

¹⁶ Obličejová mikrosomie byl původní termín, který je v současné době nahrazován spíše hemifaciální mikrosomií, která přesněji označuje nedostatečné vyvinutí a abnormální růst zejména jedné strany obličeje, a to nejčastěji v jeho dolní části.

¹⁷ Podle některých zdrojů je Hemifaciální mikrosomie považována pouze za jeden z příznaků, nikoli synonymum pro celý GS. Goldenhar syndrom v sobě pak dle tohoto pojetí zahrnuje právě spojení hemifaciální mikrosomie a očního epibulbárního dermoidu. (Craniofacial microsomia, 2015)

V péči Centra pro dětský sluch se dle odpovědí sociálních pracovníků vyskytl klient s Goldenhar syndromem pouze ve třech případech, přičemž jedno z dětí je aktuálně v péči, zbylá dvě pak již spadají do péče organizací pro klienty staršího věku.

Informovanost o Goldenhar syndromu je v české odborné literatuře také minimální. Základní informace popisuje Žižkova *Diagnostika syndromů a malformací* (1994) a v oblasti výzkumného šetření jsme byli schopni dohledat pouze výzkumnou studii „Goldenharův syndrom (okuloaurikulovertebrální dysplazie)“ a diplomovou práci, která GS také stručně shrnuje.¹⁸

3.4.3 Etiologie Goldenhar syndromu

Etiologický původ GS je dosud nejasný, ve většině případů se tento syndrom objevuje zcela náhodně, bez známých příčin. Jedná se o onemocnění autosomálně dominantního nebo recesivního typu. Na rozdíl od TCS, kdy převažuje dědičný způsob přenosu, u GS je vznik ovlivněn dědičností asi jen v 1-2 % případů. Empirické riziko pro sourozence činí asi 2-3 %. Rodinná historie onemocnění také nehraje tak závažnou roli, neboť většinou se v rodinách dětí s GS žádná závažná vada před jejich narozením nevyskytla. Podíl na vzniku GS se přikládá ve velké míře onemocněním virového původu v době těhotenství matky, chemickým vlivům, nadbytku vitamínu A, abúzu alkoholu a drog či diabetu mellitu u matky. (Craniofacial microsomia, 2015; Ashokan aj., 2014)

3.4.4 Symptomatologie Goldenhar syndromu

Symptomy se ve velké míře - podle Ashokana aj. (2014) se jedná až o 80 % případů – vyskytují unilaterálně. Pokud jsou přítomny bilaterálně, je vždy jedna strana postihnutá více.

¹⁸ Daneš J., Bartošová, L. Goldenharův syndrom (okuloaurikulovertebrální dysplazie). *Československá radiologie*. 1986, 40(6), s. 388-93. ISSN 0069-2344.; Savarová, L. Jednostranná hluchota – péče o jedince s jednostrannou hluchotou se zaměřením na problematiku jednostranné hluchoty a nedoslýchavosti. (Nepublikovaná magisterská diplomová práce). Univerzita Palackého v Olomouci, 2011.

Oblast hlavy a obličeje

Syndrom je charakteristický vystupujícím čelem a zejména pak obličejovou asymetrií, která bývá ve většině případů unilaterální. Podobně jako u TCS je u jedince s GS přítomno antimongoloidní postavení očí a časté cysty v podobě dermoidu nebo kolobomu horních víček, duhovky a/nebo sítnice. Pravidlem jsou také zrakové vady (astigmatismus, strabismus, mikroftalmie, anoftalmie, katarakta aj.), které mohou vést v nejtěžších případech až k úplné slepotě. (Chen, 2012)

Dalším ze závažných poruch jsou nápadně malé nebo nevyvinuté ušní boltce, časté atrezie nebo stenózy vnějšího zvukovodu, anomálie středního i vnitřního ucha a typické preaurikulární výrůstky a píštěle v oblasti kolem uší v rovině úst. (Žižka, 1994)

Stěžejním symptomem dutiny ústní je makrostomie, tedy nepřírozeně zvětšená ústa, která směřují více na jednu stranu. Výjimkou nejsou rozštěpy jazyka, patra a uvuly, unilaterální hypoplazie jazyka či mandibuly, anomální dentice, vysoké patro nebo další potíže, např. nedostatečná tvorba slin.

Skelet

Příznačným symptomem jsou rozličné anomálie skeletu obličeje a zejména pak obratlů. Setkat se můžeme s obratli nadpočetnými, klínovitými či unilaterálně nedostatečně vyvinutými. V porovnání s TCS je u pacientů GS mnohem častější skolióza páteře i spina bifida.

Jiné

Z dalších přidružených symptomů se pak mohou vyskytnout problémy a anomálie vnitřních orgánů (ledviny, plíce, srdce), vrozené srdeční vady, anomálie urogenitálního a gastrointestinálního systému, dýchací obtíže a snížená inteligence až mentální retardace. (Žižka, 1994)

3.4.5 Diagnostika Goldenhar syndromu

Pro prenatalní vyšetření lze užít fetoskopii, příp. ultrazvuk, kde však lze diagnostikovat pouze viditelné projevy plodu, takže se GS odhalí v prenatalním období jen zřídka. Bohužel zatím neexistuje žádný genetický test, který by se zaměřoval na prenatalní diagnostiku GS.

Diagnózu lze pak určit již v novorozeneckém období. Symptomy GS jsou natolik variabilní, že je někdy uváděn jako varianta syndromu hemifaciální mikrosomie, jiní autoři uvádí, že se jedná o synonyma. Jako diagnostická kritéria uvádí Žižka (1994) unilaterální hypoplazii obličeje, kolobom horního víčka, rudimentární ušní boltce, preaurikulární kožní výrůstky, epibulbární dermoid, hypoplazii obličeje a makrostomii.

Při diferenciální diagnostice je pak potřeba odlišit GS od Treacher Collins syndromu, syndromu hemifaciální mikrosomie či Wildervanckova syndromu. (ibid.)

3.5 USHER SYNDROM

3.5.1 Terminologie Usher syndromu

Usher syndrom se řadí mezi duální smyslová postižení. Je pro něj typická kombinace percepční sluchové vady a postupná ztráta zrakových funkcí podmíněná degenerací retinálních buněk (retinitis pigmentosa). Jedná se o onemocnění, které je častou příčinou hluchoslepoty. (Dammeyer, 2012)

Jako první popsal podstatu Usher syndromu Charles Usher, britský oftalmolog, již v roce 1914. V literatuře se může vyskytovat pod dalšími termíny, nejčastěji jako Hallgren syndrom, Retinitis pigmentosa-deafness syndrom nebo Graefe-Usher syndrom. (Wallber, 2016, Usher syndrom, 2007)

3.5.2 Výskyt a výzkum Usher syndromu

Prevalence US se v populaci neslyšících odhaduje mezi 3-6 % a odpovídá poměru 1-4:25000 osob. Je považován spíše za vzácnější onemocnění, přesto je z 50 % příčinou hluchoslepoty u dospělých a příčinou dětské hluchoty ve 3-6 % případů. Z jednotlivých typů US (viz kap. 3.5.4 Klasifikace Usher syndromu) je US-II považován za nejvíce rozšířenou formu. Incidence US-I se uvádí 4:100 000 osob. Zajímavostí je, že US-III, ač považován za nejméně frekventovanější, je silně spjat s evropskými skandinávskými zeměmi. V rámci finské populace tvoří více jak 40 % všech jedinců s US. (Wallber, 2016; Västinsalo, 2013; Usher syndrome, 2007)

Centrum pro dětský sluch mělo v době získávání informací pro teoretickou část v evidenci celkem dva klienty raného věku, oba aktuálně v péči.

Z výzkumných šetření týkajících se US lze zmínit studii Gerince a Mazance z roku 1986¹⁹, která se zaměřuje zejména na symptom zrakového postižení, avšak z nejnovějších českých studií se nám nepodařilo dohledat žádnou, která by shrnovala aktuální poznatky týkající se US.

¹⁹ Gerinec, A., Mazanec, V. Usherov syndróm. *Československá oftalmologie*. 1986, 42(3), s. 174-178. bez ISSN.

3.5.3 Etiologie Usher syndromu

Všechny typy US podléhají autosomálně recesivní dědičnosti, takže oba rodiče dítěte s US jsou přenašeči mutací stejného změněného genu. Na nich samotných se neprojeví, ale u každého jejich narozeného dítěte je 25% pravděpodobnost výskytu US. Odhaduje se, že každý desátý člověk nese nějakou formu recesivního genu pro US, avšak vzhledem k rozmanitosti genových mutací je poměrně malá pravděpodobnost, že genová mutace obou rodičů je naprosto identická. Většinou se tedy US v rámci rodinné historie nevyskytuje. (Wallber, 2016)

V současné době je známo nejméně 10 genů, které mohou způsobit US. Na základě nich byly vymezeny 3 základní klasifikační jednotky v závislosti na hloubce a době vzniku sluchové a zrakové ztráty a přítomnosti či absenci poruch vestibulárního ústrojí. Proteiny v těchto genech obsažené hrají důležitou roli při vývoji zrakových, vestibulárních a sluchových funkcí, zejména se podílí na vývoji a správě vláskových buněk vnitřního ucha a světlocitlivých buněk v oku (tyčinek a čípků sítnice). Mutace těchto genů potom způsobují jejich postupnou ztrátu. Pro snazší orientaci uvádíme tabulkový přehled, kde zmiňujeme jednak jednotlivé geny, které jsou s konkrétním podtypem spojeny a zároveň přehled symptomů. (Wallber, 2016; Mathur, Yang, 2014).

| Klinický typ Usher syndromu | Podtyp | Gen/Protein | Sluchová ztráta | Poruchy vestibulárních funkcí | Počátek ztráty zrakových funkcí |
|-----------------------------|--------|-------------|-------------------|-------------------------------|---------------------------------|
| I | Ib | MYO7A | těžká | přítomné | 1.dekáda |
| | Ic | USH1C | těžká | přítomné | 1.dekáda |
| | Id | CDH23 | těžká | přítomné | 1.dekáda |
| | If | PCDH15 | těžká | přítomné | 1.dekáda |
| | Ig | USH1G | těžká | přítomné | 1.dekáda |
| | Ij | CIB2 | těžká | přítomné | 1.dekáda |
| II | IIa | USH2A | mírná/progresivní | nepřítomné | 2.dekáda |
| | IIC | GPR98 | mírná/pozvolná | nepřítomné | 2.dekáda |
| | IIId | DFNB31 | mírná/pozvolná | nepřítomné | 2.dekáda |
| III | IIIa | CLRN-1 | progresivní | proměnlivé | 2.dekáda |

3.5.4 Klasifikace Usher syndromu

Obecně se v zahraniční odborné literatuře setkáme s popisem tří podtypů Usher syndromu. Wallber (2016) upozorňuje na to, že toto rozdělení je třeba chápat spíše jako orientační, neboť jednak existují některé atypické formy US, které nelze zařadit do žádné z kategorií, a jednak typ US je výrazně ovlivněn také nezanedbatelnými vlivy prostředí či možnou existencí presbyakuze u starších osob. Mírně odlišnou klasifikaci US se nám podařilo najít na internetových stránkách organizace LORM²⁰, která se se zahraniční literaturou ztotožňuje ve vymezení základních tří typů US, ale navíc dodává US – typ IV, který se od předchozích forem odlišuje typem dědičnosti (vázána na chromozom X).

U rozlišení tří základních subtypů je diferencujícím hlediskem stupeň a doba vzniku sluchové ztráty a přítomnost či absence vestibulárních symptomů a zrakové vady.

Usher syndrom – typ I

První podtyp je z hlediska symptomů nejzávažnější. US-I zahrnuje osoby, které se narodí bez zbytků sluchu nebo sluch ztrácí během prvních let života. Vzhledem k závažnosti sluchové ztráty jsou často kompenzační pomůcky neefektivní, a pokud nedojde ke kochleární implantaci, přetrvává komunikace ve znakovém jazyce. (Wallber, 2016)

Postupná deteriorace zraku se začíná objevovat taktéž již v průběhu dětství a k signifikantnímu zhoršení zrakového vnímání dochází mezi druhou a třetí dekádou věku. Obvykle jsou zde přidružená i narušení vestibulárního systému, s nimi související problémy s rovnováhou a také opožděný motorický vývoj. Podle Licastra aj. (2012) se o US-I jedná ve 30-40 % všech případů klientů s US.

Usher syndrom – typ II

US-II je charakterizován taktéž poruchou sluchu projevující se od narození nebo raného věku dítěte. V tomto případě však bývá lehčího stupně a obvykle dobře

²⁰ LORM. *Hluchoslepota* [online]. LORM, ©2015. [cit. 20.3.2016]. Dostupné z: <http://www.lorm.cz/download/HMN/obsahCD/hluchoslepota.html>

kompenzovatelná. Sluchové ztráty se pohybují nejčastěji v mírném až těžkém pásmu, postihují zejména vnímání vysokých tónů a většinou nepodléhají progresivitě.²¹ (Wallber, 2016; Usher syndrome, 2007;)

Problémy ve zrakovém vnímání se většinou manifestují až později, často nemusí být ještě patrné ani v druhé dekádě života. Oproti osobám s US-I se u US-II nevyskytují poruchy vestibulárního systému nebo pouze v nepatrné míře. (Wallber, 2016)

Usher syndrom – typ III

Pro US-III je typická postupná ztráta zrakových i sluchových funkcí. Děti se obvykle rodí slyšící a první projevy sluchové ztráty se objevují až postlingválně. Během první dekády života se začíná sluchová ztráta zhoršovat a do oblasti těžké až úplné hluchoty se dostává v období středního věku života. (Usher syndrome, 2007).

Zrakové ztráty zapříčiněné retinitis pigmentosa se začínají projevovat taktéž v pozdějším věku. Poruchy vestibulárního ústrojí se mohou vyskytnout a bývají proměnlivé. Tento typ je nejméně častý. Licastro aj. (2012) zmiňuje incidenci 2-4 % všech osob s US.

3.5.5 Symptomatologie Usher syndromu

Míra a výskyt jednotlivých symptomů spjatých s US byly již částečně popsány v rámci jednotlivých podtypů US. V této části textu se tedy zaměříme spíše na obecnou charakteristiku jednotlivých symptomů nejčastěji spjatých s US.

²¹Zajímavostí je, že podle provedeného výzkumu německými lékaři na vzorku 125 pacientů s diagnózou US-II si většina pacientů stěžovala na postupné zhoršování ztráty sluchu, nicméně podle četných výzkumů nebyla tato progresivita diagnosticky dokazatelná a autoři tak usoudili, že se jedná o „pseodojev“, kdy pacienti v důsledku přidružené zhoršující se zrakové vady, vztahují zhoršení smyslových funkcí také na oblast sluchu, ačkoliv s výjimkou subtypu IIA (viz tab.) k tomu neexistuje geneticky podložený důkaz. (Reisser, Kimberling, Otterstedde, 2002)

Poruchy zrakového vnímání

Ztráta zrakového vnímání je u US zapříčiněna retinitis pigmentosa (RP). Jedná se o progresivní degenerativní onemocnění sítnice, které se projevuje pigmentovými změnami postupujícími z periferie do centra a různým rozsahem atrofie zrakových funkcí.

Ze začátku tedy jedinec může vidět normálně, ale postupem času u něj dochází ke zhoršení a zužování zorného pole. Postupné zhoršování zrakového vnímání vede v mnoha případech až k úplné slepotě. RP vzniká z genetické malformace nebo absence jednoho nebo více nezbytných proteinů, které umožňují fungování a životnost sítnice. Prvním symptomem zpravidla bývá šeroslepost, která postupně přechází ke snížení až úplné ztrátě periferního zrakového vnímání (tunelové vidění). Později může dojít k dalším omezením zorného pole, narušení percepce jemných detailů a barev, vzniku katarakty. Zbytky zraku v oblasti centrálního vidění, ačkoliv malé, pak mohou přetrvávat po celý zbytek života jedince. (Usher syndrome, 2007) Až 51 % jedinců s US-I a 72 % osob s US-II si zachová zrakovou ostrost 20/40 nebo lepší alespoň na jednom oku. (Wallber, 2016)

Poruchy sluchového vnímání

S US je spjata percepční ztráta sluchu různé hloubky, která může být přítomna již od narození nebo raného dětství a postupem vývoje podléhá ve většině případů deterioraci. Ta vzniká poškozením Cortiho organu a vláskových buněk vnitřního ucha.

Vestibulární dysfunkce

Problémy s rovnovážným ústrojím u jedinců s US mají za následek opožděný rozvoj chůze, který je dle výzkumů spjat mj. s nižší adaptibilitou, chováním vykazujícím autistické rysy a poruchami spánku (viz Dammeyer, 2012).

Řeč a myšlení

Závažným následkem hluchoslepoty je bezpochyby těžké zasažení oblasti komunikace a jazykového vývoje, které úměrně ovlivňuje celkový vývoj jedince s hluchoslepotou.

Oblast komunikace u osob s US je v mnohem větší míře zkoumána v zahraničí. Dammeyer (2012) na svém vzorku 26 dětí s US zkoumal vývojové charakteristiky dětí s US z hlediska motoriky, jazyka a intelektu. Závěr výzkumného šetření přináší zjištění, že 42 % z nich má sníženou inteligenci. Tento výsledek je však přičítán zejména opožděnému jazykovému a motorickému vývoji, který byl u dětí také prokázán. Pouze u 15 % dětí s US nebylo prokázáno opoždění ani v jedné oblasti.

3.5.6 Diagnostika Usher syndromu

Pro diagnostiku sluchové ztráty se používají standardní vyšetřovací metody. Objektivní vyšetření pro zrakovou ztrátu lze v dnešní době provést elektroretinogramem, užívá se také perimetr pro zjištění míry zúžení zrakového pole.

Díky novorozeneckému screeningu se snížil průměrný věk identifikace sluchové ztráty u dětí ze 12-18 měsíců na 6 a méně, nicméně samotná diagnostika US je problematická kvůli hůře diagnostikovatelné zrakové ztrátě, která podléhá deterioraci a může se manifestovat až mnohem později. Problém je pak i přes včasnou a správnou intervenci sluchového postižení nasnadě. Jelikož o sluchové ztrátě ví rodiče dítěte zavčas, volí již v raném věku dítěte často nesprávné výchovné a komunikační metody, nevědouce, že jejich dítě bude v budoucnu zatíženo také zrakovou vadou. (Wallber, 2016)

II. PRAKTICKÁ ČÁST

Specifika ve vývoji a komunikaci u osob s Usher syndromem

4 Cíl práce

Praktická část diplomové práce je zaměřena na život jedinců s Usher syndromem, specifika jejich vývoje, komunikace a limitace, se kterými se respondenti setkávají v souvislosti s diagnózou v každodenním životě. Záměrně jsme se ze syndromů popisovaných v teoretické části práce zaměřili právě na Usher syndrom, který bývá velmi často diagnostikovaný až v pozdějším věku života a je třeba na něj nezapomínat právě již v diferenciatní diagnostice u klientů rané péče. Také informovanost o tomto syndromu je v české odborné literatuře dle našeho zjištění (viz kap. 3.5.2 Výskyt a výzkum Usher syndromu) omezena na několik starších studií, které ale komplexněji problematiku Usher syndromu nepopisují. Při výběru respondentů hrála roli také ochota oslovených osob spolupracovat na diplomové práci, lepší dosažitelnost a početní zastoupení respondentů, které nám umožnilo srovnání sledovaných oblastí u více osob s Usher syndromem.

V empirické části diplomové práce je popsáno pět kazuistik jedinců s Usher syndromem, kteří souhlasili se zapojením do výzkumného šetření a zveřejněním dat. Kazuistiky byly sepsány na základě osobního rozhovoru s každým z nich a vyplněním dotazníku. V rámci zjištěných informací nás zajímala anamnestická data s důrazem na symptomatologii Usher syndromu, zejména kdy se charakteristické symptomy projeví, jaký byl průběh a jaký je aktuální stav sluchového a zrakového vnímání. Další oblastí, na kterou jsme se zaměřili, byla komunikační schopnost, její vývoj a její současný stav u těchto osob. Závěrečnou část tvořilo zhodnocení aktuálních problémů a nejčastějších omezení, které respondenti v důsledku své diagnózy pocítují.

Ve výzkumné části diplomové práce jsme si stanovili **tři hlavní cíle**:

- popsat a srovnat vývoj a aktuální stav smyslového vnímání u jednotlivých respondentů s Usher syndromem a s ohledem na poznatky z odborné literatury
- popsat a srovnat vývoj a specifika komunikace u respondentů s Usher syndromem
- popsat specifické problémy, které limitují osobu s Usher syndromem v každodenním životě

Dílčími cíly je pak zpracování pěti kazuistik osob s diagnózou Usher syndromu a zjištění spokojenosti jednotlivých respondentů s dostupností informací o Usher syndromu a informovaností o syndromu v české odborné literatuře a mezi odbornou, příp. laickou veřejností.

5 Metodologie

Při zpracování empirické části bylo využito kvalitativního výzkumu, který se nám s ohledem na pestrost, šíři a stanovené cíle našeho výzkumného tématu jevil jako nejvhodnější. Pro zjištění potřebných informací jsme v první fázi využili metodu rozhovoru a v případech některých respondentů rovněž analýzy lékařských zpráv, přičemž se nám podařilo získat velké množství informací o jednotlivých účastnících výzkumu. Podle těchto údajů jsme sepsali anamnézy jedinců s Usher syndromem. V druhé fázi spolupráce jsme se za pomoci metody dotazníku zaměřili na subjektivní spokojenost se životem a limitace, které respondentům přinesla diagnóza Usher syndromu. Na základě získaných informací a zpracovaných anamnéz jsme vypracovali kazuistiky všech pěti respondentů, které byly v následující fázi šetření vzájemně srovnávány zejména z hlediska vývoje smyslového vnímání, komunikace a omezení, které se u nich v souvislosti s Usher syndromem vyskytují.

Rozhovory cílené na zjištění anamnestických údajů byly vedeny ve dvou případech s využitím služeb tlumočnicka do znakového jazyka, ve zbylých třech případech verbální formou přímo s autorkou práce. Dotazníky zaměřené na subjektivní spokojenost a vnímání aktuálních problémů spojených s diagnózou Usher syndromu byly distribuovány ve všech pěti případech elektronicky. Součástí několika otázek dotazníku byl také dotaz cílený na spokojenost s informovaností o Usher syndromu. Sběr dat probíhal v rozmezí osmi měsíců (6/2015 – 1/2016).

Všechny respondentky byly nejprve upozorněny na to, že získané informace budou sloužit k výzkumným účelům a budou dále analyzovány. Posléze písemně souhlasily s nahráváním, písemným zpracováním a následným zveřejněním získaných informací včetně zachování nejvyšší možné anonymity (jména respondentek a názvy měst jsou záměrně pozměněny). Spolupráce s klientkami probíhala v horizontu přibližně šesti měsíců, a to v podobě osobních setkání, elektronické korespondence či telefonických rozhovorů v případech, kdy bylo potřeba ujasnit nebo doplnit nepřesné výpovědi.

Níže stručně popíšeme metody užívané v průběhu výzkumného šetření ke sběru dat.

5.1 Nestrukturovaný rozhovor

Chráška (2007, s. 182) definuje rozhovor jako „metodu shromažďování dat o pedagogické realitě, která spočívá v bezprostřední verbální komunikaci výzkumného pracovníka a respondenta.“ Při aplikaci této metody zdůrazňuje výhodu v navázání osobního kontaktu mezi výzkumníkem a respondentem, který pak umožňuje hlubší uvedení do zkoumané problematiky, avšak zároveň klade důraz na zkušenosti a schopnosti výzkumníka, které mohou významně pozitivně i negativně ovlivnit hloubku, otevřenost a kvalitu vytvořeného vztahu.

Podle toho, do jaké míry je rozhovor řízen výzkumníkem, se obecně rozlišují tři typy: nestrukturovaný, strukturovaný a polostrukturovaný rozhovor. Pro účely naší práce jsme zvolili nestrukturovaný rozhovor. Gavora (1996, s. 66) jej definuje jako takový, který „umožňuje úplnou volnost odpovědí, (...), často přináší nové, často nepředpokládané informace.“

V práci jsme tuto metodu zvolili záměrně za účelem získání anamnestických dat. S ohledem na citlivost sdělovaných údajů se nám tento způsob získávání informací jevil jako vhodnější pro bezprostřední a upřímné výpovědi jednotlivých respondentů. Otázky mířící na základní anamnestická data byly předem připraveny (viz Příloha 2), ale během rozhovoru se volně měnilo jejich pořadí dle konkrétní situace, tazatelka se doptávala na zajímavé body výpovědi nebo se vracela k otázkám, které byly nejasné.

Jednotlivé rozhovory byly s písemným souhlasem jednotlivých respondentů nahrávány, což usnadnilo práci zejména tazatelce, která se tak v průběhu šetření mohla plně věnovat kladení otázek a pružně reagovat na poskytnuté odpovědi. Po skončení všech rozhovorů byla získaná data přepsána a kategorizována do oblastí korespondujících s cíli práce a tímto způsobem pak byly jednotlivé výpovědi v anamnéze klientů strukturovány, sepsány a následně srovnány.

5.2 Dotazník použitý v diplomové práci

Dotazník jakožto metoda výzkumného šetření je definován jako „způsob písemného kladení otázek a získávání písemných odpovědí.“ (Gavora, 1996, s. 53) V našem výzkumu jsme tuto metodu zvolili jako metodu doplňující. Důvodem byla jednak aktualizovaná potřeba zaměřit se ještě hlouběji na oblast kvality života a omezení, která se u jednotlivých respondentů vyskytují s ohledem na diagnózu Usher syndromu, a také ekonomičnost této metody. Využili jsme emailové komunikace, která umožnila získat potřebných dat v krátké době od všech respondentů rozptýlených po celé České republice, se kterými jsme se již znali z předchozího setkání a zpracovávání rozhovorů.

Dotazník v naší diplomové práci (viz Příloha 3) se skládal z osmi otázek – dvou škálovaných otázek Likertova typu, šesti otázek otevřených. Výhody otevřených otázek shrnuje Gavora (1996, s. 58) tak, že „neomezují respondenta. Nevnučují mu volbu.“ Nicméně formulace odpovědí může být v některých případech pro respondenta obtížná, může mít tendenci odpovědi zkracovat nebo naopak rozpracovávat podrobněji a variace získaných odpovědí je poté náročnější na zpracování.

5.3 Kazuistika

Kazuistiku neboli případovou studii popisuje Vašek (in Valenta, 2009, s. 144) jako „metodu spočívající v důkladném studiu všech dostupných písemných i jiných materiálů o postiženém či narušeném jedinci, v jejich diagnostickém zhodnocení a formulování závěrů.“ Nedílnou součástí by mělo být posouzení informací týkajících se ontogeneze jedince, dědičných faktorů, psychických, psychosociálních a jiných narušení či traumat a dalších potenciálních determinant vývoje. (ibid.)

Kazuistika jakožto metoda kvalitativního výzkumu se nám v praktické části jevila jako nejvhodnější metoda, která umožnila vzájemnou komparaci dat z oblastí našeho zájmu. V kazuistikách našich respondentů jsme se zaměřili zejména na anamnestické údaje, informace týkající se aktuálního zdravotního stavu, událostí, které mohli ovlivnit současný stav klienta, roli sociálního prostředí, oblast kvality života a limity vyplývající z prostředí. Při zpracovávání kazuistik jsme využili převážně informací získaných rozhovorem, dotazníkem, příp. v některých případech analýzou odborných lékařských zpráv.

6 Charakteristika výzkumného vzorku

V empirické části diplomové práce postupně popíšeme pět případových studií žen s Usher syndromem ve věkovém rozmezí 22 – 61 let. Respondentky žijí v Brně, Praze nebo blízkém okolí těchto měst a jsou aktivními členkami LORMu - Společnosti pro hluchoslepé, se kterou jsme pro účely diplomové práce navázali spolupráci. Při konkrétním výběru respondentů hrála roli zejména ochota oslovených osob spolupracovat na výzkumném šetření. Všechny respondentky také měly potvrzenou diagnózu Usher syndromu, což bylo druhé kritérium výběru. Klienty, u kterých se pravděpodobně o Usher syndrom jednalo, ale v době našeho setkání ještě neměli diagnózu potvrzenou odborným lékařským vyšetřením, jsme do žádosti o spolupráci nezahrnovali.

Všem respondentkám byl při osobním setkání předložen průvodní dopis se žádostí o spolupráci a informovaným souhlasem ke zveřejnění získaných informací pro účely práce (viz Příloha 1). Ten všechny oslovené respondentky ještě v den naší první schůzky podepsaly a souhlasily tak s navázáním spolupráce. Písemné souhlasy jsou uloženy u autorky práce. Na dalším setkání a následném šetření jsme se pak již domlouvali elektronicky, příp. telefonicky prostřednictvím pracovnice LORMu.

7 Výzkumné šetření

V první fázi šetření jsme telefonicky zkontaktovali pracovníci LORMu - Společnosti pro hluchoslepé, se kterou jsme se dohodli na vhodné příležitosti pro oslovení klientů LORMu s diagnózou Usher syndromu. Konkrétní výběr respondentů byl poté proveden po osobním setkání s klienty Společnosti pro hluchoslepé LORM. Všechny vybrané respondentky, které splňovaly naše kritéria, se zapojením do výzkumného šetření ještě v den naší první schůzky písemně souhlasily.

Při dalším osobním setkání byl s každou z respondentek proveden rozhovor zaměřený na získání anamnestických údajů. Ve dvou případech byl rozhovor veden za přítomnosti tlumočnice do znakového jazyka, ve třech případech pak probíhal verbální formou.

Poslední část informací byla získána z dotazníků zaměřených na spokojenost se životem a subjektivně vnímaná omezení vyplývající z diagnózy Usher syndromu (viz Příloha 3). Dotazníky byly distribuovány prostřednictvím emailu. Pokud nebyly některé údaje zřejmé, byl respondentkám zaslán email, ve kterém byly požádány o upřesnění. Sběr dat probíhal v horizontu osmi měsíců (6/2015 - 1/2016). Jména respondentek i jména měst, která se objevují v rámci kazuistik, jsou záměrně upraveny tak, aby byla zachována anonymita sdělených údajů. Do kazuistik jsou pro lepší ilustraci také vkládány přímé citace výpovědí (ohraničené v uvozovkách, označeny kurzívou), které zazněly v průběhu sběru dat.

7.1 Kazuistika č. 1

Jméno: Paní Adéla

Rok narození: 1961

Věk v době šetření: 55 let, 3 měsíce

Diagnóza: USHER syndrom – typ II

Sepsáno: 19.9.2015, dle údajů od paní Adély

➤ Anamnéza

Rodinná anamnéza

Paní Adéla pochází z úplné rodiny. Matka se narodila roku 1940, její zdravotní stav byl podle paní Adély v pořádku. Po celý život pracovala jako dietní sestra a v současné době je ve starobním důchodu. Otec paní Adély se narodil roku 1933, pracoval jako voják z povolání a zemřel ve svých 63 letech na aneurysma. Paní Adéla má jednoho mladšího bratra (1965), který od dětského věku nosí brýle, ale jinak je jeho zdravotní stav bez komplikací. Sourozenci mezi sebou udržují dobrý vztah a pravidelně se navštěvují. Paní Adéla má jednoho syna (1989).

Rodina paní Adély není patologicky zatížena, v historii se nevyskytly poruchy řeči ani žádná vážnější onemocnění, nebo alespoň si jich respondentka není vědoma. Poté, co

klientce byl diagnostikován Usher syndrom se sdělením, že se jedná o dědičné onemocnění, si až zpětně za dopomoci matky uvědomily, že jedna z matčinyých tet nosila silná brýlová sluchadla. Pravděpodobně se tedy mohlo jednat také o Usher syndrom, ale tehdy ještě přímo diagnostikován nebyl.

Osobní anamnéza

Paní Adéla pochází z prvního těhotenství, během kterého se nevyskytly žádné komplikace. Dítě se narodilo hlavičkou a jeho porodní váha byla 2700 g a délka 50 centimetrů. Podle respondentky se nevyskytly žádné poporodní obtíže nebo komplikace. V postnatálním období ve věku jednoho roku prodělala těžký zánět středního ucha (L) a v deseti letech potom meningitidu. Paní Adéla si také nebyla vědoma žádných specifík v souvislosti s vývojem motoriky, tvrdí, že vše probíhalo v normě.

➤ Vývoj a současný stav komunikačních schopností

Dle informací od matky paní Adély se řečový vývoj vyvíjel standardně do doby jednoho roku, kdy paní Adéla prodělala zánět středního ucha. Po prodělaném onemocnění si matka Adély postupně všímala neobvyklých nápadností zejména ve sluchovém vnímání a posléze také v opoždění řečového vývoje a rozvoje slovní zásoby. Po odborném vyšetření a kompenzaci sluchového deficitu sluchadly (věk 6 let), používala mluvený český jazyk. Ve speciálním školství se v době jejího studia praktikoval striktně orální přístup, takže paní Adéla se znakovému jazyku učila chvíli pouze z vlastní iniciativy, ale jak sama uznává, v komunikaci s jedinci, kteří užívají primárně znakový jazyk, zvládá komunikaci sama jen s velkými obtížemi, příp. s využitím prstové abecedy, její taktilní formy či Lormovy abecedy. Ráda by se ve znakovém jazyce zdokonalovala, ale dle svých slov nemá v místě bydliště nikoho, kdo by aktivně znakoval.

O komunikaci zájem má, ráda se setkává s lidmi a zapojuje se do velkého množství aktivit. Zrakový kontakt spíše neudrzuje, neboť si pomáhá při porozumění odezíráním a kvůli zúženému vidění je schopná sledovat prakticky jen ústa mluvčího.

V minulosti (v průběhu základní školní docházky) navštěvovala logopeda do 9. třídy kvůli výslovnosti hlásky „r“ a sykavek, u kterých ale problémy ve výslovnosti přetrvávají stále.

Školská, pracovní a sociální anamnéza

Paní Adéla od pěti let nejprve chodila do běžné mateřské školy v Pardubicích, poté, co jí byly přiděleny sluchadla a zjištěna vada sluchu, přestoupila v šesti letech na jeden rok do Mateřské školy pro sluchově postižené v Hradci Králové.

Základní školu rodiče zvolili běžnou, do které paní Adéla nastoupila ve věku 7 let. Měla dlouhodobě problémy se začleňováním do kolektivu po celou dobu školní docházky, kdy ji – podle jejich slov – „*děcka moc nebraly, jen ji trpěly*“²², ale jak sama dodává, nenechala se odradit a trávila čas v jejich společnosti, jak jen to bylo možné. S ohledem na dobré studijní výsledky se rozhodla ve studiu pokračovat a nastoupila na střední odborné učiliště, obor: chemik - operátor, který úspěšně ukončila maturitní zkouškou.

Ihned po skončení studií nastoupila do firmy Lachema, kde pracovala po dobu 29 let - nejprve ve výrobní hale a poté na laboratorním pracovišti jako farmaceutická laborantka. Po zjištění zrakových obtíží, které jí práci na stávající pozici znemožňovaly, pracovala ještě tři roky ve stejné firmě v oddělení skladů výroby, kde se skladovaly léky při různých teplotních a vlhkostních podmínkách. Po třech letech, kdy bylo pracoviště zrušeno, byla po nějakou dobu paní Adéla bez práce, ale účastnila se různých rekvalifikačních kurzů, včetně kurzu keramiky, díky kterému se jí podařilo posléze získat práci v brněnském Tyflocentru, kde pracuje až do současnosti.

Paní Adéla má rozsáhlé záliby a koníčky, mezi které patří turistika, čtení, luštění křížovek, sledování televize, hraní společenských her a také práce na PC a internetová komunikace.

..

²² Přímá citace z rozhovoru s paní Adélou. Brno, 19.9.2015.

➤ Zdravotní anamnéza

Paní Adéla prodělala v prvním roce života zánět středního ucha. Do té doby bylo dle slov matky paní Adély sluchové vnímání a jeho vývoj v normě. Poté, asi rok po prodělaném zánětu středního ucha pojala matka Adély podezření, že se sluchem dítětem není něco v pořádku, a navštívila ušního lékaře v Ivančicích. Ten její pochyby však vyvracel slovy, že „*Zuzka slyší, jenom neposlouchá*“²³. Poté, co ani po dalším půlroce nenastala změna v lékařově úsudku a stav paní Adély se neměnil, ba problémy v komunikaci progredovaly, navštívila matka s Adélou Ústav pro neslyšící a nedoslýchavé v Hradci Králové. Tam ji místní lékař na základě prvního vyšetření téměř okamžitě sdělil, že se bude pravděpodobně jednat o sluchové postižení a doporučil ji k následnému vyšetření pro přidělení sluchadla. Adéla dostala první sluchadlo pro kompenzaci sluchové vady středně těžké nedoslýchavosti (P ucho, 55 dB) až v šesti letech. Od té doby navštěvovala pravidelně logopedii až do ukončení povinné školní docházky, a také audiologii, kam chodí na pravidelná kontrolní vyšetření dodnes. V 18 letech byla potvrzena těžká vada sluchu i na druhém uchu, takže jí byla sluchová vada korigována sluchadly oboustranně. Postupně se stav jejího sluchu zhoršoval až do dnešní praktické hluchoty (85 dB). Z posledního sluchového vyšetření (10/2014) vyplývá, že se u paní Adély vyskytuje oboustranná těžká vada, vpravo percepční, vlevo smíšená. Ztráty dle Fowlera jsou na pravém uchu 97,6 %, na levém uchu 97,8 %.

Ve 42 letech se u paní Adély začaly objevovat i problémy se zrakem. V této době pracovala jako laborantka na pracovišti, kde se pracovalo s platinou, jež vyžaduje zatemněné prostředí, příp. umělé světlo. Paní Adéla začala mít problémy s prostorovou orientací, často shazovala předměty z pracovní plochy, protože si jich nevšimla. Na popud svých kolegů vyhledala tedy oftalmologa a na základě vyšetření perimetrem v nemocnici u sv. Anny v Brně (7/2004) jí lékař sdělil, že má zúžení zorného pole na pravém oku ve 20-10 stupních a na levém oku 5 stupňů kolem centrální fixace. Paní Adéla podstoupila další potřebná vyšetření a za rok od prvního vyhledání oftalmologa jí byla definitivně potvrzena diagnóza Usher syndromu, typ II (5/2005). Pro potvrzení diagnózy navštívila mj. i oční Centrum zrakových vad v Praze Motole, kde se jí poprvé dostalo více podrobnějších informací o Usher syndromu.

²³ Přímá citace z rozhovoru s paní Adélou. Brno, 19.9.2015.

Od svých třiceti let nosila paní Adéla brýle pro korekci dalekozrakosti (1,5 dioptrie), později se přidaly i brýle pro korekci krátkozrakosti. Na obou očích shodně přetrvávala ztráta 1,5 dioptrie. V březnu roku 2012 se rozhodla podstoupit operativní zákrok šedého zákalu v domnění, že se jí tím zlepší lehce zamlžené vidění způsobené narušenou rohovkou, k čemuž však nedošlo. Nicméně, jak paní Adéla říká, nebyla informována o tom, že po korekci katarakty se jí zhorší zraková vada (krátkozrakost) na 3 dioptrie. Bez brýlí tedy v současnosti není schopna číst. Aktuálně se ztráta zrakové ostrosti pohybuje v rozmezí 3 - 3,5 dioptrií a tubicovitě vidění je zúžené na 5 stupňů kolem centrální fixace na levém oku a 10 stupňů kolem centrální fixace na pravém oku.

Paní Adéla má přidružené problémy s krční a bederní páteří a také problémy s rovnováhou způsobené Meniérovým syndromem. Ty se začaly objevovat v průběhu roku 2005 v podobě nejistoty při chůzi, „úkoků“ do stran, příp. náhlých závratí. Tyto problémy má korigovány medikamentózně a obrovskou pomocí je i vodící pes, který jí pomáhá rovnováhu udržovat v každodenních situacích.

➤ Informovanost o US

Co se týče informovanosti o Usher syndromu, tak paní Adéla konstatuje, že jí byly první velmi stručné základní informace řečeny hned po stanovení diagnózy v nemocnici u sv. Anny v Brně ve 43 letech (rok 2004). Nezanedbatelnou pomocí byly i informace z oční genetiky v Praze v Motole. Předtím o tomto syndromu neslyšela. V dnešní době se jí daří získávat informace zejména z internetu, ale sama uznává, že informací není dostatek, obzvláště česky psaných a že v době přibližně před 10 lety, kdy jí byla diagnóza sdělena, o tomto syndromu neměli informace ani lékaři, ke kterým zpočátku dojížděla na konzultace.

➤ Limitace v běžném životě

V dotazníku (viz Příloha 3) na pětibodové škále týkající se subjektivně hodnocené spokojenosti se současným zdravotním stavem a kvalitou života s ohledem na Usher syndrom označila paní Adéla shodně hodnotu 2, přičemž hodnota 1 značí výraznou nespokojenost. Jako více omezující postižení hodnotí určitě zrakovou vadu, neboť deficit ve zrakovém vnímání ji mnohem více limituje v prostorové orientaci a příjmu informací.

Sluchový deficit ji vadí zejména ve společnosti a komunikaci s více lidmi, kdy nemá šanci postihnout všechny sdílené informace najednou.

Životní změny související se stanovením diagnózy Usher syndromu spočívaly dle slov paní Adély v několika oblastech: „Vzhledem k tomu, že zraková vada mě začala omezovat v životě až po 40. roce, tak se můj život změnil dost zásadně. Přišla jsem o dobře placenou práci, hůř se orientuji, nejsem již tak samostatná, ve spoustě věcí jsem nejistá, a hlavně díky tomu, že jsem neměla partnera, dokud jsem byla relativně zdravá, tak dnes je to nemožné.“²⁴ Paní Adéla zmiňuje také problémy související s omezením okruhu zálib jako cestování do zahraničí a turistika, které dříve ráda vykonávala, ale v současné době je jejich plnění bez doprovodu takřka nemožné.

Limitaci v oblasti výběru vzdělávání či zaměstnávání paní Adéla nepocituje. Uvádí, že v době svého mládí byla limitována pouze nedoslýchavostí, která tehdy ještě nebyla natolik závažná, takže si studijní obor i pracovní uplatnění vybírala s ohledem na své přání a zájmy. Ačkoliv musela své původní zaměstnání z hlediska zhoršujícího se zdravotního stavu opustit, podařilo se jí najít zaměstnání, které může vykonávat i s ohledem na svůj zdravotní stav a které ji baví.

Vliv Usher syndromu na rodinné, partnerské či přátelské vztahy považuje taktéž za zásadní. Rodinné vztahy jsou dle jejích slov limitovány zejména snižující se srozumitelností a frekvencí komunikace. Partnerské vztahy jsou Usher syndromem přímo likvidovány, neboť „muži nechtějí navazovat vztah s někým, kdo má zdravotní problémy a ještě takové omezující“²⁵. V oblasti přátelských vztahů zmiňuje zejména křečovitost a přílišnou opatrnost až strach z kontaktu u přátel, kteří ji dříve znávali pouze jako „zdravou osobu s lehkou sluchovou vadou a najednou se objevím s vodícím psem či pruhovanou holí a mám problémy v orientaci“.²⁶ Obecně v souvislosti s největšími obtížemi v závislosti na US zmiňuje paní Adéla zejména pocit osamělosti a neschopnosti navazovat vztahy, s čímž se potýkala již od svého dětství a s postupem času se problémy jen prohlubují.

Nečekané záležitosti se jí daří zatím zvládat samostatně, s pomocí internetu, příp. s asistencí některé z terénních pracovníků LORMu.

Za oblast, kterou považuje za nejvíce limitovanou svým postižením, považuje paní Adéla oblast komunikace. Sama o sobě mluví již od mládí jako o introvertní osobě, která

²⁴ Přímá citace z dotazníku zodpověděného paní Adélou. 28.12.2015.

²⁵ Přímá citace z dotazníku zodpověděného paní Adélou. 28.12.2015.

²⁶ Přímá citace z dotazníku zodpověděného paní Adélou. 28.12.2015.

měla vždy problémy v oslovení a vedení rozhovoru s neznámými lidmi a s ohledem na získané postižení je tato schopnost omezená ještě více.

7.2 Kazuistika č. 2

Jméno: Paní Bára

Rok narození: 1985

Věk v době šetření: 30 let, 5 měsíců

Diagnóza: USHER syndrom – typ II nebo III

Sepsáno: 20.10.2015, dle údajů od paní Báry

➤ Anamnéza

Rodinná anamnéza

Paní Bára pochází z úplné rodiny, ale v současné době již její otec nežije. Otec Josef měl v době narození Báry 36 let. Zemřel ve věku 55 let následkem cirhózy jater jakožto důsledku zvýšeného příjmu alkoholu. Poslední tři roky života u něj byla diagnostikována také progresivní demence. Matka Marie měla v době narození Báry 33 let. Pracovala 24 let jako švadlena, po zjištění Bářiných zdravotních problémů a nutnosti flexibilního zaměstnání dává výpověď a nastupuje jako uklízečka na základní školu, kterou Bára později navštěvuje. V současné době je matka paní Báry v důchodu a s Bárou jsou v pravidelném kontaktu.

Paní Bára má staršího bratra (1981), se kterým udržuje dobré vztahy. Bratr pracuje jako voják z povolání, takže jeho zdravotní stav je na velmi dobré úrovni. Jako paradoxní fakt zmiňuje paní Bára první těhotenství své matky, ze kterého se narodil Bářin starší bratr. To probíhalo s obtížemi, matka nemohla dlouhou dobu otěhotnět, podstoupila hormonální léčbu i průběh těhotenství neprobíhal standardně, přesto se u bratra žádné zdravotní následky nevyskytly.

V rodině paní Bány se vyskytuje diabetes a hypertenze a otec otce paní Bány zemřel na nádorové onemocnění. Paní Bára si není vědoma žádných zdravotních komplikací ani řečových obtíží v blízkém příbuzenstvu. Zmiňuje pouze stařeckou hluchotu svých prarodičů z matčiny strany a počínající Alzheimerovu chorobu u otce své matky.

Osobní anamnéza

Paní Bára pochází z druhého těhotenství. Druhé těhotenství Bářiny matky probíhalo na rozdíl od prvního bez výrazných komplikací. Dítě se narodilo hlavičkou a jeho porodní váha byla 3300 kg a délka 45 cm. V perinatálním a postnatálním období se nevyskytly žádné komplikace, nebo si jich paní Bára není vědoma. Na vzniku sluchové vady se tedy nepodílel žádný „spouštěč“ v podobě náročného onemocnění. Paní Bára si není vědoma ani žádných nápadných a neobvyklých specifik, která by ji provázela v kojeneckém a batolecím období mimo běžných dětských nemocí. Celkový vývoj dítěte postupoval přibližně do čtyř let zcela normálně.

➤ Vývoj a současný stav komunikačních schopností

Do doby, kdy paní Bára nastoupila do mateřské školy, probíhal řečový vývoj v normě. První slovo se objevilo kolem prvního roku života, řečový apetit byl v normě, přiměřeně jejímu věku. Poté, co bylo na základě doporučení učitelky mateřské školy provedeno odborné audiologické vyšetření a zjištěna sluchová vada, se řečový vývoj mírně opožďoval. Problémy se vyskytly zejména v oblasti odchylné artikulace vybraných hlásek a rozvoje slovní zásoby, který je v ontogenezi intaktního dítěte předškolního věku obzvlášť výrazný. Po přidělení sluchadel (věk 5 let) začíná paní Bára docházet na logopedickou intervenci, kde se s logopedkou věnují zejména reedukaci sluchu a rozlišování sykavek. Díky aktivnímu přístupu ze strany matky a intenzivní spolupráci s logopedkou bylo opoždění ve vývoji řeči brzy kompenzováno a řeč se nadále rozvíjela standardně.

Pro paní Báru zůstává mluvená řeč přirozeným komunikačním prostředkem, který je i pro okolí bez problému srozumitelný. Objevuje se pouze drobný problém při artikulaci

sykavek. Při recepci sdělení si dopomáhá odezíráním. Z vlastní iniciativy se učí i znakový jazyk, který uplatňuje zejména při setkávání s klienty LORMu.

Školská, pracovní a sociální anamnéza

Paní Bára nastoupila do běžné mateřské školy ve 3 letech – září 1989. V době předškolního věku, kdy byl potvrzen sluchový deficit, se matka rozhodovala, zda využít pro základní vzdělávání možnost integrace nebo studium ve škole určené pro děti se sluchovým postižením. Nakonec s ohledem na přílišnou vzdálenost a nezbytnost týdenního internátního pobytu mimo domov se matka dohodla s vedením školy v místě jejich bydliště, a to paní Báru nakonec přijalo do běžné základní školy a přizpůsobilo jí podmínky vzdělávání. Do školy nastoupila paní Bára bez odkladu - v šesti letech. Se studiem neměla problém, zároveň se setkala i s vstřícným přístupem ze strany školy, ačkoliv se zde zejména na druhém stupni objevily problémy se začleněním do kolektivu (diskriminace při hrách, které hrály ostatní děti a do kterých se s ohledem na svou sluchovou vadu nemohla zapojit). Po základní škole se s ohledem na výborné studijní výsledky rozhodla pokračovat ve studiu na střední škole v Českých Budějovicích, obor keramička. Adaptace na středoškolský kolektiv proběhla bez problému. Po ukončení střední školy pracovala jeden rok v Třeboni v organizaci s nevidomými lidmi a poté si podala přihlášku na dálkové studium Speciální pedagogiky v Praze, které úspěšně ukončila magisterskou státní závěrečnou zkouškou.

V průběhu dálkového studia vystřídala několik zaměstnání: keramička, digitalizátor zvukových knih pro nevidomé, asistent pedagoga, prodavačka oděvů apod. Zmiňovaná zaměstnání však byla schopná vykonávat pouze limitovanou dobu, neboť ji po krátké době začínala většinou fyzicky zmáhat. Aktuálně je evidována v invalidním důchodu, ale zároveň od září 2015 pracuje na částečný úvazek jako učitelka keramiky v Jedličkově ústavu pro děti s kombinovaným postižením ve věku 18 – 24 let. Má k dispozici asistenta, upravené pracovní prostředí (snížený počet dětí ve třídě) a v zaměstnání je spokojená.

Ve volném čase se věnuje aktivitám organizovaným společností LORM, se kterou je v kontaktu už od dob vysokoškolských studií. Nejprve zde začínala jako dobrovolnice a postupně po potvrzení diagnózy Usher syndromu se sama stala klientem. Dále ráda čte, věnuje se turistice, tanci a sportu, který je však schopná zvládat pouze s doprovodem.

Zdravotní anamnéza

Smyslový i řečový vývoj probíhal do čtyř let paní Báry zcela standardně. Půl roku poté, co nastoupila ve třech letech do mateřské školy, si učitelka Báry stěžovala rodičům na Bářinu svéhlavost a neposlušnost. Bára si dle slov učitelky dělá, co chce. Při skupinových činnostech se přizpůsobuje a pracuje stejně jako ostatní děti, ale když jí učitelka volá, zadá nějakou činnost samostatně nebo chce, aby si za sebou Bára uklidila hračky, tak ji Bára neposlouchá. Na doporučení učitelky navštívila Bára s rodiči psychologickou poradnu z důvodu počínajících výchovných problémů a nedostatečného zapojování se do kolektivu. Během této doby si matka začíná všimnout dalších zvláštností v Bářině chování. Jak paní Bára konstatuje: „*Máma si pak dodatečně vybavila, že se třeba občas stalo, že jsem při sledování Večerníčku zdravila toho novinového panáčka ve zvěnce a pak si stěžovala, že mi neodpovídá zpátky.*“²⁷ Na výraznější hlas matky paní Bára reaguje, nicméně ve věku 4 let jim je i ze strany poradny doporučeno odborné vyšetření sluchu. Počátkem roku 1990 absolvuje Bára první sluchové vyšetření na ORL oddělení v Českých Budějovicích. Výsledky vyšetření prokazují přítomnost sluchové vady o ztrátách 60 dB na obou uších. Paní Bára velice negativně vzpomíná na péči lékařů, kteří rodinu pouze seznámili s výsledky diagnózy, oznámili jim, že sluchová vada je ireverzibilní a že se dá kompenzovat buď krabičkovými či závěsnými sluchadly, které si měli bez nějakého podrobnějšího vysvětlení výhod a nevýhod jednotlivých typů vybrat. V závislosti na tomto přístupu ji matka objednává současně i do Prahy na BERA vyšetření a další vyšetření audiologická, která sluchový deficit potvrzují, pouze výsledky pražského vyšetření ukazují hloubku sluchové ztráty o 10 dB vyšší - 70 dB.

První problémy se zrakovým vnímáním se začínají objevovat od druhého stupně povinné školní docházky. Do konce páté třídy si Bára obtíže ve zrakovém vnímání nevybavuje. Od šesté třídy dochází k postupnému zhoršování zraku, kdy se prakticky s každým dalším rokem až po ukončení základní školní docházky zvyšuje hodnota dioptrií vždy o jednu navíc a zastavuje se na hodnotě 3,5 (L) a 4,5 (P) dioptrií. Při návštěvě očního lékaře v Českých Budějovicích v době, kdy se první problémy se sníženou zrakovou ostrostí začaly objevovat, paní doktorka úbytek zrakového vnímání vysvětlila matce tak, že „*Bára jenom rychle vyrostla, že je neduživá a že v dospělosti půjde na laserovou operaci a tím se*

²⁷ Přímá citace z rozhovoru s paní Bárrou. Praha, 20.10.2015.

*problém vyřeší*²⁸. V období studia na střední škole se hodnota zrakové ztráty výrazně neměnila.

Problémy se zrakovou ostrostí se znovu začaly objevovat až v době studia na vysoké škole. V té době – rok 2010 – navštívila opětovně jiného očního lékaře v Českých Budějovicích, který ji poté, co mu popsala své problémy ve zrakovém vnímání (problémy při přechodu ze světla do tmy, pocit, že se netrefí do dveří apod.), odeslal na vyšetření perimetrem, kde zjistil zúžené tubicovité vidění o rozsahu 15 stupňů ostrosti kolem centrální fixace. V této době ji poprvé naznačil, že by se i v souvislosti se sluchovým deficitem mohlo jednat o Usher syndrom. Pro potvrzení konečné diagnózy (4/2011) absolvovala paní Bára opakované zrakové vyšetření ve Vojenské nemocnici v Českých Budějovicích a posléze i v Centru zrakových vad v Motole, kde jí shodně v průběhu následujících 6 měsíců diagnostikovali retinitis pigmentosa a šeroslepost a byla jí finálně stanovena diagnóza Usher syndromu, prozatím bez konkrétního typu. V současné době se rozsah zrakového vnímání pohybuje v oblasti 8-10 stupňů, úbytek zrakové ostrosti (aktuálně 5,5 (L) a 7 (P) dioptrií) má kompenzován brýlemi a stav sluchu odpovídá oboustranné těžké nedoslýchavosti o hodnotě sluchové ztráty 85-90 dB, kterou kompenzují oboustranně sluchadla.

Doposud není zjištěna příčina, která stála za vznikem sluchového postižení. V době realizace našeho šetření se paní Bára chystala na speciální krevní vyšetření do nemocnice v Hradci Králové, které by mělo určit příčinu a také typ Usher syndromu.

➤ Informovanost o US

Paní Bára se s informacemi o Usher syndromu setkala poprvé již v průběhu studia Speciální pedagogiky na vysoké škole. Co se týče vlastní diagnózy, tak první podezření, že by se mohlo jednat o Usher syndrom, přichází ze strany očního lékaře roku 2011. Po dodatečných vyšetřeních v Praze Motole se jí dostává více informací, ačkoliv v odborných lékařských zprávách není prozatím vymezeno, zda se jedná o II. nebo III. stupeň. Přesto se stále i v průběhu posledních let setkává s neznalostí Usher syndromu i mezi odbornou veřejností, příp. "naddiagnostikování", kdy i od svých přátel s podobným

²⁸ Přímá citace z rozhovoru s paní Bárrou. Praha, 20.10.2015.

postižením má zkušenosti s tendencí ze stran lékařů označit kombinaci zrakového a sluchového postižení jako Usher syndrom bez objektivních diagnostických podkladů.

➤ Limitace v běžném životě

Paní Bára zhodnotila na pětibodové škále oblast spokojenosti se svým současným zdravotním stavem hodnotou 3 (Příloha 3, ot. 1) a kvalitu života s ohledem na Usher syndrom hodnotou 4, přičemž hodnota 1 značí výraznou nespokojenost.

Smyslové postižení, které považuje za více omezující je zrakové (Příloha 3, ot. 3), neboť dle svých slov na sluchové postižení byla zvyklá odmalička, zatímco zrakové postižení se přidružilo později a návyk na něj je pro ni momentálně mnohem horší.

Stanovení konečné diagnózy Usher syndromu (Příloha 3, ot. 4) pro ni znamenalo zejména přehodnocení spousty plánů do budoucna. Paní Bára zmiňuje především omezení samostatného pohybu (orientace, ale i limitace v oblasti řídičské způsobilosti), potřebu změny zaměstnání, která by korespondovala s jejím zdravotním stavem, přehodnocení případných plánů mateřství do budoucna a také omezení okruhu zálib – četba, cestování.

Vliv Usher syndromu na výběr vzdělávání a zaměstnávání (Příloha 3, ot. 5) spatřuje v limitovaném výběru pracovního uplatnění. Vzhledem ke svému vystudovanému oboru Speciální pedagogiky chtěla pracovat jako asistent pedagoga, což by s ohledem na svůj zdravotní stav a neupravené podmínky (velký počet dětí ve třídě, hluk) momentálně nezvládala.

Podle paní Bary Usher syndrom zásadně ovlivňuje její rodinné, partnerské či přátelské vztahy (Příloha 3, ot. 6). Jak uvádí: „*Při seznámení s manželem jsem byla „zdravá“, bez omezení. Nyní manžel musí při spoustě věcí přemýšlet s ohledem na mé možnosti, ať už v rámci bydlení, či řešení jiných věcí (nákup, úřady apod.).*“²⁹ V okruhu své rodiny se cítí přirozeně a nepovažuje své onemocnění za tak velkou překážku jako např. ve společnosti přátel nebo většího počtu lidí. Těmto akcím se podle svých slov spíše vyhýbá, protože cítí, že není schopna se zapojit dostatečně do konverzace a samostatně se orientovat a pohybovat v neznámém prostředí.

²⁹ Přímá citace z dotazníku zodpověděného paní Bárrou. 16.12.2015.

Potřebné záležitosti, které potřebuje nečekaně vyřešit (Příloha 3, ot. 7), řeší se svými přáteli a v největší míře pak se svou terénní pracovnící LORMu, která ji pomáhá při zjišťování aktualit v sociální oblasti, orientaci ve zprávách z lékařských vyšetření a zprostředkování různých potřebných informací.

Největší obtíže v souvislosti s Usher syndromem (Příloha 3, ot. 8) spatřuje ve snížení samostatnosti a soběstačnosti. Neustále potřebuje pomoc druhých lidí při výběru vhodného oblečení, při nákupu (vybrat čerstvé suroviny), při samostatném pohybu, potřebuje často zopakovat sdělenou informaci apod. Problémy ji dělá přechod mezi zimou a teplem a z tmavého do světlého prostředí, při chůzi ze schodů nebo do schodů a zmiňuje také problém, se kterým se neustále potýká při užívání veřejných toalet nebo neznámých místností - různé umístění vypínačů světla.

7.3 Kazuistika č. 3

Jméno: Paní Dana

Rok narození: 1954

Věk v době šetření: 61 let, 5 měsíců

Diagnóza: USHER syndrom – typ I

Sepsáno: 20.10.2015, dle údajů od paní Dany zprostředkované tlumočnickem ZJ

➤ Anamnéza

Rodinná anamnéza

Paní Dana vyrůstala v úplné rodině. Matka se narodila roku 1932, takže v době narození paní Evy měla 22 let. Pracovala jako učitelka v mateřské škole. Zemřela v 64 letech. Během života se nepotýkala s žádným vážnějším onemocněním, pouze ve stáří se u ní objevil diabetes a Alzheimerova choroba.

Paní Dana odmalička vyrůstala v rodině doplněné nevlastním otcem, se kterým měla velmi dobrý vztah. Biologický otec od rodiny odešel po narození paní Dany a vztahy mezi nimi nebyly nijak intenzivní. Narodil se roku 1924. Pracoval v zemědělství a zemřel v 55 letech na infarkt myokardu. Co se týče zdravotního stavu, paní Dana si pouze vzpomíná, že ho trápila trombóza žil, ale vzhledem k omezenému kontaktu, jež spolu v průběhu života udržovali, si není jistá, zda se u otce později nevyskytly nějaké další zdravotní komplikace.

Paní Dana vyrůstala v rodině společně se svou sestrou, která byla o 12 let mladší (1966). Odmala měla problémy se srdeční činností a ve svých 20 letech spáchala sebevraždu. Biologický otec měl z druhého manželství další tři dcery, se kterými však paní Dana v kontaktu není.

Zda se v širší rodině vyskytla nějaká závažnější onemocnění poruchy řeči nebo sluchu, nebyla paní Dana schopná s jistotou zodpovědět. Paní Dana má jednoho syna.

Osobní anamnéza

Paní Dana pochází z prvního těhotenství matky. Narodila se předčasně, v 32. týdnu těhotenství. Matka paní Dany uváděla, že předčasný porod mohl být následkem psychického vypětí způsobeného nepříznivým klimatem v partnerském vztahu (časté hádky), které vyvrcholilo návratem matky paní Dany zpět k rodičům. Dítě se narodilo hlavičkou, hmotnost se pohybovala okolo 2,5 kg, přičemž dle slov matky paní Dany mělo dítě v poměru s tělem nápadně malou hlavičku.

V 18 měsících života prodělala nebezpečné onemocnění revmatické horečky. Před tímto onemocněním probíhal její motorický i řečový vývoj normálně. Ačkoliv paní Dana není schopna zodpovědět podrobnou periodizaci motorického vývoje, je si jistá, že v době před onemocněním již chodila a mluvila. Následkem takto vážného a dlouhotrvajícího onemocnění se však tyto schopnosti „vytratily“. Znovu se naučila chodit až ve věku 3 let a řeč se u ní začala opětovně objevovat okolo 6. roku života.

➤ Vývoj a současný stav komunikačních schopností

Do doby 18 měsíců od narození, kdy prodělala revmatickou horečku, probíhal její řečový vývoj standardně. Kolem prvního roku života se objevila první slova. Po hospitalizaci

se však dosavadní řečový vývoj vytratil a znovu se řeč vyskytla až kolem šestého roku života. V průběhu školní docházky se praktikovala orální metoda se zaměřením na trénink odezírání, se kterým však má paní Dana problém dodnes. Otec se s ní intenzivně věnoval nácvičku psané podoby českého jazyka, která sloužila jako převažující dorozumivací prostředek s rodiči. Po dobu povinné školní docházky docházela paní Dana na pravidelnou logopedickou péči, kde se s logopedkou zaměřovali na trénink artikulace problémových hlásek, avšak na toto období vzpomíná paní Dana nerada, neboť odezírání a artikulace mluvené řeči jí dělaly velké problémy.

V současné době využívá paní Dana ke komunikaci zejména znakový jazyk. Artikulace mluvené řeči je v jejím případě nesrozumitelná a mluvenou řeč využívá minimálně. Písanou podobu jazyka zvládá mnohem lépe. Ačkoliv se zde vyskytují dysgramatismy, text je bez problémů srozumitelný. V komunikaci se svými nejbližšími, kteří znakový jazyk neovládají, využívá psaní či prstové abecedy.

Školská, pracovní a sociální anamnéza

Mateřskou školu, určenou pro neslyšící, navštěvovala paní Dana po dva roky v Olomouci. Poté se rodina stěhuje do Brna, kde paní Dana nastupuje na základní školu určenou taktéž pro neslyšící. Adaptace na kolektiv proběhla bez problému stejně jako studium, které ukončila bez větších problémů. Nerada však vzpomíná na intenzivní logopedickou péči a výukové metody založené na odezírání, které jí činilo a i v současnosti stále činí problém. Na stejném místě pokračovala i v dalším studiu, obor: švadlena.

V oboru, ve kterém se vyučila, pracuje prakticky celý život až do současnosti. V průběhu života vystřídala různé zaměstnavatele, u kterých pracovala jak v kolektivu neslyšících, tak i slyšících osob. Se začleněním do pracovního kolektivu neměla nikdy problém. V současné době pracuje již od roku 2002 ve fakultní nemocnici Brno na pozici šička, kde je velice spokojená. Volný čas ráda tráví ve společnosti přátel a aktivně se účastní programu LORMu, jehož členkou je víc jak 5 let.

Zdravotní anamnéza

Prvních náznaků sluchového postižení si matka paní Dany všimla v období kolem druhého roku života. V jeden a půl roce prodělala paní Dana revmatickou horečku. Mezi první symptomy závažného onemocnění patřilo zvracení a dlouhotrvající rýma. Když nepomáhaly běžné léky, byla převezena do nemocnice v Českých Budějovicích, kam se dostala již s počínající meningitidou. Její zdravotní stav byl velmi vážný a trvalo více jak půl roku, než se její stav stabilizoval. Poté, co se vrátila z nemocnice domů, všimla si matka paní Dany, že dosavadní řečový i motorický vývoj paní Dany vymizel. Paní Dana nereagovala na mluvené slovo, její schopnost samostatné chůze se vytratila taktéž. Jaká byla příčina vzniku sluchového postižení, nebylo přesně stanoveno. Paní Dana se však domnívá, že se mohlo jednat o nežádoucí účinky streptomycinu, který byl indikován po prudké atace revmatické horečky. Ten zřejmě nevratně poškodil sluchový nerv, neboť když s podezřením na sluchovou vadu absolvovali rodiče s paní Danou vyšetření ušního lékaře po prodělané nemoci, byla diagnostikována sluchová porucha o hodnotě 90 dB. V době, kdy nastoupila do základní školy, jí byla sluchová vada na obou uších kompenzována po dobu tří let krabičkovými sluchadly, se kterými však paní Dana byla výrazně nespokojena. Zmiňuje, že nebyla schopná rozumět a že sluchadla jí spíše rušila. Od čtvrté třídy až do současné doby pak již sluchadla nikdy nepoužívá. Aktuálně se její sluchová vada pohybuje na úrovni totální hluchoty, což jí umožňuje vnímat pouze vibrace.

Problémy se zrakem se začínají objevovat poprvé ve věku 25 let. Paní Dana měla problém přečíst text na delší vzdálenost. Po očním vyšetření dostává dioptrické brýle pro korekci dalekozrakosti na obou očích (1 dioptrie). Ve svých 50 letech si všimla opětovných zhoršujících se problémů při zrakovém vnímání. Kontrolní vyšetření však odkládala a teprve před necelými pěti lety (3/2011) se rozhodla na popud své tlumočnice jít na zrakové vyšetření. Mimo progresi zrakové vady z původní jedné dioptrie každého oka na tři dioptrie (P) a dvě dioptrie (L), bylo perimetrem zjištěno zúžení zrakového pole na 20 stupňů kolem centrální fixace. Aktuálně se stav zrakové ostrosti pohybuje kolem 4 dioptrií na obou očích, zúžení zrakového pole pak mezi 10 až 15 stupni kolem centrální fixace a je u ní zjištěn také astigmatismus.

Možnost, že by se mohlo jednat o diagnózu Usher syndromu, jí poprvé sdělil oční lékař roku 2011, který jí podal také první stručné informace o povaze nemoci. Po tomto

vyšetření absolvovala ještě další dvě, přičemž jeden z ošetřujících lékařů ji diagnózu potvrdil s dodatkem, že se jedná o Usher syndrom – typ I, jeden nikoli.

➤ Informovanost o US

Informovanost o Usherově syndromu je dle paní Dany i v současné době malá, přestože dostupnost k informacím je snadnější. Ona sama většinou získává aktuální informace díky pracovnícím Společnosti LORM, příp. od lékařů. Přesto si myslí, že i mezi odborníky existuje v dnešní době nejasná představa o povaze syndromu. Důkazem může být i panující neshoda mezi jejími vyšetřujícími očními lékaři o příčině její hluchoslepoty.

➤ Limitace v běžném životě

Spokojenost se současným zdravotním stavem i kvalitou života (Příloha 3, ot. 1, 2), fungováním ve společnosti, přátelskými i rodinnými vztahy hodnotí paní Dana střední hodnotou tří bodů.

Vzhledem k tomu, že paní Dana používá již od dětství znakový jazyk jako základní prostředek komunikace, je pro ni více omezující zrakové postižení (Příloha 3, ot. 3). Zúžené zrakové vnímání ji omezuje při vnímání rozhovoru neslyšících nebo přímé komunikaci s nimi, kdy pro recepci komunikace na srozumitelné úrovni potřebuje výrazně snížit tempo znakování a také zabezpečit komunikaci tak, aby měla umožněno odezírání. Velké obtíže má se zrakovým vnímáním v šeru nebo špatně osvětleném prostředí. V neposlední řadě je pro ni problematická orientace v neznámém prostředí.

Změny po stanovení diagnózy Usher syndromu (Příloha 3, ot. 4) pociťuje paní Dana zejména při samostatném pohybu ve ztížených podmínkách (šero, sníh) nebo na delší vzdálenosti, kdy se neobejde bez červenobílé hole. Zhoršení zraku ji také více unavuje a vyžaduje větší množství odpočinku.

Omezení v oblasti studia či zaměstnání paní Dana nepociťuje. (Příloha 3, ot. 5)
Konstatuje: „Zaměstnání mám stále stejné, ale musím si dávat více pozor. Často upadnu a zakopnu. V práci se mi těžko navléká jehla a nit.“³⁰

Paní Dana nepociťuje výrazné ovlivnění v rodinných vztazích s ohledem na Usher syndrom (Příloha 3, ot. 6). Se synem komunikuje bez problému, částečně pomocí psaní na počítači nebo prstovou abecedou. Přátelské vztahy jsou dle jejího názoru možná mírně limitovány, neboť potřebuje přizpůsobit podmínky komunikace tak, aby byla schopná sledovat komunikaci a reagovat na ni.

Pokud potřebuje pomoc v nečekaných záležitostech, obrací se na syna nebo na Společnost LORM, u které je dlouholetou aktivní členkou. Největší obtíže spatřuje v běžném životě zejména v komunikaci s lékařem nebo na úřadě, kterou by bez pomoci tlumočnicka nebyla schopna zvládnout. (Příloha 3, ot. 7,8)

7.4 Kazuistika č. 4

Jméno: Paní Eliška

Rok narození: 1959

Věk v době šetření: 56 let, 8 měsíců

Diagnóza: USHER syndrom – typ II

Sepsáno: 19.9.2015, dle údajů od paní Elišky

➤ Anamnéza

Rodinná anamnéza

Paní Eliška pochází z úplné rodiny. Matka paní Elišky měla v době narození dítěte 28 let. Její zdravotní stav hodnotí paní Eliška jako dobrý. V průběhu života pracovala

³⁰ Přímá citace z dotazníku zodpověděného paní Danou. 18.12.2015.

v zemědělství. Otec paní Elišky měl v době narození jejího narození 30 roků. Pracoval taktéž v zemědělství a zdravotní stav je hodnocen respondentkou jako dobrý.

Paní Eliška nemá žádné sourozence. Ve své rodině si paní Eliška nevybavuje žádná dědičná onemocnění nebo závažné sluchové či logopedické obtíže, které by byly významné z hlediska anamnézy.

Paní Eliška má dvě dcery, jejichž zdravotní stav je velmi dobrý.

Osobní anamnéza

Paní Eliška pochází z druhého těhotenství, dle jejích slov probíhalo těhotenství její matky bez komplikací, stejně jako samotný porod. Na porodní hmotnost a míru si respondentka nevzpomíná. Raný postnatální vývoj probíhal bez problémů. Ve třech měsících života však prodělala paní Eliška meningitidu. Právě toto onemocnění bylo zřejmě příčinou vzniku sluchové vady. Motorický vývoj se vyvíjel po tomto onemocnění s mírným zpožděním, ale v předškolním věku již byly motorické schopnosti paní Eliška srovnatelné s jejími vrstevníky.

➤ Vývoj a současný stav komunikačních schopností

Sluchová vada na úrovni lehké nedoslýchavosti byla hned v době zjištění kompenzována sluchadlem, takže řečový vývoj paní Elišky se vyvíjel s mírným zpožděním, ale bez nějakých větších obtíží, o čemž svědčí i fakt, že v minulosti nikdy nenavštěvovala logopeda a její mluvená řeč je bez problémů srozumitelná.

Mluvenou řeč tedy používá paní Eliška v každodenním životě jako hlavní komunikační prostředek. Znakový jazyk se učila pouze ve svém volném čase za účelem dorozumět se se svými přáteli z LORMu, což je také jediné místo, kde znakový jazyk využívá. Její řeč je bez problému srozumitelná. Paní Eliška je komunikativní člověk s bohatou aktivní i pasivní slovní zásobou.

Školská, pracovní a sociální anamnéza

Paní Eliška navštěvovala běžnou mateřskou školu. Základní školu navštěvovala v rodném městě, kde se setkala se vstřícným přístupem jak ze stran učitelů tak spolužáků. V té době jí byla již zjištěna sluchová vada na stupni lehké nedoslýchavosti, která byla již od první třídy kompenzovaná, takže paní Eliška neměla žádné výrazné problémy ve studiu a základní školu ukončila mezi intaktními žáky s vyznamenáním. Proto se rozhodla pokračovat na střední školu chemickou průmyslovou, kterou si vybrala dle vlastního zájmu a se souhlasným doporučením posudkové komise. Zde studium úspěšně zakončila maturitní zkouškou.

Po ukončení studií nastoupila na místo laborantky v pivovarské laboratoři. *"Analyzovala jsem vzorky chmele, chmelových extraktů, piva i připravovala samotné degustace. Práce to byla zajímavá, ale posléze mne moje postižení hluchoslepotou vyřadilo do plného invalidního důchodu, s čímž jsem se dlouho vyrovnávala."*³¹ V současné době je tedy paní Eliška v plném invalidním důchodu. Ve svém volném čase se paní Eliška ráda věnuje rodině, zejména péči o svá vnoučata, a zajímá se o kynologii.

Zdravotní anamnéza

Příčina vzniku sluchové vady u paní Elišky byla podle audiologického vyšetření způsobena meningitidou, kterou paní Eliška prodělala tři měsíce po narození. Hodnota sluchové vady se pohybovala zřejmě v pásmu lehké nedoslýchavosti, neboť rodiče paní Elišky si po delší dobu nevšimli žádných výraznějších změn ve vývoji. Řečový vývoj se vyvíjel s mírným zpožděním, ale důsledky v řeči paní Elišky nebyly v kojeneckém a batolecím období nijak nápadné. Ve věku čtyř let, poté, co nastoupila do mateřské školy, je rodičům paní Elišky doporučena učitelkou mateřské školy návštěva audiologa pro podezření na sluchovou vadu. Zde je paní Elišce zjištěna sluchová vada na levém uchu v pásmu lehké nedoslýchavosti. V šesti letech - po nástupu do první třídy - dostává první sluchadlo, které se stává dostatečnou kompenzační pomůckou, takže ji sluchová vada neomezuje v dalším studiu. V průběhu života docházelo k pomalému postupnému

³¹Přímá citace z dotazníku zodpověděného paní Eliškou. 18.12.2015

zhoršování, přičemž aktuální stav sluchové vady se pohybuje v pásmu praktické nedoslýchavosti. Sluchovou vadu má však velmi dobře kompenzovanu výkonnými sluchadly na obou uších.

Zrakové problémy se začaly objevovat až v druhé dekádě života. V té době byla paní Eliška aktivní řidičkou. *"Kolem třicátého roku života jsem najednou začala mít pocit, že se mi za volantem vpředu zužuje kapota a já si musím hlídat dělicí čáru, kde nebyla, tak krajnici. Jízda ve tmě nebo za prudkého slunce se pro mne stala nejistou. Pocity sdělené lékaři na očním byly okomentovány radou, abych si vzala baterku."*³² Po této první návštěvě u lékaře navštívila paní Eliška na doporučení své tety Vinohradskou oční kliniku (1987). Zde jí bylo sděleno podezření na Usher syndrom a prognóza úplné nevidomosti. Zmíněné vedlo mj. také k okamžitému zákazu řízení, změně dosavadního zaměstnání a doporučení odchodu do plného invalidního důchodu. Diagnóza Usher syndromu (typ II) jí byla definitivně potvrzena v roce 2009. V současné době má paní Eliška zrakové vnímání zúženo na 5 - 7 stupňů kolem centrální fixace. Nepostradatelnou kompenzační pomůckou jí je červenobílá hůl a vodící pes, neboť jsou u ní přítomny také lehké problémy s rovnováhou.

➤ Informovanost o US

Paní Eliška uvádí, že poprvé se s možností vlastní diagnózy Usher syndromu setkala ve svých dvaceti osmi let, kdy se o něm poprvé zmínil vyšetřující oční lékař. Paní Eliška uvádí, že sehnat informace o této diagnóze byl v této době poměrně velký problém. Základní informace ji sdělil lékař a další podrobnosti bylo možné dohledat pouze v zahraniční literatuře. Podrobnější informace se dozvěděla až později - ve svých padesáti letech, přes Společnost LORM, kterou se jí podařilo vyhledat na internetu. V současné době, pokud potřebuje zjistit informace týkající se tohoto syndromu, obrací se na svou terénní pracovníci nebo využívá internetové zdroje, avšak česky psaných materiálů je dle jejího názoru stále velmi málo.

³²Přímá citace z dotazníku zodpověděného paní Eliškou. 18.12.2015

➤ Limitace v běžném životě

V dotazníku označila paní Eliška u první otázky týkající se spokojenosti se svým současným zdravotním stavem hodnotu 4 z pěti bodové škály. A obecně kvalitu svého života (rodina, přátelé, fungování ve společnosti) hodnotí s ohledem na Usher syndrom jako plně uspokojující.

V otázce, kdy měla vybrat, které smyslové postižení je pro ni více omezující, uvádí: *"Zpočátku mě omezovalo hlavně sluchové postižení v oblasti kulturního vyžití (divadla), pokud nebylo místo v první řadě, nic jsem z toho představení sluchově neměla. Dnes díky kvalitním sluchadlům mne omezuje hlavně zrakové."*³³ Přičemž dodává, že největší problém a omezení spatřuje v samostatném pohybu v neznámém terénu a také neschopnosti předčítat vnoučatům pohádky.

V době, kdy byl paní Elišce diagnostikován Usher syndrom, vzpomíná na výraznou psychickou zátěž spojenou zejména se ztrátou schopnosti vykonávat dosavadní zaměstnání a také hledáním sama sebe, ujasněním si priorit a dalších možností vývoje a orientace. *"Psychicky jsem si to zpočátku neuvědomovala, asi jako každý jsem doufala, že to už nebude horší."*³⁴ Obtížné pro ni bylo opustit pracovní kolektiv a zůstat doma, tudíž omezit tak možnost být v kolektivu svých kolegů a přátel.

Vliv Usher syndromu na oblast vzdělávání a zaměstnání (Příloha 3, č. 6) paní Eliška nepocítuje. Vzhledem k tomu, že v době studií se u ní neprojevil výraznější smyslové vady a mimo lehkou nedoslýchavost nebyla ve vzdělávání nijak znevýhodněna, vybrala si studijní zaměření dle svého zájmu, stejně jako následné pracovní uplatnění v oboru. Dodává, že si po dovršení plnoletosti udělala také řidičský průkaz a do svých 28 let (sdělení nejisté diagnózy Usher syndromu) řídila.

Paní Eliška nepocítuje žádné zásadní ovlivnění ve svých rodinných partnerských či přátelských vztazích (Příloha 3, ot. 6). S partnerem mají harmonický vztah, stejně jako se svými dvěma dcerami a jejich rodinami. Přátelské vztahy hodnotí jako spíše omezené na okruh osob s podobným zdravotním postižením, sousedů a kolegů z bývalého pracovního kolektivu, což však plně dostačuje jejím potřebám.

³³ Přímá citace z dotazníku zodpověděného paní Eliškou. 18.12.2015.

³⁴ Přímá citace z dotazníku zodpověděného paní Eliškou. 18.12.2015.

Při řešení nečekaných záležitostí (Příloha 3, ot. 7) si snažila do nedávné doby poradit samostatně s pomocí vodícího psa. V současné době je však prozatím odkázána na pomoc nejbližších přátel a rodinných členů nebo terénní pracovnice LORMu.

Největší problém v souvislosti s Usher syndromem spatřuje paní Eliška zejména při samostatném pohybu v neznámém prostředí, při nevhodném osvětlení a také obtížné zdolávání překážky v podobě prosklených dveří.

7.5 Kazuistika č. 5

Jméno: Paní Hana

Rok narození: 1993

Věk v době šetření: 22 let, 4 měsíce

Diagnóza: Usher syndrom – typ I

Sepsáno: 25.11.2015 dle údajů paní Hany zprostředkované tlumočnickem ZJ

➤ Anamnéza

Rodinná anamnéza

Paní Hana pochází z úplné rodiny. Matka Hany měla v době jejího narození 16 let, v současné době pracuje jako dělnice a její zdravotní stav je bez problémů. Biologický otec paní Hany měl v době jejího narození 20 roků, pracoval jako dělník a zdravotní stav byl taktéž bez komplikací. V současné době je paní Hana v pravidelném kontaktu pouze se svou matkou, s vlastním otcem se stýká pouze příležitostně. Se současným partnerem matky má Hana bezproblémový vztah.

Paní Hana má dva sourozence ve věku 5 a 18 let. Vztah mezi nimi hodnotí paní Hana jako dobrý stejně jako jejich zdravotní stav, sluchová porucha se v nejužší rodině vyskytuje pouze u paní Hany.

Není si vědoma žádných závažných či dědičných onemocnění v rodině ani poruch řeči. Sluchové postižení v podobě nedoslýchavosti se objevilo u bratrance a sestřenice otce.

Osobní anamnéza

Paní Hana pochází z prvního těhotenství. Z komplikací v prenatálním vývoji si matka Hany vzpomíná pouze na těžkou angínu, kterou prodělala ve čtvrtém měsíci těhotenství, ale jinak těhotenství probíhalo bez problémů. Porod proběhl samovolně, dítě se narodilo hlavičkou, vážilo 2,86 kg a měřilo 49 cm. Po narození prodělalo novorozeneckou žloutenku. Dítě nebylo po narození vůbec kojeno, ihned mu byl indikován alternativní způsob výživy.

Motorický vývoj probíhal standardně, včetně specifík příslušných pro určitá vývojová období (období vzdoru, separační úzkost). Paní Hana byla již od nástupu do mateřské školy hodnocena vždy jako spíše tiché a poslušné dítě. Ráda se věnovala zejména kreslení a hře s kamarády.

➤ Vývoj a současný stav komunikačních schopností

Odchylného vývoje komunikačních schopností si povšimla matka paní Hany velmi brzy – paní Hana uvádí, že to bylo přibližně měsíc po narození. Hana nereagovala na žádné sluchové podněty. Řečový vývoj vůbec neodpovídal řečovému vývoji typickému pro dítě novorozeneckého, posléze kojeneckého věku. Po zjištění a kompenzaci sluchové vady navštěvovala jesle a poté internátní MŠ, ZŠ i OU pro neslyšící žáky. Tam paní Hana pobývala mezi neslyšícími kamarády a sluchadla nosila pouze o víkendu, když přijela domů. Ačkoliv již od mateřské školy docházela na pravidelnou intenzivní logopedickou péči (především z iniciativy matky), kterou ukončila až před necelými 2 lety - ve svých 20 letech - uvádí, že o logopedickou péči zájem neměla, nikdy jí nebavila a nemá potřebu mluvenou řečí vůbec komunikovat.

V současné době využívá paní Hana při komunikaci s matkou odezírání a znakového jazyka (matka umí základy ZJ) a jinak se paní Hana pohybuje převážně v kolektivu neslyšících, kde využívá znakového jazyka, příp. jiných vizuálně-motorických komunikačních systémů (daktyl, Lormova abeceda). Mluvenou řeč používá minimálně,

v jejím případě je velmi těžko srozumitelná. V komunikaci se slyšícími si dopomáhá odezíráním. Zrakový kontakt navazuje spontánně a udržuje jej bez problémů. Konverzaci sama od sebe neinicuje a uvádí, že zájem o komunikaci má jak kdy a jak s kým.

Školská, pracovní a sociální anamnéza

Po zjištění sluchové vady se rodiče paní Hany rozhodli přihlásit ji nejprve do jeslí pro neslyšící, kam chodila již od 18 měsíců vždy alespoň jednou či dvakrát týdně. Od čtyř let pobývala paní Hana na internátní mateřské škole pro neslyšící v Praze, kde se bez problémů dobře adaptovala. V šesti letech jí byl na základě vyšetření školní zralosti doporučen odklad školní docházky – nastoupila tedy do přípravného ročníku tamější mateřské školy a v sedmi letech pak přechází na základní školu pro neslyšící. Po úspěšném ukončení školní docházky se rozhodla ve studiu pokračovat na stejném místě, obor: cukrář. Odborné učiliště úspěšně zakončila a krátce pracovala v oboru. Po necelém půlroce změnila zaměstnání a dva roky pracovala v chráněné dílně.

V současné době je paní Hana na mateřské dovolené. Ve volném čase se mimo péče o narozené miminko věnuje výrobě korálů nebo stýkání se s přáteli, příp. elektronické komunikaci s nimi.

Zdravotní anamnéza

Prvních zvláštností ve vývoji paní Hany si matka všimla již měsíc po narození, kdy se řečové projevy dítěte odchylovaly od normy. Hana nereagovala ani na hlasitější zvukové podněty ani na hlas matky. V následujícím půlroce matka s paní Hanou navštěvovala opakovaně odborná vyšetření, kde byla zjištěna sluchová vada na úrovni těžké percepční sluchové vady. Již v osmi měsících měla přidělena první sluchadla na obou uších. Pokud byla pod dohledem matky, tak sluchadla Hana nosila, nicméně vzhledem k brzkému zařazení do internátního zařízení, kde dohled nad nošením sluchadel nebyl tolik striktní, preferovala paní Hana komunikaci znakovým jazykem s neslyšícími vrstevníky a sluchadla nosila pouze o víkendech doma. Ačkoliv u ní probíhala již od batolecího věku logopedická péče, při které sluchadla měla, nedošlo k žádnému výraznějšímu vývoji mluvené řeči. Od tří let trpěla paní

Hana chronickou rýmou, která ji nošení sluchadel znepříjemňovala, což bylo dalším důvodem pro častější odkládání sluchadel. Mezi 8. a 10. rokem vzpomíná Hana na období, kdy sluchadla nenosila takřka vůbec – tou dobou již měla výraznou ztrátu zrakové ostrosti a z praktického a estetického hlediska preferovala nošení brýlí, které pro ni tou dobou byly potřebnější. V současné době je její sluchové vnímání na úrovni praktické nedoslýchavosti (100% ztráty na obou uších dle Fowlera).

Problémy se zrakem se objevovaly již od 6 let, kdy musela Hana nosit dioptrické brýle (5,5 dioptrie pro korekci dalekozrakosti). V období kolem 18 let věku se začaly přidružovat nápadné problémy s rovnováhou, občasné zakopnutí na rovném povrchu a také výrazně snížená zraková ostrost. Z toho důvodu navštívili v rámci kontrolní prohlídky očního lékaře, který v srpnu 2014 zjistil retinitis pigmentosa a výrazné tubicovité vidění hodnoty méně jak 10 stupňů zrakového pole kolem centrální fixace. Při tomto vyšetření byla také poprvé stanovena diagnóza Usher syndromu (typ I) na úrovni praktické hluchoslepoty.

V současné době se hodnota zúžení zrakového pole pohybuje pod hodnotou méně jak 5 stupňů kolem centrální fixace. Kompenzační pomůckou sluchové vady zůstávají paní Haně sluchadla, které – jak sama říká - *“nosím pouze, když navštívím mamku.”*³⁵ Zrakovou vadu jí kompenzuje červenobílá hůl a v současné době také dětský kočárek.

➤ Informovanost o US

Informovanost o Usher syndromu hodnotí neutrálně. Myslí si, že v době zjištění Usher syndromu (8/2014) jí odborníci poskytli dostatečné informace. V současné době by pro hledání dalších podrobnějších informací využila internetových zdrojů, příp. pracovníc LORMu, což pro svou aktuální potřebu považuje prozatím za dostačující.

➤ Limitace v běžném životě

Paní Hana hodnotí spokojenost se svým současným zdravotním stavem třemi body a kvalitu života v oblastech fungování ve společnosti a vztahů s rodinou a přáteli počtem čtyř bodů, přičemž pět bodů značí oblast naprosté spokojenosti.

³⁵ Přímá citace z rozhovoru s paní Hanou. Praha, 25.11.2015.

Více omezující je pro ni zrakové postižení, jednak protože na sluchové postižení je zvyklá od dětství a také protože zrakové postižení ji více limituje v samostatném pohybu a orientaci v neznámém prostředí.

Diagnóza Usher syndromu s sebou přinesla nejzásadnější změny především v oblasti osobního života, kdy se společně s partnerem s ohledem na možnou budoucí progresi smyslových vad rozhodli mít miminko co nejdříve. S tím souvisí i její rozhodnutí nepokračovat v dalších studiích.

Na pátou otázku týkající se vlivu Usher syndromu na výběr vzdělávání či zaměstnávání (viz Příloha 3) odpovídá paní Bára shodně jako na předchozí otázku – aktuálně ukončila studium, aby se mohla věnovat své nedávno narozené dceři, takže v současné době je na mateřské dovolené, nicméně limitovaný výběr studijního oboru s ohledem na Usher syndrom nepociťuje.

Vliv Usher syndromu na přátelské, partnerské a rodinné vztahy je dle paní Hany značný zejména v oblasti komunikace, neboť při běžném tempu mluvy nestíhá odezírat a potřebuje upravit podmínky komunikace.

Pokud potřebuje vyřešit nějakou nečekanou záležitost, obrací se na matku. Nejvýraznější deficit ve vztahu k Usher syndromu vnímá v běžném fungování, kdy ji smyslové postižení zpomaluje při vykonávání domácích prací a kdy potřebuje ve spoustě činnostech pomoc jiné osoby.

8 Analýza výsledků kvalitativního výzkumu

V této části práce analyzujeme informace a výsledky získané z dotazníků a rozhovorů s pěti respondentkami s Usher syndromem. Na základě stanovených cílů v úvodu výzkumné části jsme se již při vyšetřování zaměřili podrobněji na vybrané oblasti, které jsme na základě průběžné analýzy získaných dat obecně vymezili do čtyř základních kategorií. Ty nám umožní přehledněji zobrazit získaná data a lépe tak nastínit komplexní problematiku Usher syndromu a jeho dopad na kvalitu života osob s tímto syndromem. Každá z níže vydělených kategorií představuje souhrn informací vztažených k námi stanoveným cílům v úvodu praktické části práce. Do první oblasti jsme zařadili popis symptomatologie tak, jak je vymezována v literatuře, tedy zajímal nás zejména vývoj zrakového a sluchového postižení a případné přidružené problémy rovnovážného ústrojí. Jednotlivé symptomy tak tvoří podkategorie, které jsou srovnávány každý zvlášť. Dále jsme se zaměřili na vývoj a aktuální stav komunikačních schopností jednotlivých respondentů. Třetí kategorii tvoří limitace a nejčastější omezení, se kterými se osoba s Usher syndromem setkává a v poslední kategorii hodnotíme názory jednotlivých zúčastněných na informovanost o Usher syndromu a na jejich zkušenosti s lékařskou diagnostikou.

8.1 Symptomy Usher syndromu

Symptomatologie spojována s Usher syndromem podle poznatků odborné literatury odpovídá symptomatologii u osob, které se našeho výzkumného šetření účastnily. Avšak hloubka, průběh i variabilita jednotlivých symptomů byla výrazně individuální. Stejně tak se ztotožňujeme s názorem Wallbera (2016), který odmítá jednoznačnou kategorizaci Usher syndromu do tří podtypů tak, jak je často popisován v odborné literatuře. I v našem případě lze o těchto podtypech uvažovat pouze orientačně, neboť nemůžeme říci ani o jedné z případových studií, že by dle průběhu symptomů byla reprezentativním vzorkem některé z vymezených podkategorií Usher syndromu. Nejčastější odchylky z hlediska zařazení klientů do jednotlivých podtypů v porovnání s popisovanou kategorizací v literatuře vnímáme v oblasti doby vzniku smyslové vady a přítomnosti problémů s rovnováhou.

8.1.1 Sluchové postižení

Podle odborné literatury dochází téměř ve všech případech k postupnému zhoršování sluchového vnímání. Sluchové postižení je spjato s percepční nedoslýchavostí různého stupně, která se ve většině případů vyskytuje již v raném dětství a podléhá deterioraci. V tomto ohledu se námi získané výsledky shodují s poznatky odborné literatury.

Aktuální stav sluchového vnímání se u všech zkoumaných osob pohybuje na úrovni těžké nedoslýchavosti, příp. praktické hluchoty. Stupeň a rozsah deteriorace sluchového postižení je u každé ze zkoumaných osob individuální, stejně jako se objevují výrazné rozdíly ve schopnosti produkce a percepce mluvené řeči. U všech respondentek můžeme mluvit o prelingvální sluchové vadě, avšak počáteční hloubka sluchové ztráty se různí.

Zajímavostí je, že u jedné z respondentek se nevyskytly žádné faktory, které bychom mohli považovat za rizikové. Prenatální, perinatální i raně postnatální vývoj probíhal zcela standardně, alespoň dle námi získané výpovědi. U ostatních respondentek se rizikové faktory, které by mohly být významné při vzniku sluchové vady, vyskytly, konkrétně: meningitida, zánětlivá onemocnění uší, předčasný porod, revmatická horečka, novorozenecká žloutenka a psychická i fyzická zátěž v době prenatální.

Alespoň v určité fázi života byla u všech respondentek sluchová vada vyrovnávána kompenzačními pomůckami. Dvě z nich, které v současnosti komunikují převážně znakovým jazykem, uvádí velice negativní zkušenosti s kompenzačními pomůckami v podobě sluchadel. Nosily je nerady a v současné době je nenosí vůbec. Z úst další z respondentek zaznívá také stížnost na neodborný postup lékařů, se kterým se setkala při předepisování sluchadel.

Negativní zkušenosti našich respondentek, potažmo jejich rodičů, vycházejí také z reakcí lékařů či učitelů při prvním kontaktu, kdy se rodiče zmínili o podezření na sluchovou vadu. Eliminace rodičovských obav na výchovné problémy či neukázněnost dítěte ze strany lékařů či pedagogů se objevila ve dvou případech z pěti. Naopak v jednom případě se podařilo rozvíjející se sluchovou vadu zachytit právě díky včasnému podezření učitelky. V potaz je nutno také brát fakt, že může existovat rozdíl mezi sdělenými údaji o vzniku a stupni sluchového postižení ze strany respondentek a skutečnou situací právě z důvodu možného pozdního povšimnutí si specifík a nestandardností při vývoji dítěte.

8.1.2 Zrakové postižení

Při zkoumání zrakové vady zaznamenáváme u jednotlivých respondentů ve srovnání se sluchovým postižením mnohem větší variabilitu ve všech zkoumaných rovinách – vzniku, průběhu a aktuálním stavu zrakových obtíží.

Ve všech případech bylo zúžení zrakového vnímání doprovázeno také přítomností některé z refrakčních vad. Nástup zrakového postižení se mimo jednoho případu objevil u respondentek před dovršením třetí dekády života, nicméně poznatky z literatury, které vymezují vznik zrakového postižení a tomu odpovídající typ Usher syndromu, nelze v těchto případech jednoznačně potvrdit. Problematickým prvkem v posuzování počátku, ale i vývoje či odhalení zrakové vady je skutečnost, že některé z respondentek zhoršující se zrakové vidění nějakou dobu ignorovaly, příp. si pozvolného zužování zorného pole všimly až s výrazným zpožděním. Je tedy obtížné stanovit dobu vzniku nebo míru a frekvenci progresu přesněji.

Při vývoji zrakového vnímání lze u všech respondentek vysledovat postupnou progresi. Podobně jako u sluchového vnímání jsme se v jednom případě setkali s bagatelizací problému ze strany lékaře. Šeroslepost jako počáteční příznak Usher syndromu se vyskytla pouze u jedné z respondentek. V ostatních případech bylo zrakové postižení zjištěno většinou v rámci preventivních prohlídek pro korekci refrakčních vad. Iniciátorem kontrolního zrakového vyšetření byli také ve třech případech rodinní příslušníci, přátelé či kolegyně našich respondentek, kteří je přiměli zhoršující se zrakové vnímání řešit.

Katarakta, jakožto jeden z častých přidružených symptomů v souvislosti se ztrátou zraku u osob s Usher syndromem, se u našich respondentek vyskytnula pouze v jednom případě, v jednom případě také astigmatismus. V současné době je zrakové vidění u všech respondentek pod hranicí 10 stupňů zorného pole kolem centrální fixace.

8.1.3 Postižení vestibulárních funkcí

Problémy s rovnovážným ústrojím nám potvrdily tři z pěti tázaných. Právě ty byly u dvou z nich důvodem, proč vyhledali lékařskou konzultaci. Paní Adéla i paní Eliška mají mimo kompenzační pomůcku v podobě červenobílé hole k dispozici také vodící psy, kteří jim jsou v udržování rovnováhy výraznými pomocníky, a u paní Hany je momentálně

nejčastěji využívanou kompenzační pomůckou červenobílá hůl a pomoc v podobě dětského kočárku. Ostatní dvě respondentky problémy v rovnováze nepocítují. Ačkoliv obě využívají červenobílé hole pro větší pocit jistoty, nejsou si vědomy žádných neovladatelných úroků do stran.

V této oblasti se opět námi získané informace z výzkumného šetření odlišují od odborných poznatků o jednotlivých podtypech Usher syndromu. V případě druhého podtypu Usher syndromu by neměly být problémy s rovnováhou přítomné, avšak ve dvou případech ze tří námi zkoumaných se objevují. Naopak u respondentek, kterým byl diagnostikován první podtyp Usher syndromu, pro který by měly být problémy s rovnováhou typické, se tyto problémy vyskytují pouze v jednom případě.

8.2 Komunikační schopnost

Vývoj komunikační schopnosti stejně jako její současný stav je další z oblastí, která je u jednotlivých respondentů zcela individuální. U všech respondentek došlo ke vzniku sluchové vady v době před ukončením jazykového vývoje. Hloubka sluchového postižení v době jeho potvrzení byla přirozeně rozdílná, nicméně nelze zde uvažovat o přímo úměrném vztahu mezi počátečním stupněm sluchové vady a rozvojem recepce či percepce verbální formy českého jazyka. Ačkoliv tento aspekt hraje významnou roli, spatřujeme zde také jiné neméně významné facilitátory verbální komunikace. Jedná se zejména o pravidelnost a pečlivost užívání kompenzačních pomůcek či logopedické péče, motivovanost klienta, individuální charakteristiky (talent pro odezírání, věk, hloubka sluchového postižení) a vliv okolního prostředí (rodina, školní zařízení, kolektiv neslyšících).

Ukazatelem, který dle našeho názoru významně ovlivňuje vývoj komunikačních schopností jedince, je také vývoj školské legislativy a dobového kontextu. Respondentky, které byly vzdělávány před rokem 1989, byly při vzdělávání direktivně vedeny k užívání mluveného jazyka, což u některých z nich vedlo k tomu, že plně rozvíjely mluvenou řeč na úkor znakového jazyka, ale setkaly jsme se i s případy, kdy bezpodmínečný orální přístup vedl k negativním zážitkům a celkovému odklonu od nepřirozeného mluveného jazyka a příklonu ke komunikaci vizuálně-motorickými prostředky.

V současné době je u paní Dany a Hany zřetelná preference vizuálně-motorických komunikačních prostředků, zatímco u zbylých třech respondentek převládá preference

mluvené řeči. Primární komunikační systém byl ve všech zkoumaných případech zvolen na základě dříve vzniklého sluchového postižení. S ohledem na předpokládanou progresi zrakového vnímání lze však očekávat problém u osob zvyklých na komunikaci pouze znakovým jazykem. Z toho důvodu obě z respondentek komunikujících znakovým jazykem trénují i další komunikační systémy, které by jim v budoucnu měly komunikaci ulehčit. Jedná se zejména o Lormovu abecedu, taktilní znakový jazyk či taktilní daktyl. Problémem však v jejich případě může výhledově být i to, že nebudou schopni najít společný komunikační kanál pro komunikaci se slyšící majoritou, neboť se do budoucna nedá plně počítat s možností odezírání nebo komunikace psanou formou českého jazyka. K dispozici jim jsou přirozeně tlumočnické služby, příp. pracovníci Lormu, rodinní příslušníci apod., nicméně považujeme za nezbytné poukázat i na tuto situaci, která může být důvodem, proč se již od raného věku dítěte nezaměřovat pouze na jeden z komunikačních systémů, ale snažit se o totální komunikaci.³⁶

8.3 Informovanost o Usher syndromu

Respondentky se převážně shodují na panující neznalosti Usher syndromu a spíše malé informovanosti o tomto syndromu mezi laickou, v některých případech i odbornou veřejností. Všechny také uvádějí všeobecně snazší dostupnost, zejména zahraničních, materiálů, které jsou již v dnešní době získatelné online, nicméně bariérou jim v tomto případě je neznalost cizího jazyka, takže by uvítaly více česky psaných informací

Malou informovanost o Usher syndromu potvrzují jednak neshody diagnóz ze strany odborníků, častá neprofesionálnost ze strany učitelů i lékařů, ale také delší doba, která předcházela stanovení finální diagnózy. Respondentky se často setkávaly v průběhu vyšetření s úplnou neznalostí tohoto syndromu i ze stran odborných lékařů (v době např. před 10 lety). Na druhou stranu u mladších respondentek můžeme sledovat výrazně kratší dobu vedoucí ke stanovení finální diagnózy a také dřívější zaznamenání počátečních symptomů, což by bylo možné považovat za náznaky vyšší informovanosti, lepší obeznamenosti s metodami vyšetření smyslového vnímání a ranější kompenzovatelnosti

³⁶ Totální komunikace je přístup využívající kombinaci vícera komunikačních systémů, např. odezírání, gestikulace, mimika, znakový jazyk, daktyl, psanou a mluvenou řeč apod.

jednotlivých symptomů. Tento odhad je však pouze naší domněnkou, kterou zajisté nelze při tak malém vzorku účastníků šetření zevšeobecnit ani dokázat.

Všechny respondentky také shodně vyzdvihují činnost organizace LORM a jejích pracovnic, které jim v životě významně pomáhají při zdolávání každodenních problémů, při zprostředkovávání nových poznatků a zejména pak v předkládání příležitostí pro společenské a kulturní vyžití.

8.4 Limitace v běžném životě

Na oblast aktuálních problémů a limitací v životě klientů s Usher syndromem byla záměrně zacílena dílčí část výzkumného šetření provedená za pomoci dotazníku, neboť tuto oblast považujeme za velmi významnou z hlediska speciálně pedagogické péče. Souhrn limitujících faktorů a omezení může pomoci jednak rodičům děti raného věku při volbě adekvátního komunikačního systému a výchovných strategií s ohledem na možné syndromové onemocnění. Přínos bude mít i pro pedagogy či odborné pracovníky, kteří si často nedokážou plně uvědomit dopad ztráty duálního smyslového vnímání, a v neposlední řadě také pro širokou veřejnost, neboť přispěje ke zvýšení informovanosti o tomto typu syndromu a podaří se tak předejít například nevhodným způsobům chování.

V dotazníkových položkách nás zajímalo, jaké změny se u jednotlivců s Usher syndromem objevily poté, co byla stanovena diagnóza. Dále jsme se zaměřily na aktuální problémy a omezení, které se u jednotlivých respondentek objevují v každodenním životě, a v neposlední řadě nás zajímalo, které ze smyslových postižení je pro ně obtížněji zvladatelnější. Ve velké většině se odpovědi prvních dvou oblastí prolínaly a respondentky se velmi často v odpovědích vzájemně shodovaly.

Za nejvýznamnější změnu považují ***sníženou schopnost samostatného pohybu a prostorové orientace***. Tato položka se objevila u všech respondentek. Ačkoliv každá z respondentek využívá kompenzační pomůcky, většina se shoduje, že jsou zároveň výrazně závislé na pomoci ostatních lidí. Ve čtyřech případech jsme také zaznamenali ***nezájem o veřejné společenské události nebo akce***, kterých se účastní více lidí, neboť komunikace s více lidmi najednou dělá respondentům problémy právě z důvodu nevhodných a hůře upravitelných podmínek (špatné osvětlení, rychlé tempo mluvy, časté střídání mluvčích),

příp. odlišnému komunikačnímu kanálu (nesrozumitelnost mluvené řeči x neznalost znakového jazyka). V případě mladších respondentek se opakovaně vyskytla také zmínka o životních změnách souvisejících s **přehodnocením plánů do budoucna** (plánování dítěte, výběr studijního oboru či zaměstnání).

Oblast, kterou považují v důsledku syndromového postižení za nejvíce narušenou je **oblast komunikace a sociálních vztahů**. Všechny tázané zmínily alespoň v nějaké formě narušení sociálních vztahů, ať už v podobě partnerských, rodinných nebo přátelských. Obecně můžeme pozorovat tendenci omezit vztahy na vztahy rodinné a vztahy z okruhu osob s podobným zdravotním postižením. Ve dvou případech respondentky shodně uvádějí, že se svým dřívějším intaktním přátelům odcizily, neboť ti často nevěděli, jak s nimi komunikovat a jak k nim přistupovat. Opakovaně z odpovědí tázaných zaznívá také **snížená schopnost samostatného pohybu a prostorové orientace** jakožto aktuální problém a omezení každodenního života. Mimo výše jmenované zásadní oblasti se v odpovědích respondentek objevily také **pocity osamělosti, ztráty smyslu života, limitované pracovní uplatnění, zvýšená unavitelnost a zvýšená potřeba odpočinku**.

Všech pět respondentek se shodlo na tom, že větší problémy jim působí **zrakové postižení**, které je více limituje v samostatnosti, prostorové orientaci i příjmu informací. Faktorem, kterým byla větší limitace zrakovým postižením zdůvodněna, byla ve většině případů skutečnost, že se sluchovým postižením se účastnice výzkumu sžívaly již od raného věku a byly na něj zvyklé, příp. jej měly dobře kompenzováno. Zrakové postižení se objevilo později, takže adaptace na něj byla mnohem náročnější.

Na škálovanou otázku týkající se všeobecné spokojenosti se současným zdravotním stavem (Příloha 3, ot. 1: **Jak hodnotíte spokojenost s vaším současným zdravotním stavem?**) jsme obdrželi ve třech případech hodnocení bodem 3, v jednom případě body 2 a v jednom případě body 4. Z pětibodové stupnice jsme získali tedy střední hodnotu, která by se dala charakterizovat jako **neutrální**, neboli **ani spokojenost, ani nespokojenost**. Ve druhé ze škálovaných otázek (Příloha 3, ot. 2: **Jak hodnotíte obecně kvalitu svého života vzhledem k US (přátelé, rodina, fungování ve společnosti)?**) jsme získali toto bodové hodnocení: 2, 3, 3, 4, 5. Lze tedy sledovat o něco mírnější příklon směrem ke spokojenosti, nicméně stále se pohybujeme v pásmu okolo střední, neutrální hodnoty.

9 Diskuze

V našem výzkumném šetření jsme se zaměřili na analýzu informací získaných od respondentek s Usher syndromem. Získané informace jsme rozdělili do čtyř oblastí, které korespondovaly se stanovenými cíli v úvodu praktické části.

Prvním hlavním cílem bylo v rámci výzkumného šetření *popsat a srovnat vývoj a aktuální stav smyslového vnímání u jednotlivých respondentů a s ohledem na poznatky z odborné literatury*. Symptomy popisované v literatuře se shodovaly s poznatky o symptomatologii námi šetřených osob. V rámci podkategorií Usher syndromu tak, jak jsou v odborné literatuře děleny, však zaznamenáváme odchylky, které potvrzují názory některých autorů, že Usher syndrom nelze zjednodušeně rozlišovat pouze na základě průběhu a přítomnosti jednotlivých symptomů. Ačkoli získané údaje o jednotlivých symptomech byly výrazně individuální, lze nalézt některé shodné charakteristiky průběhu sluchového postižení u všech respondentek – ve všech případech se jedná o progresivní prelingvální sluchové postižení, kterému ve většině případů předcházelo závažné onemocnění či další rizikové faktory v době prenatální či raně postnatální. Nicméně vzhledem k tomu, že kazuistiky byly sepsány ve většině případů pouze na základě informací od samotných respondentek, lze předpokládat nepřesnosti nebo mírná zkreslení ve sdělovaných údajích, zejména v informacích týkajících se reálné doby, kdy se symptom začal projevovat a doby, kdy si ho respondentka, příp. její rodiče povšimli.

Druhým hlavním cílem bylo *popsat a srovnat vývoj a specifika komunikace u respondentů s Usher syndromem*. Jak již bylo zmíněno výše, u všech respondentek bylo sluchové postižení zjištěno v době prelingvální, tedy před ukončením jazykového vývoje. V závislosti na stupni sluchové vady, ale i jiných významných faktorech (užívání kompenzačních pomůcek, logopedická péče, vliv okolního prostředí, dobového kontextu, individuálních charakteristik apod.) je možné vydělit skupinu osob preferující vizuálně-motorické komunikační systémy a skupinu osob, u nichž dominuje komunikace mluvenou řečí. V žádném z popsaných případů nehrálo v původní volbě komunikačního systému roli později projevené zrakové postižení. V současné době lze však již u všech respondentek zaznamenat nutné úpravy při komunikaci, které právě zrakové postižení zohledňují. Jedná se zejména o potřebu zpomalit tempo, zajistit vhodné světelné podmínky a zohlednit zúžené zrakové pole tak, aby byla umožněna či usnadněna vizuální percepce přijímaných informací.

Některé z respondentek si také průběžně osvojují taktilní formy vizuálně-motorických komunikačních systémů a u všech se můžeme setkat s nezájmem o komunikaci ve větším množství lidí, které jim přirozeně činí závažné problémy při sledování a střídání více mluvčích.

V rámci této oblasti jsme se také chtěli zaměřit na podrobnější vývoj komunikace zejména v raném období, který by mohl být důležitým zdrojem informací právě pro klienty rané péče. Bohužel tuto část považujeme za ne zcela splněnou, neboť se nám nepodařilo sehnat dostatečně detailní informace týkající se podrobné ontogeneze řečového vývoje. Přímo od respondentek jsme získali pouze odpovědi stručnějšího charakteru, které byly spjaty zejména se vznikem sluchového postižení a následným opožděním či omezením dalšího řečového vývoje.

Zpracování informací týkajících se komunikační schopnosti osob s Usher syndromem ve stávajících odborných zdrojích považujeme za velmi nedostatečné, proto nebylo možné provést v této oblasti srovnání s literaturou. Lze najít několik zahraničních studií, které jsou však velmi obecné, příp. zaměřeny pouze na dospělé klientelu. V tomto ohledu vnímáme značné nedostatky a možná doporučení pro další výzkumné práce.

Třetím hlavním cílem bylo *popsat specifické problémy, které limitují respondenty v každodenním životě*. Tato oblast je poměrně rozsáhlá a byla by jistě vhodným zdrojem pro další hlubší zpracování. Odpovědi respondentek se vzájemně překrývaly a opakovaly. Nejmarkantnější změny, které byly spojeny se vznikem Usher syndromu, souvisí se sníženou schopností samostatného pohybu a prostorové orientace, nezájmem o společenské události, kterých se účastní větší množství osob, příp. přehodnocením plánů do budoucna (změna práce, ukončení studia, plánování dítěte, omezení řídičské způsobilosti). Aktuální problémy, které respondentky vnímají jako nejtíživější, souvisí s narušením oblasti komunikace a sociálních vztahů, omezením samostatnosti, pocitu osamělosti, ztráty smyslu života, limitací pracovního uplatnění, zvýšenou unavitelností a potřebou odpočinku.

Prvním dílčím cílem bylo zpracování pěti kazuistik osob s diagnózou Usher syndromu. To hodnotíme jako limitovanější, neboť získané informace jsme se snažili jednotně strukturovat a zaměřit se na požadované detaily tak, jak by bylo s ohledem na náš výzkum žádoucí, ale v některých aspektech (např. oblast komunikace) jsme byli limitováni neznalostí nebo stručností výpovědí jednotlivých respondentek. Zajímavou a velice

přínosnou by byla případová studia u současného klienta střediska rané péče – dítěte raného věku s Usher syndromem, která by mohla přinést zajímavé poznatky zejména v oblasti vývoje komunikační schopnosti a symptomatologie a být tak cenným zdrojem informací pro další rodiče dětí s Usher syndromem, avšak v tomto ohledu se nám bohužel nepodařilo navázat s rodiči takových dětí spolupráci, ačkoliv jsme je s žádostí o participaci na výzkumném šetření oslovovali. Počet respondentů, kteří splňovali námi dané podmínky a souhlasili s účastí na výzkumném šetření, považujeme pro účely práce za dostatečný. Je však nezbytné zdůraznit, že získané výsledky se týkají relativně omezeného počtu respondentů a nelze jej tak plně zobecňovat na celou komunitu osob s Usher syndromem.

Druhým dílčím a posledním cílem práce bylo *zjištění spokojenosti jednotlivých respondentů s dostupností informací o Usher syndromu a informovaností o syndromu v české odborné literatuře a mezi odbornou veřejností*. Již před zahájením výzkumného šetření, na základě předchozí rešerše literatury a navázání spolupráce s Centrem pro dětský sluch, jsme předpokládali, že informací o Usher syndromu bude spíše nedostatek, zejména v české odborné literatuře. Tento předpoklad se potvrdil. Opakovaně jsme se v průběžích našich respondentů setkali s tím, že o tomto syndromu neměli informace ani odborní lékaři. Ačkoliv informovanost lze považovat v dnešní době za vyšší, stále je většina materiálů dostupná pouze v anglickém jazyce, což může být pro některé z odborníků i rodin problémem, ať již z hlediska jazykové bariéry či časové vytíženosti. Sníženou informovanost o Usher syndromu, potažmo syndromech, kterými se zabývá teoretická část práce lze dokladovat také na iniciativě Centra pro dětský sluch Tam Tam týkající se tvorby webových stránek, kde by byly shromážděny informace o jednotlivých syndromech spojených se sluchovou vadou včetně praktických zkušeností a případových studií klientů, což by bylo přínosným zdrojem pro budoucí rodiče dětí s podobným problémem.

Závěr

Diplomová práce je věnována problematice vybraných syndromových postižení, které jsou spojeny se sluchovou vadou. Konečná volba syndromů byla ovlivněna zejména potřebami střediska rané péče Centra pro dětský sluch Tam Tam, se kterým jsme pro účely práce navázali spolupráci. Celá práce je rozdělena na dvě stěžejní oblasti – teoretickou a praktickou část.

Teoretická část přináší souhrn informací týkajících se terminologie, etiologie, klasifikace, symptomatologie a možností diagnostiky jednotlivých syndromových vad. Tyto informace jsme získávali zejména rešerší a následným studiem zahraniční i domácí literatury o vybraných syndromech – Pendred syndrom, Cornelia de Lange syndrom, Treacher Collins syndrom, Goldenhar syndrom a Usher syndrom. U každého z popisovaných syndromů jsme se také pokusili zmapovat výzkumná šetření, která o něm byla v českých podmínkách provedena, přičemž jsme zjistili výrazný nedostatek, v některých případech úplnou absenci česky psaných odborných informací, zejména pak v oblasti speciálněpedagogické péče a komunikační schopnosti, což považujeme za významný podnět a možný zdroj případných dalších výzkumných šetření.

V praktické části jsme se zaměřili na specifika vývoje a komunikace u osob s Usher syndromem. Podařilo se nám navázat spolupráci s pěti dospělými jedinci s Usher syndromem, kteří byli ochotni se zapojit do našeho výzkumného šetření a splňovali předem stanovená kritéria. Pro výzkumné šetření jsme s ohledem na účely naší diplomové práce zvolili kvalitativní design. Ten spočíval v kombinaci výzkumných metod rozhovoru a dotazníku. Metoda rozhovoru byla zaměřena převážně na získání anamnestických údajů. Prostřednictvím metody dotazníku jsme pak zjišťovali informace týkající se aktuálních problémů a omezení, se kterými se zúčastněné respondentky potýkají. V případových studiích jsme se zaměřili na oblast symptomatologie (zrakové postižení, sluchové postižení a postižení vestibulárních funkcí), na vývoj a současný stav komunikačních schopností a problematiku oblasti a limitace, se kterými se osoby s Usher syndromem potýkají v každodenním životě. Dílčí oblastí také bylo zjištění spokojenosti respondentů s dostupností informací a informovaností odborné veřejnosti o tomto syndromovém postižení. Součástí praktické části je komparace a analýza získaných informací.

Závěry výzkumného šetření prokázaly, že popsané diagnózy v teoretické části práce, včetně Usher syndromu dokladovaného na několika případových studiích, ovlivňují osoby s tímto syndromem v mnoha oblastech každodenního života. Přestože předmětem výzkumného šetření byly osoby se stejnou diagnózou, lze najít plno shodných aspektů jejich vývoje, ale také zásadních odlišností. Duální postižení zrakového a sluchového vnímání je závažnou interferencí v oblasti komunikace, vzdělávání, pracovního i společenského uplatnění jeho nositele, zejména jedná-li se o progresivní onemocnění nebo onemocnění, jehož symptomy se mohou projevit až v pozdějším věku člověka. Základem pro větší pochopení problematiky Usher syndromu a jedinců s tímto nebo jinými podobnými syndromy je dosažení větší informovanosti odborníků i široké veřejnosti, k čemuž by měli přispívat nejen samotné rodiny s takto postiženými jedinci, ale také osoby z řad odborné i laické veřejnosti, které přicházejí s těmito rodinami do kontaktu. Proto i tato práce bude sloužit jako zdroj informací pro připravované webové stránky Centra pro dětský sluch, které budou problematiku jednotlivých syndromů prezentovat společně s praktickými radami, zkušenostmi a příběhy ostatních dětí a jejich rodičů tak, aby dostupnost informací v tomto směru byla posílena a zpřístupněna také dalším rodinám s podobným osudem a dalším zájemcům.

Seznam použitých zdrojů

- ALLANSON, Judith E., HENNEKAM, Raoul C., IRELAND, Maggie. De Lange syndrome: subjective and objective comparison of the classical and mild phenotypes. *Journal of Medical Genetics*. 1997, 34(8), s. 645-650. ISSN 0022-2593.
- ASHOKAN, Seethalakshmi C., SCREENIVASAN, Arathi, SARASWATHY, Gopal K. Goldenhar syndrome – review with case series. *Journal of Clinical And Diagnostic Research: JCDR*. 2014, 8(4), ZD17-ZD19. ISSN: 2249-782X.
- ÅSTEN, Pamela, AKRE Harriet, PERSSON, Christina. Association between speech features and phenotypic severity in Treacher Collins syndrome. In: *BMC Medical Genetics* [online]. ©2016. [cit. 22.3.2016]. Dostupné z: <http://bmcmedgenet.biomedcentral.com/articles/10.1186/1471-2350-15-47>
- BANGHOVÁ, Karolína aj. Pendred syndrome among patients with congenital hypothyroidism detected by neonatal screening: identification of two novel PDS/SLC26A4 mutations. *European Journal of Pediatrics*. 2008, 167(78), s. 777-783. ISSN 0340-6199.
- Cornelia de Lange Syndrome. *Genetics Home Reference* [online]. U.S. National Library of Medicine, ©2015. [cit. 28.11.2015]. Dostupné z: <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/cornelia-de-lange-syndrome>
- Craniofacial microsomia. *Genetics Home Reference* [online]. U.S. National Library of Medicine, ©2015. [cit. 29.11.2015]. Dostupné z: <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/craniofacial-microsomia>
- DAMMEYER, Jesper H. Development and characteristics of children with Usher syndrome and CHARGE syndrome. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*. 2012, 76(9), s. 1292-1296. ISSN 0165-5876.
- DANEŠ, J., BARTOŠOVÁ, L. Goldenharův syndrom (okuloaurikulovertebrální dysplazie). *Československá radiologie*. 1986, 40(6), s. 388-93. ISSN 0069-2344.
- DEARDORFF, Matthew A., NOON, Sarah E., KRANTZ, Ian D. Cornelia de Lange Syndrome. In: *GeneReviews* [online]. ©1993-2016. [cit. 28.1.2016]. Dostupné z: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1104/>

- DORSETT, Dale a KRANTZ Ian D. On the Molecular Etiology of Cornelia de Lange Syndrome. *Annals Of The New York Academy of Sciences*. 2009, 1151, s. 22 - 37. ISSN 1749-6632.
- GAVORA, Peter. *Výzkumné metody v pedagogice*. Brno: Paido, 1996. ISBN 80-85931-15-X.
- GERINEC, A., MAZANEC, V. Usherov syndróm. *Československá oftalmologie*. 1986, 42(3), s. 174-178. bez ISSN.
- GOODBAN, Marjorie T. Survey of speech and language skills with prognostic indicators in 116 patients with Cornelia de Lange syndrome. *American Journal of Medical Genetics*. 1993, 47(7), s. 1059-1063. ISSN 0148-7299.
- HALAL, Fahed, PREUS, Marilyn. The hand profile on de Lange syndrome: diagnostic criteria. *American Journal of Medical Genetics*. 1979, 3(4), s. 317-323. ISSN 0148-7299.
- HAWLEY, Pamela P., JACKSON, Laird G., KURNIT, David M. Sixty-four patients with Brachmann-de Lange syndrome: A survey. *American Journal of Medical Genetics*. 1985, 20(3), s. 453-459. ISSN 0148-7299.
- HERTLE, Richard W., ZIYLAN, Sule, KATOWITZ, James A. Ophthalmic features and visual prognosis in the Treacher-Collins syndrome. *The British Journal of Ophthalmology*. 1993, 77(10), s. 642-645. ISSN: 0007-1161.
- HOLUBOVÁ, Zuzana. *Treacher Collins syndrom*. (Nepublikovaná magisterská diplomová práce). Masarykova univerzita, 2013.
- HORÁKOVÁ, Radka. *Sluchové postižení: úvod do surdopedie*. Praha: Portál, 2012. ISBN 978-80-262-0084-0.
- CHEN, Harold. *Atlas of Genetic Diagnosis and Counseling*. 2.vyd. Totowa (New Jersey): Humana Press, 2012. ISBN 978-1-58829-681-8.
- CHRÁSKA, Miroslav. *Metody pedagogického výzkumu*. Praha: Grada, 2007. ISBN 978-80-247-1369-4.

- Infosluch. *Syndromická genetická porucha sluchu* [online]. Infosluch, ©2016. [cit. 28.11.2015]. Dostupné z: <http://infosluch.sk/wp/porucha-sluchu/priciny-poruchy-sluchu/geneticke-priciny-poruchy-sluchu/syndromicka-geneticka-porucha-sluchu/>
- KATRA, Rami aj. Pendredův syndrom v České republice. *Otorinolaryngologie a foniatrie*. 2011, 60(2), s. 103-111. ISSN 1210-7867.
- KEREKRÉTIOVÁ, Aurélia. *Velofaryngální dysfunkce a palatolalie*. Praha: Grada, 2008. ISBN 978-80-247-2264-1.
- KLINÉ, Antonie D. aj. Cornelia de Lange syndrome: clinical review, diagnostic and scoring systems, and anticipatory guidance. *American Journal of Medical Genetics. Part A*. 2007, 143A(12), s. 1287-1296. ISSN 1552-4825.
- KONTORINIS, Georgios aj. Cochlear implantation in Pendred syndrome. *Cochlear Implants International*. 2011, 12(3), s. 157-163. ISSN 1754-7628.
- KOSSOVÁ, Kateřina. *Vliv těžkého postižení dítěte na vztahy v rodině*. (Nepublikovaná magisterská diplomová práce). Masarykova univerzita, 2012.
- LAZOVSKIS, Ilmaris. *Přehled klinických symptomů a syndromů*. 2. vyd. Přeložil V. DOBIÁŠ. Praha: Avicenum, 1990. ISBN 80-201-0043-1.
- LEJSKA, Mojmír. *Poruchy verbální komunikace a foniatrie*. Brno: Paido, 2003. ISBN 80-7315-038-7.
- LEVÁ, Kateřina. *Specifika rehabilitace u dětí s kombinovaným postižením*. (Nepublikovaná bakalářská diplomová práce). Univerzita Palackého v Olomouci, 2009.
- LICASTRO, Danilo aj. Molecular Diagnosis of Usher Syndrome: Application of Two Different Next Generation Sequencing-Based Procedures. *Plos One*. 2012, 7(8). ISSN:1932-6203.
- LIU, Jiabin a KRANTZ Ian D. Cornelia de Lange syndrome, cohesin and beyond. *Clinical Genetics*. 2009, 76(4), s. 303 - 314. ISSN 1399-0004.
- LORM. *Hluchoslepota* [online]. LORM, ©2015. [cit. 20.3.2016]. Dostupné z: <http://www.lorm.cz/download/HMN/obsahCD/>

- LUDÍKOVÁ, Libuše. Problematika osob s vícenásobným postižením. In: RENOTIÉROVÁ, Marie, LUDÍKOVÁ, Libuše aj. *Speciální pedagogika*. 4. vyd. Olomouc: UP, 2006. ISBN 80-244-1475-9.
- MACHOVÁ, Jitka. *Biologie člověka pro speciální pedagogy*. 2. vyd. Praha: Karolinum, 1994. ISBN 80-7066-980-2.
- MKN. *Mezinárodní statistická klasifikace nemocí a přidružených zdravotních problémů: MKN-10: desátá revize* [online]. 2008 [cit. 28.11.2015]. Dostupné z: <http://www.uzis.cz/cz/mkn/index.html>
- NEČÁSEK, Jan a CETL, Ivo. *Obecná genetika*. Praha: Státní pedagogické nakladatelství, 1979. bez ISBN.
- NIDCD. National Institute on Deafness and Other Communication Disorders. *Pendred syndrome*. [online]. NIDCD, ©2015. [cit. 28.11.2015]. Dostupné z: <http://www.nidcd.nih.gov/health/hearing/pages/pendred.aspx#common>
- NORD. National Organization for Rare Disorders. *Cornelia de Lange syndrome*. [online]. NORD, ©2015. [cit. 28.11.2015] Dostupné z: <https://rarediseases.org/rare-diseases/cornelia-de-lange-syndrome/>
- Pendred syndrome. *Genetics Home Reference* [online]. U.S. National Library of Medicine, ©2015. [cit. 28.11.2015]. Dostupné z: <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/pendred-syndrome>
- POLÍVKOVÁ, Zdeňka aj. Podobnost syndromu částečné trisomie dlouhých ramen 3. chromozomu a syndrom Cornelia de Lange. *Československá pediatrie*. 1988, 43(12), s. 723-6. ISSN 0069-2328.
- POTMĚŠIL, Miloň. *Úvod do pedagogiky osob s kombinovaným postižením*. Olomouc: UP, 2013. ISBN 978-80-244-3691-3.
- REISSER, Christoph F., KIMBERLING, William, OTTERSTEDDE, Christian R. Hearing loss in Usher syndrome type II is nonprogressive. *Annals of Otology, Rhinology and Laryngology*. 2002, 111(12), s. 1108-1111. ISSN 1943-572X.

- RENDTORFF, Nanna D. aj. SLC26A4 mutation frequency and spectrum in 109 Danish Pendred syndrome / DFNB4 probands and a report of nine novel mutations. *Clinical Genetics*. 2013, 84(4), s. 388-391. ISSN 1399-0004.
- SAVAROVÁ, Lada. *Jednostranná hluchota – péče o jedince s jednostrannou hluchotou se zaměřením na problematiku jednostranné hluchoty a nedoslýchavosti*. (Nepublikovaná magisterská diplomová práce). Univerzita Palackého v Olomouci, 2011.
- SEEMANOVÁ, Eva, LOŠAN František, SALICHOVÁ, Jana. Typus degenerativus amstelodamensis. Cornelia de Lange syndrom u dvou dětí. *Časopis lékařů českých*. 1979, 118(13), s. 404-7. ISSN 0008-7335.
- SLOWÍK, Josef. *Speciální pedagogika*. Praha: Grada, 2007. ISBN 978-80-247-1733-3.
- SOURALOVÁ, Eva, LANGER, Jiří. *Surdopedie: studijní opora pro kombinované studium*. Olomouc: UP, 2005. ISBN 80-244-1084-2.
- ŠÍPEK, Antonín aj. *Seznam genetických poruch*. [online], ©2008. [cit. 7.10.2012]. Dostupné na: http://www.vrozenevady.cz/prezentace/pdf/seznam_geneticky_poruch.pdf
- ŠÍPEK, Antonín. Teratogeny. In: *Genetika - Biologie* [online]. ©2010-2014. [cit. 28.11.2015]. Dostupné z: <http://www.genetika-biologie.cz/teratogeny>
- TAYBI, Hooshang, LACHMANN, Ralph S. *Radiology of syndromes, metabolic disorders and skeletal dysplasias*. 5. vyd. Philadelphia: Mosby Elsevier, 2007. ISBN 978-0323019316.
- TOLAROVA, Marie M. aj.: Mandibulofacial Dysostosis (Treacher Collins Syndrome). In *Medscape* [online]. ©2014 [cit. 29.11.2015]. Dostupné z: <http://emedicine.medscape.com/article/946143-overview>
- Treacher Collins syndrome. *Genetics Home Reference* [online]. U.S. National Library of Medicine, 2012. [cit. 29.11.2015]. Dostupné z: <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/treacher-collins-syndrome>
- Usher syndrome. *Genetics Home Reference* [online]. U.S. National Library of Medicine, 2007. [cit. 29.11.2015]. Dostupné z: <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/usher-syndrome>

- VALLINO-NAPOLI, Linda. D. A profile of the features and speech in patients with mandibulofacial dysostosis. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal: Official Publication Of the American Cleft Palate-Craniofacial Association*. 2012, 39(6), s. 623-634. ISSN: 1055-6656.
- VÄSTINSALO, Hanna aj. Extended mutation spectrum of Usher syndrome in Finland. *Acta Ophthalmologica*. 2013, 91(4), s. 325-334. ISSN: 1755-3768.
- VAŠEK, Š. *Základy speciálnej pedagogiky*. 5. vyd. Bratislava: Sapiaientia, 2011. ISBN 978-808922-9215.
- VAŠEK, Štefan, VANČOVÁ, Alica, HATOS, Gyula aj. *Pedagogika viacnásobne postihnutých*. Bratislava: Sapiaientia, 1999. ISBN 80-967180-4-5.
- VAŠEK, Štefan. *Špeciálno-pedagogická diagnostika*. 3. vyd. Bratislava: Sapiaientia, 2002. ISBN 809-68-7971-5
- VOKURKA, Martin, HUGO, Jan aj. *Velký lékařský slovník*. 5. vyd. Praha: Maxdorf, 2005. ISBN 80-7345-058-5.
- WALLBER, Josara. Understanding Usher Syndrome. In: American Speech-Language-Hearing Association [online]. © 1997-2016 [cit. 30.1.2016]. Dostupné z: <http://www.asha.org/aud/articles/UsherSyndrome/>.
- Život se syndromem. *Treacher Collins syndrom* [online]. Život se syndromem, ©2015. [cit. 29.11.2015]. Dostupné z: <http://www.zivotsesyndromem.cz/treacher-collins-syndrom-tcs/>
- ŽIŽKA, Jan. *Diagnostika syndromů a malformací*. Praha: Galén, 1994. ISBN 80-85824-04-3.

Seznam zkratek

CdLS - Cornelia de Lange syndrom

GS - Goldenhar syndrom

MKN – Mezinárodní klasifikace nemocí (10. revize)

PS - Pendred syndrom

RP - retinitis pigmentosa

TCS - Treacher Collins syndrom

UK – Univerzita Karlova

LF – Lékařská fakulta

FN – Fakultní nemocnice

US – Usher syndrom

US-I – Usher syndrom typ I

US-II – Usher syndrom typ II

US-III – Usher syndrom typ III

VVV - vrozená vývojová vada

Seznam příloh

Příloha č. 1: *Oslovení respondentů*

Příloha č. 2: *Otázky rozhovoru ke zpracování anamnézy*

Příloha č. 3: *Dotazník ke zjištění subjektivní spokojenosti se životem a nejčastějších limitací*

PŘÍLOHA 1 - Oslovení respondentů

Dobrý den,

dovoluji si Vás oslovit s prosbou o spolupráci při zpracování své diplomové práce. Jsem studentkou 5. ročníku Logopedie a zpracovávám diplomovou práci na téma „Sluchové postižení jako syndromální vada“. Cílem práce je shromáždit informace především ze zahraniční odborné literatury týkající se vybraných syndromů v kombinaci se sluchovou vadou, které jsou v české literatuře nedostatečně popsány (Cornelia de Lange syndrom, Usher syndrom, Treacher Collins syndrom, Goldenhar syndrom, a Pendred syndrom).

Diplomová práce je realizována ve spolupráci s Centrem pro dětský sluch Tam Tam. S Vaším souhlasem bychom rádi Vámi poskytnuté informace použili pro zpracování informačních materiálů a webových stránek. Cílem je poskytnout klientům střediska rané péče, příp. jiným zájemcům informace o Usher syndromu doplněné o Vaše poznatky a zkušenosti, které by byly zpracovány prostřednictvím případových studií. Vaše jméno bude po zveřejnění diplomové práce pozměněno tak, aby byla zajištěna co nejvyšší možná anonymita Vámi sdělovaných údajů.

Pokud byste souhlasili a byli ochotni se na realizovaném výzkumu podílet, ráda bych se s Vámi domluvila na osobním setkání, příp. Vás alespoň požádala o zprostředkované vyplnění dotazníku.

MÁM – NEMÁM zájem

zúčastnit se realizovaného výzkumného šetření

V dne

podpis:

Případné dotazy ráda zodpovím telefonicky nebo prostřednictvím emailu.

Předem děkuji za Vaši ochotu a Váš čas.

Bc. et Bc. Miluše Jílková

Pedagogická fakulta

Univerzita Palackého v Olomouci

miluska.jilkova@seznam.cz

tel.: +420 731 915895

PŘÍLOHA 2 - Otázky rozhovoru ke zpracování anamnézy

Po vyplnění důvěrné!

A. Základní údaje

- Jaké je vaše jméno a přesné datum narození?

B. Rodinná anamnéza

- Jak se jmenuje vaše matka?
- Kolik let jí bylo v době, kdy jste se narodila?
- Jaké vykonávala/vykonává zaměstnání?
- Jaký je/byl její zdravotní stav?

- Jak se jmenuje váš otec?
- Kolik let mu bylo v době, kdy jste se narodila?
- Jaké vykonával/vykonává zaměstnání?
- Jaký je/byl jeho zdravotní stav?

- Máte sourozence (věk)? Jaký je jejich zdravotní stav?

- Vyskytují/Vyskytla se v rodině nějaká dědičná či závažná onemocnění? Jaká?
- Vyskytují/Vyskytly se v rodině klienta poruchy řeči?
- Vyskytuje/Vyskytla se u někoho z rodinných příslušníků klienta porucha sluchu (nedoslýchavost, zbytky sluchu, hluchota)?

C. Osobní anamnéza

- Z kolikátého těhotenství pocházíte?
- Vyskytly se v průběhu těhotenství nějaké komplikace (infekční onemocnění, cukrovka, hypertenze, úrazy, pády)?
- Vyskytly se v průběhu porodu nebo těsně po porodu nějaké komplikace? Proběhl porod v termínu?
- Prodělala jste v době po narození nějaké závažné nemoci, úrazy či hospitalizace? Kdy přibližně?
- Zaznamenali jste v průběhu motorického vývoje nějaká neobvyklá specifika v jednotlivých fázích (pasení, otáčení, lezení, stoj, chůze)?

D. Oblast komunikace

- Zaznamenali jste v průběhu řečového vývoje nějaká neobvyklá specifika, opoždění nebo absenci některé z jednotlivých fází (broukání, žvatlání, první slovo, tvorba vět)?
- Jaký komunikační systém aktuálně využíváte? Užíváte jej soustavně po celou dobu?
- Máte zájem o komunikaci, jak jej projevujete?
- Navštěvovala jste / navštěvujete logopeda? Jak dlouho a z jakého důvodu?

E. Školská, pracovní a sociální anamnéza

- Navštěvovala jste mateřskou školu? Jakou a jak dlouho?
- Kdy a kam jste nastoupila do základní školy?
- Měla jste problémy s adaptací nebo začleněním do kolektivu MŠ či ZŠ?
- Jaké je Vaše nejvyšší dosažené vzdělání?
- Jaké je vaše současné zaměstnání?
- Jaká zaměstnání jste vykonávala v minulosti?
- Zapojujete se do společenských aktivit, stýkáte se se svými vrstevníky?
- Čemu se ráda věnujete ve svém volném čase?

F. Zdravotní anamnéza

- Kdy Vás/Vaše rodiče poprvé napadlo, že s Vámi není něco v pořádku?
- Kdy a jak se u Vás poprvé projevily symptomy onemocnění?
- Kdy a proč jste poprvé vyhledali lékaře?
- Jak dlouho trvala diagnostika a v kolika letech byla stanovena definitivní diagnóza?
- Jaký byl průběh onemocnění?
- Kdo Vám podal prvotní informace, ze kterých zdrojů jste čerpali informace o Usher syndromu?
- Jak hodnotíte dostupnost informačních materiálů a informovanost laické i odborné veřejnosti o Usher syndromu, který máte diagnostikován?

PŘÍLOHA 3 - Dotazník ke zjištění subjektivní spokojenosti se životem a nejčastějších limitací

1. *Jak hodnotíte spokojenost s Vaším současným zdravotním stavem?*

1 - 2 - 3 - 4 - 5

jsem výrazně nespokojena

jsem naprosto spokojena

2. *Jak hodnotíte obecně kvalitu svého života vzhledem k US (přátelé, rodina, fungování ve společnosti)?*

1 - 2 - 3 - 4 - 5

jsem výrazně nespokojena

jsem naprosto spokojena

3. *Které smyslové postižení je pro Vás více omezující – sluchové nebo zrakové? Proč?*

4. *Co se změnilo ve Vašem životě poté, co jste měla diagnostikován US?*

5. *Myslíte si, že Vás US výrazně ovlivnil při výběru vzdělávání či zaměstnávání? Jak?*

6. *Myslíte si, že US výrazně ovlivňuje Vaše rodinné, partnerské či přátelské vztahy? Proč a jakým způsobem?*

7. *Na koho se obracíte, když potřebujete pomoci vyřešit nějakou nečekanou záležitost (úřad, návštěva lékaře, cesta do neznámého prostředí,...)?*

8. *Co Vám dělá v běžném životě největší obtíže v souvislosti s US?*

ANOTACE

| | |
|--------------------------|-------------------------------------|
| Jméno a příjmení: | Bc. et Bc. Miluše Jílková |
| Katedra: | Ústav speciálněpedagogických studií |
| Vedoucí práce: | doc. PhDr. Eva Suralová, PhD. |
| Rok obhajoby: | 2016 |

| | |
|------------------------------------|--|
| Název práce: | Sluchové postižení jako syndromální vada |
| Název v angličtině: | Hearing impairment as a syndrome |
| Anotace práce: | <p>Diplomová práce se zabývá vybranými syndromy, které jsou spojeny se sluchovým postižením a nejsou v české literatuře dostatečně popsány. Teoretická část mapuje nejprve obecnou terminologii sluchu, sluchového postižení a syndromového postižení. V další fázi potom podrobně rozpracovává etiologii, klasifikaci, symptomatologii a diagnostiku Pendred, Cornelia de Lange, Treacher Collins, Goldenhar a Usher syndromu.</p> <p>V praktické části se věnujeme kvalitativnímu výzkumnému šetření u osob s Usher syndromem. Zaměřujeme se na analýzu a komparaci získaných údajů v oblastech symptomatologie, komunikační schopnosti, limitací v životě klientů a dostupnosti informací o jednotlivých syndromech z pohledu respondentů.</p> |
| Klíčová slova: | syndromové postižení, sluchové postižení, Pendred syndrom, Cornelia de Lange syndrom, Treacher Collins syndrom, Goldenhar syndrom, Usher syndrom, kazuistika |
| Anotace v angličtině: | <p>The diploma thesis deals with the issue of rare syndromes connected with hearing impairment. The theoretical part of thesis mentions general terminology of hearing, hearing impairment and syndromes. In following chapters it describes etiology, classification, symptomatology and diagnostics in the terms of specific syndrome (Pendred, Cornelia de Lange, Treacher Collins, Goldenhar and Usher syndrome). The practical part of thesis contains qualitative research conducted at respondents with Usher syndrom. The acquired data are analyzed and compared in the area of symptomatology, communication skills, limitations in daily lifes and the availability of information about this syndrome in the view of people with Usher syndrome.</p> |
| Klíčová slova v angličtině: | syndrome, hearing impairment, Pendred syndrome, Cornelia de Lange syndrome, Treacher Collins syndrome, Goldenhar syndrome, Usher syndrome, case study |
| Přílohy vázané v práci: | 3 |
| Rozsah práce: | 91 stran |
| Jazyk práce: | čeština |