

UNIVERZITA PALACKÉHO V OLMOUCI

PEDAGOGICKÁ FAKULTA

Katedra speciální pedagogiky

BAKALÁŘSKÁ PRÁCE

Dominika Červená

Psychomotorický vývoj dítěte s Downovým syndromem

Olomouc 2018

Vedoucí práce: Mgr. Simona Kmentová

Prohlášení

Prohlašuji, že jsem bakalářskou práci na téma „Psychomotorický vývoj dítěte s Downovým syndromem“ vypracovala pouze za pomoci literatury uvedené v citacích, uvedených zdrojů a pod vedením vedoucího práce Mgr. Simony Kmentové.

V Olomouci 2018

Podpis

Dominika Červená

Poděkování

Na tomto místě bych ráda poděkovala především Mgr. Simoně Kmentové za vstřícnost při konzultacích a věcné připomínky při vedení práce, a také prof. PhDr. PaedDr. Miloni Potměšilovi, Ph.D.

Mé velké poděkování patří všem dětem a jejich rodičům za čas a informace, které mi s ochotou svěřili.

Dominika Červená

Obsah

Úvod	7
TEORETICKÁ ČÁST.....	8
1 Mentální postižení, vymezení pojmu, klasifikace, etiologie.....	9
1.1 Mentální postižení.....	9
1.2 Vymezení pojmu.....	9
1.3 Klasifikace mentální retardace.....	10
1.3.1 Charakteristika stupňů mentální retardace.....	10
1.4 Etiologie mentální retardace	12
1.4.1 Prenatální etiologie	12
1.4.1.1 Chromozomové aberace.....	13
1.4.2 Perinatální etiologie	13
1.4.3 Postnatální etiologie.....	13
2 Downův syndrom	14
2.1 Syndrom.....	14
2.2 Historický náhled	14
2.3 Terminologie Downova syndromu	15
2.4 Etiologie Downova syndromu	15
2.5 Formy Downova syndromu	16
2.5.1 Nondisjunkce (prostá trizomie, volná trizomie).....	16
2.5.2 Translokace.....	18
2.5.3 Mozaicismus, Mozaika	19
2.6 Diagnostika Downova syndromu.....	19
2.6.1 Neinvazivní vyšetření	19
2.6.2 Invazivní vyšetření.....	20

3	Fyziognomické zvláštnosti a zdravotní obtíže osob s DS	21
3.1	Fyziognomické zvláštnosti	21
3.2	Zdravotní obtíže osob s Downovým syndromem	23
4	Psychomotorický vývoj dítěte s Downovým syndromem	25
4.1	Oblasti vývoje	25
4.1.1	Hrubá motorika	26
4.1.2	Jemná motorika.....	27
4.1.3	Osobnostní a sociální vývoj.....	27
4.1.4	Vývoj jazyka a řeči	29
4.1.5	Kognitivní vývoj	30
5	Terapeutické techniky a další intervence	31
5.1	Včasná péče	31
5.1.1	Poskytovatelé rané intervence v České republice, například:	31
5.2	Terapie podporující vývoj dítěte s Downovým syndromem.....	31
5.2.1	Orofaciální regulační terapie	32
5.2.2	Hipoterapie	33
5.2.3	Canisterapie	33
5.2.4	Ergoterapie.....	33
5.2.5	Vojtova metoda.....	34
5.2.6	Metoda zprostředkovaného učení podle Reuvena Feuersteina.....	34
	PRAKTICKÁ ČÁST	36
6	Kazuistika – vymezení pojmu	37
7	Stanovení hypotéz	38
7.1	Hypotéza č. 1	38
7.2	Hypotéza č. 2	38
7.3	Hypotéza č. 3	38

8	Kazuistika č. 1.....	39
9	Kazuistika č. 2.....	42
10	Kazuistika č. 3.....	45
11	Vyhodnocení hypotéz	47
11.1	Vyhodnocení hypotézy č. 1	47
11.2	Vyhodnocení hypotézy č. 2	47
11.3	Vyhodnocení hypotézy č. 3	47
12	Srovnání kazuistik.....	48
	Závěr	49
	Seznam literatury a dalších zdrojů	51

Úvod

Pro svou bakalářskou práci jsem si vybrala téma „Psychomotorický vývoj dítěte s Downovým syndromem.“

Problematika Downova syndromu mě začala zajímat již od mala, kdy jsem seznamovala s tímto pojmem v mé rodině. O několik let později jsem se rozhodla studovat předškolní pedagogiku, poté speciální pedagogiku raného věku na Vysoké škole, především proto, abych si rozšířila své vědomosti. Díky tomuto studiu jsem začala zajímat o vývoj dětí intaktních a poruchy ve vývoji dětí se zdravotním postižením.

O letních prázdninách roku 2016 mi byla nabídnuta práce osobního asistenta chlapci s Downovým syndromem. Práce s ním mě velmi bavila, tak jsem se rozhodla věnovat se problematice Downova syndromu a jeho psychomotorickému vývoji v této práci.

Práce je rozdělena na dvě části, teoretickou a praktickou. V teoretické části se věnuji studiu odborné literatury a následnému zpracování dat týkající se mentální retardace, jejího vymezení a klasifikace, poté se dostávám k samotnému Downovu syndromu. Zde se zabývám historií, terminologií a etiologií tohoto syndromu.

Velkou část práce věnuji psychomotorickému vývoji dítěte s Downovým syndromem a podrobněji je rozepisují oblasti vývoje. Nakonec přikládám důraz na včasnou intervenci dětí se zdravotním postižením a možnostmi rozvoje v rámci terapií a odborných metod.

Cílem této práce je studium odborné literatury a sepsání kazuistik dětí s Downovým syndromem a následné porovnávání vývoje těchto dětí ve vybraných oblastech a zjištění, s jakými odborníky spolupracují. Kazuistiky jsou věnované osobním a rodinným anamnézám, průběhu vzdělávání, intervencím, a popisu jejich vývoje od prenatálního období po současnost. Ke sběru těchto dat jsem využila metodu rozhovoru s rodiči dětí a důkladně jsem prostudovala příslušné dokumenty.

Plně si uvědomuji citlivosti tématu, proto jsem se snažila se svěřenými informacemi zacházet s ohleduplností. Rodiče těchto dětí souhlasili se zpracováním informací a použitím kazuistik pro účely mé práce a se zveřejněním informací v daném rozsahu.

V závěru se věnuji stručnému shrnutí teoretické i praktické části této práce.

TEORETICKÁ ČÁST

1 Mentální postižení, vymezení pojmu, klasifikace, etiologie

1.1 Mentální postižení

Mentální postižení patří k nejběžnějším poruchám nacházející se v populaci bez ohledu na rasu, kontinent, ekonomický a kulturní okruh apod. A právě z četnosti poruchy podléhá péče o osoby s mentálním postižením i v mezinárodním kontextu zvláštní režim. (Valenta a kol., 2007).

Za osoby s mentálním postižením se považují takoví jedinci (děti, mládež i dospělí), u nichž dochází k zaostávání vývoje rozumových schopností, k odlišnému vývoji některých psychických vlastností a k poruchám v adaptačním chování. Hloubka a míra postižení jednotlivých funkcí je u nich individuálně odlišná. (Švarcová, 2006)

1.2 Vymezení pojmu

Mentální postižení je širší pojem zahrnující kromě mentální retardace také hraniční pásmo kognitivně-sociální disability, které znevýhodňuje klienta především při vzdělávání v běžném typu škol a doporučuje podpůrná opatření edukačního charakteru. (Valenta, 2012) „Širší pojem než mentální retardace je mentální postižení, které se vymezuje jako zastřešující pojem pro všechny s IQ pod 85.“ (Valenta a kol., 2014)

Dále Valenta (2012, s. 31) uvádí, že „mentální retardaci lze vymezit jako vývojovou poruchu rozumových schopností demonstrující se především snížením kognitivních, řečových, pohybových a sociálních schopností s prenatální, perinatální i časně postnatální etiologií, která oslabuje adaptační schopnosti jedince.“

Podle Mezinárodní klasifikace nemocí (2000), (dále jen MKN-10) je mentální retardace stav zastaveného nebo neúplného duševního vývoje, který je charakterizován především narušením schopností projevujících se v průběhu vývoje a podílejících se na celkové úrovni inteligence. Jedná se především o poznávací, řečové, motorické a sociální dovednosti.

Mentální retardace se může vyskytnout s jakoukoliv jinou duševní, tělesnou či smyslovou poruchou anebo bez nich. Jedinci s mentální retardací mohou být postižení celou řadou duševních poruch, jejichž prevalence je tři až čtyřikrát častější než v běžné populaci. Adaptivní chování je vždy narušeno, ale v chráněném sociálním prostředí s dostupnou podporou nemusí být toto narušení u jedinců s lehkou mentální retardací nápadné.

1.3 Klasifikace mentální retardace

MKN-10 (2000) uvádí rozdělení jednotlivých stupňů mentální retardace podle rozmezí hodnot inteligenčního kvocientu, (dále jen IQ), které jsou charakteristické pro dané pásmo. Jde tedy o orientační hodnotu, která vymezuje celou řadu znaků rozumových schopností mentálně postiženého jedince. (Vágnerová, 2004)

Stupeň mentální retardace se obvykle měří standardizovanými testy inteligence, které mohou být nahrazené škálami, které měří sociální adaptaci v určitém prostředí jedince. Stupeň mentální retardace určují testy však jen přibližně. (Bártová, Bazalová, Pipeková, 2007)

Stupně mentální retardace dle MKN-10 :

- F 70. Lehká mentální retardace (pásmo IQ 50-70)
- F 71. Středně těžká mentální retardace (pásmo IQ 35-49)
- F 72. Těžká mentální retardace (pásmo IQ 20-34)
- F 73. Hluboká mentální retardace (pásmo IQ 0-19)
- F 78. Jiná mentální retardace
- F 79. Nespecifikovaná mentální retardace

1.3.1 Charakteristika stupňů mentální retardace

Lehká mentální retardace – IQ se jedinců pohybuje mezi 50 až 69 (což u dospělých odpovídá mentálnímu věku 9 až 12 let).

V charakteristice této úrovně mentálního postižení se uvádí, že se lidé s tímto stupněm mentální retardace naučí schopnosti používat řeč účelně pro každodenní komunikaci. Řeč je po formální a obsahové stránce narušená. Stav vede k obtížím při školní výuce. Nejzřetelnější deficit je v myšlení, zejména pak v dedukci, abstrakci a úsudku. Mnoho dospělých je ale schopno práce a úspěšně udržují sociální vztahy a přispívají k životu společnosti. (Švarcová, 2006; Bajo, Vašek, 1994; Bartoňová, Bazalová, Pipeková, 2006 in Jurkovičová, 2010)

Oblast sebeobsluhy nebývá výrazněji narušena. Jedinci s lehkou mentální retardací jsou schopni praktických domácích dovedností a sebeobslužných úkonů bez výraznějších obtíží, většina z nich je zcela nezávislá v péči o sebe (příprava jednoduchého jídla, oblékání, hygiena). (Petráš in Valenta, 2012)

Středně těžká mentální retardace – IQ je vymezeno pásmem 35 až 49 (což u dospělých jedinců odpovídá mentálnímu věku 6-9 let).

Jedinci zařazení do této kategorie mají výrazně opožděný rozvoj chápání. Řeč se vyvíjí opožděně. Vyjadřování je na úrovni jednoduchých vět. (Švarcová, 2006)

V oblasti sebeobsluhy jedinci zvládnou běžné návyky a jednoduché dovednosti. Některé složitější dovednosti jim ale mohou dělat potíže, protože v této oblasti dochází k výraznému opožďování, a proto je zde zapotřebí dohled a dopomoc. Při vzdělávání v základních školách speciálních dětí se středně těžkou mentální retardací využívají služeb osobních asistentů nebo asistentů pedagoga, kteří bývají při jejich vzdělávání zejména z důvodu potíží při sebeobsluze. (Petráš in Valenta, 2012)

Těžká mentální retardace – Mentální úroveň se pohybuje od 20 do 34 IQ (což odpovídá mentálnímu věku 3-4 roků). (Jurkovičová a kol., 2010)

Již v předškolním věku je u těchto jedinců značné opožďování psychomotorického vývoje, a proto je důležitý dlouhodobý nácvik koordinace pohybů. Můžou se zde často objevovat i somatické vady, stereotypní automatické pohyby a výrazné narušení motoriky. (Bazalová, 2006)

Řečové projevy u těchto osob zůstávají pouze na pudové úrovni. Někteří jedinci jsou schopni osvojit si pár jednoduchých, základních slov, avšak bez pochopení vztahu k sobě samému. V těžších případech tito lidé vydávají pouze neartikulované zvuky, které různým způsobem modulují. (Kulíšková in Valenta, 2012)

V oblasti sebeobsluhy jsou jedinci s těžkou mentální retardací převážně odkázáni na dopomoc jině osoby, kterou bývá osobní asistent, pečovatel nebo rodič. Je zde výrazně snižená schopnost sebeobsluhy a většina jedinců trpí vysokým stupněm poruchy motoriky, přidruženými defekty či chybným vývojem nervového systému.

Vzdělávání osob s těžkou mentální retardací se uskutečňuje v rehabilitačním vzdělávacím programu, kde se cíleně rozvíjí schopnosti v oblasti sebeobsluhy. (Petráš in Valenta, 2012)

Hluboká mentální retardace – Představuje nejtěžší stupeň mentální retardace, vymezený pásmem pod 20 IQ, což odpovídá mentálnímu věku pod 3 roky.

Jde o celkové omezení neuropsychického vývoje a výrazné zaostávání motoriky.

Komunikace u těchto jedinců zůstává na nižší pudové úrovni, která se projevuje neartikulovanými skřeky, stereotypním opakováním zvuků, které tito jedinci modulují dle momentálního citového rozpoložení. Neprojevuje se zde žádná nonverbální komunikace, jen

obyčejně produkují dysfonický chraptavý hlas. (Kulišková in Valenta, 2012)

V rámci sebeobsluhy jsou jedinci s hlubokou mentální retardací odkázáni na pomoc jiné osoby. Většina osob z této kategorie je výrazně omezena v pohybu nebo imobilní. Často mívají obtíže s příjmem potravy. U některých jedinců není vytvořen sací a polykací reflex, proto jsou krmeni sondou.

Jedinci s tímto postižením v důsledku kombinovaných vad (nejčastější diagnózou bývá Dětská mozková obrna - dále jen DMO), mají přidruženou zvýšenou nemocnost a nejsou schopni se podílet na hygienických a sebeobslužných úkonech. (Petráš in Valenta, 2012)

Jiná mentální retardace – tato kategorie je použita v případě, kdy stanovení stupně intelektové retardace pomocí obvyklých metod nelze přímo provést pro přidružená smyslová a tělesná postižení, poruch chování či autismus. (Švarcová, 2006)

Nespecifikovaná mentální retardace – je určeno, že jde o mentální postižení, ale pro nedostatek znaků nelze jedince přesně zařadit do předchozích kategorií. (Bajo, Vašek, 1994; Bartoňová, Bazalová, Pipeková in Jurkovičová, 2010)

1.4 Etiologie mentální retardace

Příčiny mentální retardace bývají kategorizovány podle různých klíčů. Existuje dělení dle faktorů - endogenní (vnitřní) faktory a exogenní (vnější) faktory. V odborné literatuře se dále můžeme setkat s označením postižení získaného a vrozeného. Dále se příčiny mentálního postižení člení podle časového hlediska na prenatální (působící před porodem), perinatální (působící během porodu a krátký čas po něm) a postnatální (působící v průběhu života). (Valenta, Müller, 2012)

1.4.1 Prenatální etiologie

Prenatální období, jinak také vývoj plodu v těle matky, můžeme z hlediska etiologie pojmut jako vzájemné působení dědičných faktorů, do kterých řadíme geneticky podmíněné poruchy. Svůj vliv však mohou mít také specifické genetické poruchy (porucha vzniklá na základě trizomie 21. chromozomu, rovněž známá jako Downův syndrom), dále pak infekční onemocnění matky při těhotenství, které řadíme do exogenních faktorů (zarděnky, toxoplazmóza, neštovice). Mezi další patogenní činitele, které ovlivňují vývoj plodu, řadíme i rentgenové záření, nevhodné léky, drogy a alkohol. (Matulay, 1986 in Valenta, Müller, 2012)

1.4.1.1 Chromozomové aberace

Největší skupinou příčin mentální retardace jsou syndromy, které jsou zapříčiněny změnou počtu chromozomů. Chromozomové aberace jsou mutace na chromozomální úrovni. Mají významné postavení specifické genetické poruchy. Můžeme je rozdělit na strukturální nebo numerické. K numerickým řadíme euploidii, kdy je znásobena celá chromozomová výbava, nebo různé aneuploidie, při kterých se početní odchylka týká pouze některého z chromozomů. U osob s mentální retardací patří aneuploidie k nejnámějším chromozomovým aberacím numerickým a v některých případech mohou způsobit velmi závažné poruchy. (Valenta a kol., 2014)

Mezi nejčastější vrozený syndrom, způsobený chromozomální aberací patří Downův syndrom, ale kromě něho můžeme s mentální retardací spojovat i jiné syndromy, například: Angelmanův syndrom, Cri-du Chat syndrom, Edwardsův syndrom, Patauův syndrom, Williamsův syndrom a Prader-Williho syndrom. (Valenta, Müller, 2012)

1.4.2 Perinatální etiologie

Perinatální příčiny jsou ty, které vznikají v době během porodu nebo krátce po něm. Zde se může jednat o mechanické poškození mozku, předčasné narození dítěte s nízkou porodní hmotností nebo nedostatek kyslíku. Také se zde může projevit nefyziologická těžká novorozenecká žloutenka, při které dochází k přebytku bilirubinu v těle a ten pak způsobuje patologické změny (Valenta, Müller, 2012)

1.4.3 Postnatální etiologie

Postnatální příčiny mentální retardace vznikají v období nastávající déle po porodu a pokračují v průběhu života. V tomto období může mentální retardaci způsobit mnoho faktorů, například zánět mozku způsobený mikroorganismy, jako jsou klíšťová encefalitida nebo meningitida. Dalšími faktory jsou mechanické vlivy, kterými mohou být traumata zasahující centrální nervovou soustavu a krvácení do mozku. Dále to jsou mozkové léze při nádorovém onemocnění. Svůj vliv mohou mít i sociální faktory, deprivace neboli dlouhodobé nenasycení základních lidských potřeb. V pozdějším období to mohou být onemocnění – Alzheimerova choroba, Parkinsonova choroba, alkoholová demence, schizofrenie apod. (Valenta a kol., 2007)

2 Downův syndrom

„Downův syndrom patří mezi nejznámější a nejrozšířenější formu mentální retardace. V literatuře se udává, že lidé s tímto syndromem tvoří okolo 10% všech lidí s mentálním postižením.“ (Švarcová, 2006, s.140)

„Downův syndrom je vrozená porucha způsobená genetickou odchylkou ztrojení 21. chromozomu, relativně častá příčina mentální retardace, provázená i charakteristickými tělesnými projevy“ (Průcha, 2001, s. 49).

Jedinci s tímto postižením se většinou nacházejí v pásmu středně těžké mentální retardace. Bývají přátelští a při včasné a vhodné speciálněpedagogické intervenci jsou schopni dosáhnout velmi dobrých výsledků v různých oborech činností. (Valenta a kol., 2014)

2.1 Syndrom

Selikowitz (2005, s. 37) uvádí, *„že syndrom je soubor příznaků projevujících se společně. Pokud se u člověka vyskytuje současně několik příznaků typických pro určitý syndrom, říkáme, že jedinec trpí daným syndromem. Vrozený syndrom, například Downův syndrom, patří k poruchám, které jsou zřejmě ihned po narození. Vzniká v důsledku abnormálního vývoje plodu.“*

Existuje však mnoho syndromů a stále se objevují nové. Většinou tyto syndromy získávají pojmenování po lidech, kteří je popsali jako první. V případě Downova syndromu to byl anglický lékař John Langdon Down. (Selikowitz, 2005)

2.2 Historický náhled

Je téměř jisté, že lidé s Downovým syndromem tu byli odjakživa. První zaznamenaná podoba osoby s charakteristickými rysy pro tento syndrom byla nalezena v roce 1505 vyobrazena na oltáři v Cáchách v Německu.

Downův syndrom byl však uznán jako samostatná diagnóza až v roce 1866, kdy anglický lékař John Langdon Down poprvé charakterizoval rysy tohoto syndromu. Lékař Down příčinu popsané diagnózy neznal, ale jeho domněnkou bylo, že Downův syndrom je návratem k primitivnímu mongolskému etnickému plemeni. Tuto teorii brzy zavrhl jeho syn Reginald, který byl též lékařem.

V roce 1932 přišel doktor Waardenburg s myšlenkou, že příčinou tohoto syndromu by mohla být chromozomální abnormalita. Trvalo však několik let, než se jeho návrh potvrdil a v roce 1959, tedy 93 let po původním Downově popisu, předložil badatel Lejeune se svými

kolegy v Paříži důkaz, že Downův syndrom souvisí s nadbytkem 21. chromozomu. Tak bylo zjištěno, že Downův syndrom je chromozomálním onemocněním, tedy trizomií 21. chromozomu. (Selikowitz, 2005; Švarcová, 2006)

2.3 Terminologie Downova syndromu

Termín Downův syndrom, nebo jinak také trizomie 21. chromozomu, byl dříve pojmenován jako „mongolismus“. Tento původní název vznikl na základě fyziognomických zvláštností osob s Downovým syndromem, které se podobají svými obličejovými rysy Asiatům. Toto označení je však dnes zastaralé a nynější označení je „Downův syndrom“. (Selikowitz, 2005)

2.4 Etiologie Downova syndromu

Pátrání po příčinách Downova syndromu začalo rokem 1959, kdy se zjistilo, že mechanismem pro vznik je nepárový chromozom č. 21. V průběhu bádání vznikaly různé hypotézy. Například, že příčinou Downova syndromu jsou vlivy životního prostředí, dále spekulace o vlivu alkoholismu, tuberkulózy, syfilis nebo návrat k primitivnímu lidskému druhu. Nakonec se všechny tyto hypotézy ukázaly jako nesprávné.

Statistiky dokazují, že výskyt Downova syndromu je v každé populaci přibližně stejný a vědecké poznatky ukazují, že na vzniku trizomie 21. chromozomu nemá vliv příslušnost rodičů k nějakému etniku, sociální postavení či místo bydliště. Vznik tohoto onemocnění rovněž není závislý na zdravotním stavu matky, kvalitě její stravy, ani způsobu života. Dokonce ani kouření, alkohol a drogy nemají zásadnější vliv na vzniku tohoto syndromu, jde tedy téměř jistě o genetickou náhodu. (Švarcová, 2006)

Vědecké poznatky však prokázaly pouze věk rodičů, jako rizikový faktor pro vznik Downova syndromu. U matky je jím věk nad 35 let a u otců je věk nad 50 let. (Bartoňová, 2007); Mutalay (1986) dále navíc uvádí, že vyšší riziko vzniku Downova syndromu je i u matek ve věku 15-19 let.

„Předmětem zkoumání byl i proces, při kterém dochází ke vzniku buňky s chybným počtem chromozomů. Bylo zjištěno, že ve většině případů dochází k chybě již při prvním dělení pohlavní buňky, kdy dochází k přesunu obou chromozomů č. 21 do buňky, z níž se po oplodnění stává vajíčko s celkovým počtem 47 chromozomů.“ (Švarcová, 2006, s. 144)

V případě Downova syndromu je tedy „navíc“ 21. chromozom. Každá buňka osoby s Downovým syndromem tedy obsahuje tři 21. chromozomy, zdravý člověk má pouze dva 21. chromozomy. Downův syndrom se tedy označuje také jako trizomie 21. chromozomu, nebo

zkráceně trizomie 21. Běžná zdravá lidská buňka obsahuje 46 chromozomů ve 23 párech, zatímco jedinec s Downovým syndromem má chromozomů dohromady 47. (Společnost rodičů a přátel dětí s Downovým syndromem, z. s., 2000)

Nadbytečný chromozom způsobuje, že se v buňce vytvářejí nadbytečné bílkoviny, kterými se naruší normální růst těla plodu. Tyto změny vznikají před narozením a nejsou žádným způsobem vratné. Přítomnost nadbytečného chromozomu negativně ovlivňuje životnost plodu a 80% těhotenství končí potratem. (Selikowitz, 2005)

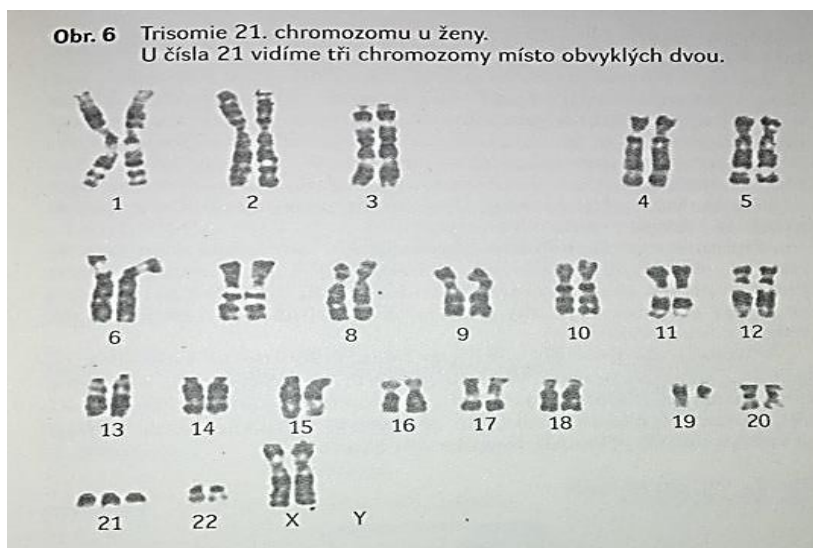
2.5 Formy Downova syndromu

Všechny děti s diagnózou Downova syndromu mají ve svých buňkách nadbytečné kritické množství 21. chromozomu, jímž vzniká porucha, která může mít trojí podobu. K těmto třem formám patří trizomie 21. chromozomu, translokace a mozaicismus. (Selikowitz, 2005)

2.5.1 Nondisjunkce (prostá trizomie, volná trizomie)

Nondisjunkce, nebo také prostá trizomie 21. chromozomu je nejčastější (asi 95% všech případů) forma Downova syndromu, u dětí narozených matkám různého věku. Vzniká tím, že jeden z rodičů předá dítěti z vajíčka nebo spermie místo jednoho 21. chromozomu chromozomy dva. Při normálním vzniku vajíčka nebo spermie se buňka ve vaječníku nebo ve varleti rozdělí tak, že vzniknou dvě nové buňky, každá s polovinou počtu chromozomů. Při trizomii 21. chromozomu je toto dělení jiné a vajíčko nebo spermie získá jeden nadbytečný 21. chromozom. Tento proces se označuje jako nondisjunkce. (viz obrázek č. 1) Ani v současnosti nejsme schopni vysvětlit, proč k nondisjunkci dochází, ale pravděpodobně nemá jen jednu příčinu a musí patrně působit více faktorů. Nejvýznamnějším faktorem je pravděpodobně věk matky, je to však jen jeden z mnoha faktorů a většina z nich není dosud známá. (Selikowitz, 2005; Bartoňová, Bazalová, Pipeková, 2007)

Statistika z výzkumu výskytu Downova syndromu v závislosti na věku matky ukazuje, jak roste pravděpodobnost Downova syndromu s rostoucím věkem matky. (viz tabulka č.1)



Obrázek 1: (Obr. 6 – Trizomie 21. chromozomu u ženy; Selikowitz, 2005, s.47)

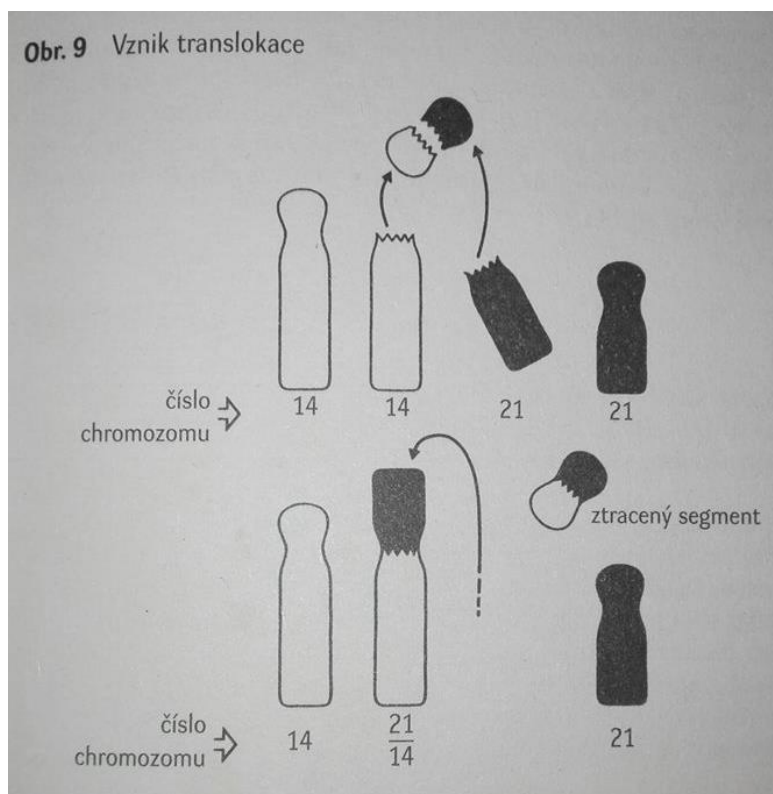
Věk matky	Výskyt Downova syndromu	Věk matky	Výskyt Downova syndromu
20	1 z 2000	35	1 z 350
21	1 z 1700	36	1 z 300
22	1 z 1500	37	1 z 250
23	1 z 1400	38	1 z 200
24	1 z 1300	39	1 ze 150
25	1 z 1200	40	1 ze 100
26	1 z 1100	41	1 z 80
27	1 z 1050	42	1 ze 70
28	1 z 1000	43	1 z 60
29	1 z 950	44	1 z 50
30	1 z 900	45	1 ze 40
31	1 z 800	46	1 z 30
32	1 ze 720	47	1 z 25
33	1 z 600	48	1 z 20
34	1 ze 450	49	1 z 10

Tabulka 1: (Tab. 2 – Výskyt Downova syndromu v závislosti na věku matky; Selikowitz, 2005,s.50)

2.5.2 Translokace

Translokace Downova syndromu, která se objevuje asi ve 4 % případů, spočívá v nadbytku jen části 21. chromozomu již v některých zárodečných pohlavních buňkách jednoho z rodičů. K této poruše dochází v případě, kdy se odlomí vrcholku 21. chromozomu a jiného chromozomu a zbývající části se spojí; tomuto procesu se říká „translokace“ (viz obrázek č. 2). (Selikowitz, 2007)

Dále Selikowitz (2005, s. 52) uvádí, „že v translokacích 21. chromozomu se vyskytují chromozomy 13, 14, 15 nebo 22. (Nejčastěji však chromozom č. 14.)“ Při odlomení vrcholku 21. chromozomu a jiného chromozomu se zbývající části obou chromozomů spojí. Rodič bez příznaků Downova syndromu je tak nositelem a přenašečem této chromozomální aberace. Ve dvou třetinách případů, kdy má dítě Downův syndrom způsobený translokací, rodič není nositelem žádné poruchy. Jde o náhodnou událost a má minimální pravděpodobnost opakování (Selikowitz, 2005; Švarcová, 2006).



Obrázek 2: (Obr. 9 – Vznik translokace; Selikowitz, 2005, s.53)

2.5.3 Mozaicismus, Mozaika

Mozaicismus, nebo také Mozaika je poslední formou Downova syndromu. Vyskytuje se vzácně, asi 1% dětí s tímto syndromem má nadbytečný 21. chromozom pouze v některých tělových buňkách a ostatní buňky jsou normální. Lidé postižení mozaicismem nemívají tolik nápadné fyzické příznaky Downova syndromu, jejich vývoj a projevy se blíží k obecnému průměru, avšak intelektové schopnosti směřující k normě se vyskytují jen zřídka. (Selikowitz, 2005; Bartoňová, Bazalová, Pipeková, 2007)

2.6 Diagnostika Downova syndromu

V průběhu gravidity, ženy podstupují různá vyšetření, která si kladou za cíl předcházet komplikacím jak v těhotenství, tak při porodu. V posledních letech jsou tato vyšetření rozšířená o genetické testy, které mohou odhalit případné vrozené vady plodu.

Pro screening (vyhledávání) plodu s vrozenými vadami, zejména pak Downův syndrom, se provádí několik prenatalních diagnostik vrozených vývojových vad.

Vyšetření Downova syndromu se dělí na tzv. **neinvazivní** (nezasahující do těla matky) a **invazivní vyšetření** (zasahující do těla matky). (Bartoňová, Bazalová, Pipeková, 2007)

2.6.1 Neinvazivní vyšetření

Neinvazivní prenatalní diagnostika se provádí mezi 14. - 16. týdnem těhotenství a udává se 54-65% pravděpodobnost odhalení vrozené vývojové vady. (Bartoňová, Bazalová, Pipeková, 2007)

- **Biochemické screeningové vyšetření** – tzv. **Triple test**, který se provádí z rozboru krve těhotné ženy. V případě Downova syndromu jsou tři látky v krvi budoucí matky ve změněné koncentraci. Snížená hladina alfa-fetoproteinu, snížená hladina volného estriolu a zvýšená hladina lidského choriového gonadotropinu. Toto měření je spolehlivé až po 16. týdnu těhotenství. (Bartoňová, Bazalová, Pipeková, 2007)
- **Ultrazvukové vyšetření** – prováděné v 11. - 13. týdnu těhotenství. „*V tomto období má každý plod v podkožní oblasti šije přítomnou vrstvičku tekutiny. Tato tekutina na ultrazvuku zobrazuje jako projasnění a přítomnost většího množství této tekutiny je často spojeno s výskytem chromozomálních aberací, tedy i Downova syndromu.*“ (Bartoňová, Bazalová, Pipeková, 2007, s. 111) Dále se zkoumá **přítomnost nosních kůstek** plodu. Pokud tyto kůstky chybí, může se jednat

o chromozomální vadu.

Výsledky se hodnotí spolu s výsledky biochemického screeningu – tzv.

kombinovaný screening v prvním trimestru. (Bartoňová, Bazalová, Pipeková, 2007)

2.6.2 **Invazivní vyšetření**

Vyšetření, které zasahuje do těla matky:

- **Amniocentéza (AMC)** – Odběr plodové vody, toto vyšetření se provádí v případě rizika chromozomální aberace v důsledku vysokého věku matky. Všechny ženy starší 35 let mají právo toto prenatálně diagnostické vyšetření podstoupit, v současnosti jde o nejčastěji používanou metodu prenatální diagnostiky v ČR.
- **Prenatálně genetické vyšetření** – Těhotným ženám se zvýšeným rizikem je nabídnuta lékařská konzultace v genetické ambulanci a následně i vyšetření. Nabízí se tři základní metody, kterými lze získat vzorek buněk plodu:
 - Odběr choriových klků (CVS) – Odběr vzorku z budoucí placenty
 - Amniocentéza (AMC) (viz výše)
 - Kordocentéza (CC) – Punkce pupečníku a odběr vzorku fetální krve, toto vyšetření se provádí pod kontrolou ultrazvuku (Bartoňová, Bazalová, Pipeková, 2007; Antonín Šípek)

3 Fyziognomické zvláštnosti a zdravotní obtíže osob s DS

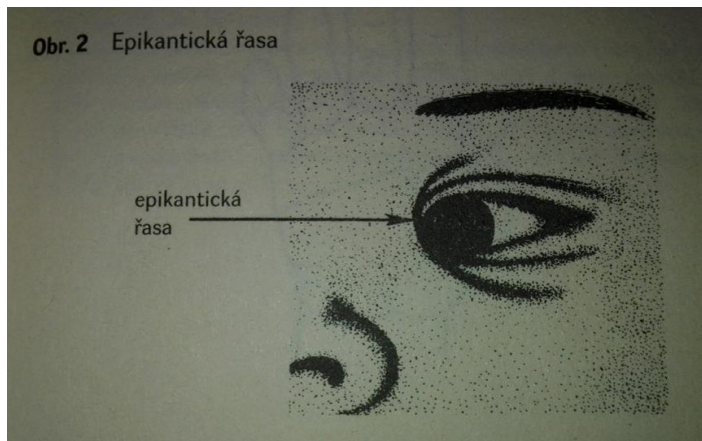
3.1 Fyziognomické zvláštnosti

Selikowitz (2005) uvádí, že u většiny dětí s Downovým syndromem určí lékař se značnou jistotou diagnózu ihned po narození nebo krátce po něm, tedy v perinatálním období. Tento syndrom se totiž vyznačuje určitými fyziognomickými a anatomickými rysy, které jsou patrné pouhým okem. Svou domněnku však lékař musí podložit výsledky vyšetření chromozomů, velmi zřídka se však stává, že příznaky tohoto syndromu nejsou příliš zjevné a nerozpoznatelné.

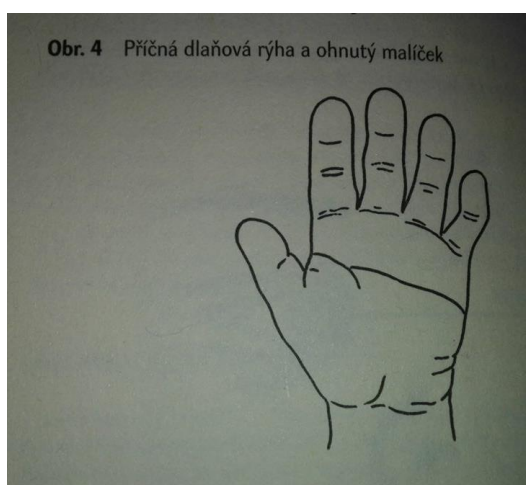
Bylo popsáno celkově asi 120 charakteristických znaků, kterými se Downův syndrom vyznačuje, ale mnoho dětí jich však nemá více než šest nebo sedm. V minulosti byl převážně kladen důraz na příznaky související s tímto syndromem, protože až do roku 1959 nebyly žádné testovací metody, které by s jistotou stanovovaly diagnózu Downova syndromu. (Selikowitz, 2005)

Mezi tyto znaky patří například:

- **hlava** – zezadu lehce oploštělá, tento jev se nazývá brachycephalia
- **plochý obličej** – podíváme-li se na dítě s Downovým syndromem ze strany, zjistíme, že jeho profil je plochý a při pohledu zepředu, mívá obličej kulatý
- **oči** – mírně šikmé, objevuje se zde malá kožní řasa, která probíhá vertikálně mezi vnitřním koutkem oka a kořenem nosu, tomuto jevu se říká epikantus nebo epikantická řasa. (viz obrázek č. 3); pokud je epikantus příliš velký, může vyvolat mylný dojem šilhavosti očí, tato řasa ale nikterak nebrání vidění
- **ústa** – ústní otvor je menší, jazyk naopak větší a širší než u intaktní populace; tato kombinace mívá za následek, že děti s Downovým syndromem mají pootevřená ústa a vystrkují mohutnější jazyk. Tento problém lze korigovat orofaciální regulační terapií
- **krk** – krátký, široký a mohutný
- **ruce** – široké dlaně s krátkými prsty, malíček může mít dokonce pouze jeden kloub a také může být lehce ohnutý směrem k ostatním prstům ruky, tomuto jevu se říká „klinodaktylie“ (viz obrázek č. 4); na dlani bývá výrazná příčná dlaňová rýha, „opičí rýha“. (viz obrázek č. 4)
- **nohy** – bývají silné a mívají širokou (sandálovou) mezeru mezi palcem a ukazováčkem (viz obrázek č. 5)



Obrázek 3: (Obr. 2 - Epikantická řasa; Selikowitz, 2005; s. 41)



Obrázek 4: (Obr. 4 – Příčná dlaňová rýha a ohnutý malíček; Selikowitz, 2005, s. 42)



Obrázek 5: (Dostupné: http://www.wikiwand.com/eu/Down_sindrome)

- **svalové napětí** – hypotonie, svalová ochablost na končetinách a krku se objevuje u malých dětí s Downovým syndromem; největší svalová ochablost je v prvních pěti letech života dítěte a s věkem se samovolně snižuje
- **velikost postavy** – při narození děti s Downovým syndromem většinou váží méně, než je průměrná porodní hmotnost a bývají o něco menší; v dětství rostou rovnoměrně, ale pomaleji; v dospělosti dorůstají do menších výšek, u žen okolo 135-155 cm a u mužů 147-162 cm. (Selikowitz, 2005; Bartoňová, Bazalová, Pipeková, 2007)

3.2 Zdravotní obtíže osob s Downovým syndromem

Selikowitz (2007, s. 82) uvádí, že „pokud dítě s Downovým syndromem dostane nějakou nemoc, chtějí rodiče obvykle vědět, zda to nějak souvisí se syndromem.“ Existují totiž některé nemoci, kterými osoby s Downovým syndromem trpí častěji než intaktní populace.

Mezi časté choroby, které jsou mírné a snadno se léčí patří například:

- **Infekce horních dýchacích cest** – Děti mohou být náchylnější ke kašli, rýmě, zánětu středního ucha.
- **Suchá pokožka** – Mnoho dětí s Downovým syndromem má suchou pokožku, která svědí a olupuje, proto se doporučují hydratační krémy a oleje.

K dalším typickým klinickým projevům řadíme:

- **Ortopedické problémy** – Hypotonie (nízký svalový tonus) a velká hybnost kloubů má za následek, že se některé části těla nachází v abnormálním postavení a může dojít k deformaci kostí. Hypotonie může vést také k většímu sklonu k plochým nohám, proto se doporučuje speciální ortopedická obuv a ortopedická cvičení.
- **Mentální retardace** – Osoby s Downovým syndromem se pohybují v různých pásmech mentální retardace, nejčastěji však v pásmu středně těžké mentální retardace.
- **Srdeční vady** – Se srdeční vadou se narodí asi jedna třetina dětí s touto diagnózou, u kterých se vada většinou projeví ihned po narození a často ji lze též zjistit pomocí ultrazvuku již v prenatálním vývoji plodu.
- **Snížená činnost štítné žlázy** – Vyskytuje se asi u 15% dětí s Downovým syndromem.
- **Zrakové vady** – Nejčastěji jsou to refrakční vady, do kterých řadíme krátkozrakost, dalekozrakost, astigmatismus, strabismus, dále pak amblyopie, nystagmus, katarakta a vady v zakřivení rohovky.
- **Sluchové vady** – Asi 60-80% dětí s Downovým syndromem trpí záněty uší, ucpání uší, zapříčiněnými zúžením Eustachovy trubice.

- **Chybné postavení zubů**
- **Poruchy příjmu potravy**
- **Poruchy spánku** – Je to tzv. apnoe, která souvisí se zúžením hrtanu, zvětšenými krčními mandlemi a polypy. Děti pak při dýchání sípají a při spánku chrápou a dochází k výpadku dýchání.
- **Oslabení krčních svalů** – asi v 10-20%
- **Vrozené vady zažívacího traktu** – zácpa, která souvisí s nízkým napětím břišních svalů.

(Selikowitz, 2005, s. 82-95; Bartoňová, Bazalová, Pipeková, 2007, s. 107-108)

4 Psychomotorický vývoj dítěte s Downovým syndromem

Každé dítě je individuem se svými kvalitami. Stejně jako zdravé děti, tak i děti s Downovým syndromem se vyvíjí celý život. Vyvíjí se po všech stránkách- tělesné, intelektuální i emocionální - ve kterých se každým rokem zdokonaluje. Vývoj dítěte s Downovým syndromem je sice nepřetržitý a rovnoměrný, avšak mnohem pomalejší než u zdravých vrstevníků. Tímto postižením méně ovlivněna sociální a emocionální stránka dítěte, naopak motorický vývoj a vývoj řeči je poznamenán více.

Cílem vývoje dětí s Downovým syndromem je stejný jako u dětí zdravých, a to dosáhnout co nejvyššího stupně samostatnosti a socializace. (Selikowitz, 2005; Bartoňová, Bazalová, Pipeková, 2007)

4.1 Oblasti vývoje

„Pokud není přítomno nějaké další závažné postižení, probíhá vývoj dítěte s Downovým syndromem obdobně jako vývoj intaktního dítěte, jen v pomalejším tempu. Jsou však pro něj typická období zdánlivé stagnace a následného výraznějšího vývojového skoku. Rodiče, pedagogové i další pracovníci by s tímto faktem měli počítat a aktivně udržovat motivaci k dalšímu rozvíjení člověka s Downovým syndromem i přesto, že na to zdánlivě nijak pozitivně nereaguje.“ (Sýkorová in Dlouhá, 2011)

Vývoj dítěte dělíme, podle Selikowitz (2005), do několika oblastí, kterými jsou:

- hrubá motorika
- jemná motorika
- osobnostní a sociální vývoj
- vývoj jazyka řeči
- kognitivní vývoj

V oblasti pohybového vývoje jsou mezi jednotlivými dětmi s Downovým syndromem velké rozdíly. Rozvoj pohybu brzdí nejen mentální retardace, ale u těchto dětí často i svalová ochablost a nízké svalové napětí. Dále pak vývoj komplikují srdeční vady a jiná přidružená postižení a zdravotní obtíže. Vývoj motoriky postupuje v typickém sledu obdobně jako u zdravých dětí, které jde od zvedání hlavy, otáčení se, sezení, lezení po stání a chůzi. Později se však vytvářejí i složitější a komplikovanější dovednosti, kterými je chůze po schodech, běh, skoky a poskoky. Pohyby ruky se vyvíjejí v podobném sledu. Nejdříve se učí držet předměty, poté je mačkat, natahovat se pro ně, bouchat s nimi a různými způsoby je

uchopovat. Od dlaňového přes klešťový až po nejpřesnější a nejjemnější pinzetový úchop.

I přesto, že je možné pohybový vývoj dítěte s Downovým syndromem pozitivně ovlivňovat výchovou, vykazují tyto děti průměrně asi poloviční opoždění v celkovém vývoji ve srovnání s vývojem svých zdravých vrstevníků. (Švarcová, 2006)

4.1.1 Hrubá motorika

Hrubou motorikou ovládáme polohu a pohyb těla a zahrnuje rozvoj dovedností, jako jsou obracení, lezení, sezení, stání, běh a skoky. (Bartoňová, Bazalová, Pipeková, 2007)

Hrubá motorika je negativně ovlivňována především nižším svalovým tonem a celkovým opožděním kognitivního vývoje, z tohoto důvodu se v prvních šesti měsících hrubá motorika rozvíjí pomaleji, než ostatní oblasti vývoje.

V raném věku je často doporučována nějaká rehabilitační podpora, například Vojtova metoda reflexní terapie, Bobathův koncept, orofaciální regulační terapie a kojenecké plavání. Na konci prvního roku je dítě s Downovým syndromem schopno sedět bez opory a položíme jej na břicho, snaží se velmi aktivně lézt.

Během druhého roku se průměrné dítě s tímto syndromem dostane od samostatného sezení a lezení až k možnému stání. Většina ovládá i chůzi s oporou, avšak samostatná chůze se objevuje až na začátku třetího roku života. Chůzi předchází pohyb v prostoru, který může mít různé obdoby. Hypotonie dolních končetin může způsobovat, že tyto děti tahají nožičky za sebou a posouvají se vpřed pomocí rukou, tzv. plížením. Jiné děti se však z místa na místo mohou přesunovat například válením sudů.

V batolecím období, mezi druhým a třetím rokem života, průměrné dítě s Downovým syndromem dosáhne v oblasti hrubé motoriky větší obratnosti. Koncem třetího roku už je ve svých přemísťovacích pohybech natolik jisté, že dokáže např. táhnout za sebou nějakou hračku, kopnout do míče a s oporou vyjít schody.

V předškolním věku už mívá oblast hrubé motoriky zcela vyvinutou. Je schopné samostatné chůze, chůze do schodů nahoru i dolů, dobře koordinuje pohyb při běhu a vyhýbá se překážkám. V tomto období se dokáže naučit jezdit na tříkolce.

Ve školním věku se hrubá motorika stále upevňuje a svalový tonus se zvyšuje. Do deseti let se dítě s Downovým syndromem naučí šplhat i dobře chytat míč a od této chvíle se rovnoměrně zvyšuje síla, vytrvalost a koordinace. (Selikowitz, 2005; Sýkorová in Dlouhá, 2011)

4.1.2 Jemná motorika

Jemná motorika představuje soubor dovedností, jako je uchopování předmětů, stavění z kostek, kreslení, malování apod. Při těchto činnostech je zapotřebí souhra práce očí a rukou, tzv. vizuomotorika, prostorová představivost a orientace. (Bartoňová, Bazalová, Pipeková, 2007)

Novorozenci, ať s Downovým syndromem nebo zdraví, mívají ruce zatnuté v pěst, chytají se všeho, co jim vložíme do dlaně. Za touto nevědomou reakcí je úchopový reflex.

Okolo půl roku se dítěte s Downovým syndromem začíná natahovat po předmětech a učí se s nimi manipulovat. Postupem času se s nimi učí hrát, objevuje jejich vlastnosti, strká je do úst, bouchá s nimi, třepe s nimi a poznává je. Zlepšuje se tak uvědomělá práce rukou. Na konci prvního roku drží předměty oběma rukama, dokáže si předmět přendávat z ruky do ruky a sbírat drobné předměty pomocí prstů a dlaně, „shrábne“ je.

Dítě se stejně jako v hrubé motorice, postupem času zdokonaluje. Kolem druhého roku zručněji svírá drobné předměty, objevuje se zde špetkový úchop.

V batolecím období se dítě s Downovým syndromem nechá snadno vyrušit a nedokáže se pak soustředit na daný úkol. Jedná se o náznak vývojové nezralosti, ale tato situace se s věkem dětí zlepšuje. Dítě už tolik nehází s předměty kolem sebe, nestrká si je už do úst ani s nimi netřepe. Skládá jednoduché stavebnice, spojuje hračky a staví věž z několika kostek. V tomto období je pro ně velkou motivací co nejpřesnější nápodoba činností dospělých vzorů.

V předškolním věku dokáže obracet stránky knihy, krouživým pohybem otevírá víčko od sklenice, učí se pinzetový úchop, navléká korálky a mnohem zručněji sestavuje skládanky. Podle předlohy dokáže napodobit vrislou čáru, koncem třetího roku se naučí vodorovnou čáru a do pěti let se naučí nakreslit kolečko.

Ve školním období průměrné dítě s Downovým syndromem je schopné nakreslit lidskou postavu, jednoduchý obrázek domu a dalších předmětů. Stříhání, skládání z papíru a navlékání korálků je stále přesnější a rychlejší.

Jemná motorika se postupem věku stále zlepšuje, dítě je schopné naučit se psát některá písmena z abecedy, podepsat se a napsat číslice. (Selikowitz, 2005)

4.1.3 Osobnostní a sociální vývoj

Do této skupiny řadíme rozvoj sebeobslužných činností, do kterých patří pití z hrnečku, zacházení s příborem, sebeobsluha na toaletě, mytí a oblékání. K sociálním dovednostem patří

schopnost hrát si ve skupině, rozlišovat přátele od nepřátel a osob neznámých apod. (Bartoňová, Bazalová, Pipeková, 2007)

Každý novorozenec je individuální. Některé děti s Downovým syndromem jsou spavé a budí se jen na krmení, jiné jsou velmi čilé a bezdůvodně plačtivé. Křik dítěte s Downovým syndromem bývá jemný. Je to zapříčiněno tím, že mezižeberní a břišní svaly mají malý svalový tonus. Ze stejného důvodu může být méně účinné sání při krmení.

Během prvního roku života dítěte s Downovým syndromem se výrazně zvýší schopnost reakce na okolí. Ve druhém až třetím měsíci přichází ta krásná chvíle pro rodiče, že se na ně dítě zeširoka usmívá. Od třetího měsíce začíná rozpoznávat známé tváře, ale nelibost k cizí osobě dává najevo až kolem prvního roku. V té době začíná být dítě průbojnější a dokáže odporovat, když se mu něco nelíbí. V tomto období dokáže s asistencí jiné osoby pít z hrnečku.

Mezi prvním a druhým rokem života se dítě učí rozpoznávat známé a neznáme osoby a výrazně to dává najevo například křikem, při nelibosti. Koncem druhého roku se průměrné dítě s Downovým syndromem samostatně napije a nají rukama. Začíná se také zajímat o jednoduché hry ve dvou, např. tleskání.

V batolecím věku roste zdatnost a s tím spojená zvýšená touha po nezávislosti na okolí. Přichází období negativismu, kterým si projdou téměř všechny děti (jedná se o fyziologický jev ve vývoji dítěte). Typické jsou změny nálad a bezpříčinné záchvaty vzteku, které se dokážou v okamžiku proměnit v radost.

Děti s Downovým syndromem mívají často potíže s kousáním, a proto dávají přednost měkčím jídlům, ale do tří let začínají zvládat všechny formy stravy. Od 2,5 let děti s tímto postižením obvykle začínají nacvičovat chůzi na nočník. Avšak na svou potřebu ještě tolik nemyslí a s občasnými nehodami se musí počítat.

Mezi třetím a čtvrtým rokem se průměrné dítě s Downovým syndromem zklidní, umí se ovládat a je samostatnější. Dokáže se samo napít z hrnečku, najíst, pomoc potřebuje pouze s krájením. Okolo pátého roku je dítě schopné svléci se, vykonat potřebu na toaletě, obléknout se a umýt si ruce. V tomto období se děti s Downovým syndromem dokážou snadno odpoutat od rodičů, proto je vhodné pokusit se o docházku do mateřské školy.

V období mladšího školního věku jsou tyto děti v každodenních činnostech zdatnější. Do deseti let se naučí krájet nožem, samostatně se oblékat, mýt se, čistit si zuby, učesat se a další základní činnosti sebeobsluhy. Vše je ovšem individuální a velmi záleží na vedení rodičů a ostatních pečujících osob. (Selikowitz, 2005)

4.1.4 Vývoj jazyka a řeči

Samostatnému vývoji jazyka a řeči předchází nejprve předřečové období, do kterého spadá křik, žvatlání a broukání. Řeč dále posuzujeme z hlediska její srozumitelnosti, zřetelnosti a plynulosti. Velkou roli při celkové komunikaci hraje i její neverbální složka, zejména gestikulace, mimika a držení těla. (Bartoňová, Bazalová, Pipeková, 2007)

Když se narodí dítě s Downovým syndromem, velmi dobře reaguje na zvuky, které zná již ze svého nitroděložního vývoje. Jeden ze základních novorozeneckých reflexů, který se zakládá na úleku z hlasitého zvuku, se nazývá Moroův reflex. Vyznačuje se tím, že pokud dítě uslyší nečekaně hlasitý zvuk, rozhodí ruce od sebe a poté je zase přitáhne k sobě a pokrčí nohy. Další reakcí dítěte na zvuk je při rozhovoru s rodičem nebo jinou osobou, která na něho mluví. Můžeme pozorovat dítě, jak se zklidní, poslouchá, po chvíli začne pohybovat končetinami do rytmu hlasu. Když rodič na dítě mluvit přestane, dítě začne vytvářet různé zvuky, pohybovat rychleji končetinami a hýbat rty.

Do jednoho roku, dítě komunikuje pomocí různých výkřiků, kterými dává najevo určitou potřebu. Rodiče dítěte jsou schopni rozeznat význam křiku, na každou potřebu je jiný. Kolem šestého měsíce se dítě s Downovým syndromem vyžívá v hlasitém žvatlání. Toto období je velmi důležité pro další vývoj řeči, a proto bychom tyto projevy v daném období měli podporovat. Během druhého roku se průměrné dítě s tímto syndromem naučí rozumět mateřskému jazyku a své první žádosti „dá“ nebo „má“ doprovází podáním předmětu, který drží.

Vývojovým mezníkem pro dítě s Downovým syndromem je vyslovení prvního slova, kterým míníme jakékoli seskupení zvuků, které dítě použije správně. U dětí s tímto syndromem se s první slovem setkáváme okolo druhého roku. První slova mívají velmi široký význam, jedno slovo má více významů. Konkrétní slova pro jednotlivá pojmenování předmětů, lidí a zvířat přichází později. Jejich pasivní slovní zásoba je ale mnohem větší.

V průběhu třetího roku života průměrného dítěte s Downovým syndromem, dochází k výraznému rozvoji jazyka a řeči. Dítě mnohem lépe rozumí větám ostatních a na konci třetího roku dokáže spojit dvě slova do věty. Obvykle se jedná o podmět a přísudek, např. „Táta jede.“

U mnoha dětí s Downovým syndromem se vývoj jazyka a řeči výrazně opoždíje za vývojem ostatních oblastí a dětem, které mají s učením jazyka velké potíže, může pomoci tzv. „znakování“ nebo jazykový program Makaton.

V předškolním věku průměrné dítě s Downovým syndromem dokáže na požádání říci své jméno a umí pojmenovat věci, které zná. Jeho věty se časem stávají složitější a rozvinutější, i když stále dělá gramatické chyby, vynechává hlásky ve slovech nebo je zaměňuje za jiné, nesprávné.

Během školní docházky se řeč výrazně zlepšuje a do dvanácti let má průměrné dítě s tímto syndromem slovní zásobu okolo 2000 slov. Tato oblast vývoje je velmi individuální v závislosti na jeho možném stupni mentální retardace. (Selikowitz, 2005)

4.1.5 Kognitivní vývoj

Jestliže zjišťujeme, na jaké úrovni je kognitivní vývoj dítěte s Downovým syndromem, pozorujeme jeho manipulaci s předměty, hračkami a způsob hry. Kolem druhého roku života začíná mít hra pro dítě velký význam a lze ji využít k učení dítěte, například zábavné učení barev, počítání obrázků, apod. (Sýkorová in Dlouhá, 2011)

Ve věku od tří do pěti let lze intelektovou úroveň u dítěte s Downovým syndromem zhodnotit snadněji. Zlepšuje se paměť a dítě dokáže opakovat i krátké číselné řady, které právě vyslechlo. Dítě rozumí pojmem „malý“ a „velký“ a začíná úkoly řešit úvahou.

V období mladšího školního věku je dítě s Downovým syndromem v myšlení velmi konkrétní a věci chápe doslovně, nerozumí ironii a sarkasmu. Daná pravidla chápe striktně a stabilně, při změně může být zmatené. (Selikowitz, 2005)

5 Terapeutické techniky a další intervence

Tato kapitola je věnována rané intervenci, terapiím a dalším vybraným programům podporující rozvoj dítěte s Downovým syndromem.

5.1 Včasná péče

Zahájení včasné odborné péče je u dětí s Downovým syndromem velmi důležité. V našich podmínkách vykonává největší díl záslužné práce v oblasti rané intervence *Raná péče*. (Bartoňová, Bazalová, Pipeková, 2007)

Raná péče je dle § 54 zákona č. 108/2006 Sb., o sociálních službách, „*terénní služba, popřípadě doplněná ambulantní formou služby, poskytovaná dítěti a rodičům dítěte do 7 let, které je zdravotně postižené, nebo jehož vývoj je ohrožen v důsledku nepříznivého zdravotního stavu.*“ Služba je zaměřená na podporu rodiny a podporu vývoje dítěte se zdravotním postižením, tedy i na podporu dítěte s Downovým syndromem. (Potměšil, 2015)

Jedním z hlavních úkolů rané intervence je tzv. „stimulace“. Ta klade důraz především na podnikání opatření od chvíle zjištění diagnózy dítěte. Cílem je co nejvíce podpořit rozvoj dítěte realizováním zdravotních, vzdělávacích a sociálních opatření, co nejdříve. (Soriano, 1998)

5.1.1 Poskytovatelé rané intervence v České republice, například:

- Společnost pro ranou péči – sídlící v Praze, Olomouci, Českých Budějovicích, Ostravě a Brně.
- Slezská diakonie - Poradny rané péče v Brně, Krnově, Karviné, Bohumíně,...
- Středisko pro ranou péči Liberec, o.p.s.
- Středisko rané péče v Pardubicích, o.p.s.
- Středisko rané péče SPRP Ostrava
- ...a další

5.2 Terapie podporující vývoj dítěte s Downovým syndromem

Pojem terapie je z hlediska speciální pedagogiky „*každý odborný postup, který pomáhá dosahovat výchovných a vzdělávacích cílů a současně má také léčebný efekt.*“ (Slowik, 2007, s. 54)

Pro veškeré terapie vždy platí, že:

- Probíhají v určitém prostředí a čase.
- Mají určitou formu, tím myslíme např. individuální, skupinovou, rodinnou, apod.
- Odpovídají určité orientaci a odborné vybavenosti terapeuta, jeho terapeutický přístup, prostředky práce a jiné.
- Závisí na věku, etiologii postižení a symptomech klienta.
- Mohou být zaměřeny na somatické, nebo naopak psychické změny u klienta.
- Jsou zacíleny preventivně, léčivě nebo rehabilitačně. (Müller a kol., 2014)

V následující části se budu věnovat některým vybraným terapiím, které jsou prospěšné pro rozvoj dítěte s Downovým syndromem.

5.2.1 Orofaciální regulační terapie

Orofaciální regulační terapie (ORT), kterou vynalezl argentinský lékař a neurolog prof. Castillo-Morales, je specializovanou fyzioterapeutickou reflexní metodikou, využívanou v oblasti obličeje a úst. Tato metoda se začala aplikovat přímo pro potřeby dětí s Downovým syndromem, ale později byla upravena i pro osoby s dalším zdravotním postižením. Orofaciální regulační terapie má kladný vliv na správnou regulaci a orientaci jazyka v ústech, sání, polykání, žvýkání, mluvení a upravuje svalové napětí. Dále tato terapie stimuluje správné dýchání a v nejranějším věku může napomoci vyřešit případné problémy s kojením. (Castillo, Morales, 2006 in Šádorová, 2017)

Podle Castilla – Moralese (2006), orofaciální regulační terapie vychází ze tří základních oblastí:

- Stavba a mechanismus čelistního kloubu – čelistní kloub se pohybuje třemi směry, a to nahoru a dolů, ze strany na stranu a dopředu, dozadu. Při těchto pohybech je zapotřebí přesné koordinace svalových skupin.
- Kontrola polohy hlavy a čelistního kloubu – předpokladem je správné držení těla, hlavy a mandibuly.
- Techniky využívané v terapii – nejdůležitější je technika vibrace, dále pak kombinace dotyku, lechtání, hlazení, tlaku a tahu. (Müller a kol., 2014)

5.2.2 Hipoterapie

„Hipoterapie je speciální forma fyzioterapie prostřednictvím koně. Využívaná je jako součást komplexní rehabilitační péče, klient využívá službu na základě doporučení lékaře.“ (Šándorová, 2017)

Při hipoterapii je využito impulzů ze hřbetu koně, které na klienta působí při balancování. Klient je nucen aktivně vyhledávat těžiště a tím se snažit o zkoordinování svého těla. Jedním z cílů je pozitivní změna postižených motorických funkcí u klienta s tělesným postižením.

Celou tuto terapii řídí zkušený fyzioterapeut a ergoterapeut v kooperaci se speciálním pedagogem. (Müller a kol., 2014; Valenta a kol., 2014; Šándorová, 2017)

5.2.3 Canisterapie

Canisterapií se rozumí léčebný kontakt psa a člověka. Je postavena na záměrné, řízené a odborně vedené interakci mezi člověkem a psem. Canisterapie může mít formu individuální nebo kolektivní. Cílem této terapie je pozitivní ovlivňování psychického, fyzického a sociálního stavu člověka.

Tato terapie má široké využití a můžeme ji aplikovat již od nejmenších dětí, jedinou podmínkou je ovšem u dítěte absence alergie na zvířecí srst.

(Valenta a kol., 2014; <http://www.downsyndrom.cz/terapie-a-rozvoj/113/canisterapie.html>)

5.2.4 Ergoterapie

„Ergoterapie je zdravotnický obor, který se zabývá podporou zdraví a duševní pohody prostřednictvím vhodně zvolené činnosti“ (Jelínková, Krivošíková, Šajtarová, 2009 in Valenta a kol., 2014, s. 441)

Česká asociace ergoterapeutů definuje ergoterapii jako *„profesi, která prostřednictvím smysluplného zaměstnávání usiluje o zachování a využití schopností jedince potřebných pro zvládnutí běžných denních, pracovních, zájmových a rekreačních činností, a to u osob jakéhokoliv věku a s různým typem postižení.“ (Česká asociace ergoterapeutů, 2008)*

U dítěte s Downovým syndromem se ergoterapeut zaměřuje na podporu rozvoje motorických funkcí, především se podílí na rozvoji hrubé motoriky, jemné motoriky, koordinaci horních i dolních končetin a soběstačnosti při stravování a osobní hygieně. Podporuje rozvoj kognitivních funkcí a při vstupu dítěte s Downovým syndromem do základní školy se zaměřuje na rozvoj školních dovedností a samostatnosti.

Musíme však brát zřetel na to, že každé dítě je individuální, a proto se cíle ergoterapie stále upravují dle aktuálních dovedností.

(<http://www.downsyndrom.cz/terapie-a-rozvoj/123/ergoterapie.html>)

5.2.5 Vojtova metoda

Vojtova metoda reflexní lokomoce je diagnostický a terapeutický systém, za kterým stojí významný český lékař specializovaný na dětskou neurologii prof. Václav Vojta, se svým týmem. Vojtova metoda je nyní nezbytnou součástí terapie hybných poruch, která lze využít v rehabilitaci u pacientů všech věkových kategorií, a to už od kojeneckého věku.

Pomocí této metody lze zabránit nesprávnému vývoji a stoupá pak naděje, že lze poruchu hybného systému zlepšit nebo dokonce normalizovat.

Základem metody jsou dva pohybové prvky - reflexní plazení a reflexní otáčení. Otáčení z břicha na záda a zpět je součástí pohybového vývoje člověka. Vojtova metoda využívá spoušťových zón pomocí tlaku na podložku hrudníku ve střední části, proložené prsní bradavkou, které vedou v podélné ose těla. Naproti tomu reflexní plazení je založeno na reflexních podnětech.

O této metodě se říká, že je příliš bolestivá a proto při tomto cvičení děti pláčou. Tato teorie je ale nesprávná, jedná se spíše o nelibost při donucování k činnosti, protože děti s pohybovým postižením potřebují silnější podněty, aby aktivovaly svaly.

(Šándorová, 2017; Pfeiffer, 2001; <https://www.vojtovaspolecnost.cz/cs/vojtova-metoda>)

5.2.6 Metoda zprostředkovaného učení podle Reuvena Feuersteina

Tuto metodu vynalezl izraelský klinický, vývojový a kognitivní psycholog prof. Reuven Feuerstein.

Metoda zprostředkovaného učení, známa pod zkratkou FIE - Feuerstein Instrumental Enrichment je tedy metoda instrumentálního obohacování. Je to ucelený program, obsahující 21 cvičných sešitů neboli instrumentů. Úkoly v instrumentech jsou abstraktní, nevážou se na předešlé znalosti a nejsou závislé na kulturních specifikách. Obtížnost úkolů se postupně stupňuje, prohlubuje u dítěte schopnost osvojovat si učivo a samostatně uvažovat v souvislostech. Úkoly se zaměřují na různé kognitivní oblasti, jako je porovnávání, analytické vnímání, klasifikace, orientace v prostoru, čase a jiné. Úkoly jsou dále přizpůsobeny podle potřeb klienta.

Tato metoda práce spočívá v dialogu mezi dítětem a učitelem. Ten navozuje dítěti myšlenkové procesy, které pomohou k řešení problému. Je zde kladen velký důraz i na rozvoj

řeči, protože ta je nástrojem každé intelektuální činnosti.

(<http://www.downsyndrom.cz/terapie-a-rozvoj/120/rozvoj-kognitivnich-schopnosti-podle-reuvena-feuersteina.html>; <http://rozvojuceni.cz/cs/o-metode>)

PRAKTICKÁ ČÁST

6 Kazuistika – vymezení pojmu

„Kazuistika nebo též případová studie patří mezi výzkumné metody a zabývá se popisem jednotlivých případů, např. vznikem, průběhem a vyléčením duševní choroby apod. Slouží jako pomoc a srovnání pro podobné případy.“ (Hartl, Hartlová, 2004, s.253)

Kazuistika patří mezi individuální specifické psychologické metody, která vyžaduje účast nejméně dvou osob, experimentátora (badatele), který celý pokus vede, vede si poznámky o výsledcích a pokusné osoby, které se kazuistika týká. Podle Průchy (2001, s.188) je případová studie *„výzkumná metoda v empirickém pedagogickém výzkumu, při níž je zkoumání podroben jednotlivý případ (např. žák, malá skupina žáků apod.)“*. Výhodou této metody je široké poznání podstaty případu. (Průcha, 2001)

Případová studie se může zaměřovat na zachycení složitosti případu, na vztahy mezi nimi a na vývoj problému. V případě osobní kazuistiky, jde o podrobné sledování jedné zkoumané osoby. Zaměřuje se na minulost i současnost a vzájemné vztahy a souvislosti, které by mohly nějakým způsobem ovlivnit současný, aktuální stav jedince. Podkladem pro případovou studii může být užití různých pedagogicko-psychologických metod, jako je např. pozorování, anamnéza a rozhovor. (Nakonečný, 1997; Hendl, 1999; Langer, 1987 in Plevová, 2004)

7 Stanovení hypotéz

7.1 Hypotéza č. 1

Děti s Downovým syndromem popisované v kazuistikách využívají nebo využívaly v minulosti službu rané péče.

Vzhledem k tomu, že služba rané péče je ČR celoplošně dostupnou, předpokládám, že rodiny s dětmi budou tuto službu využívat.

7.2 Hypotéza č. 2

Děti s Downovým syndromem popisované v kazuistikách jsou v péči logopeda.

Vzhledem k tomu, že u dětí s Downovým syndromem je často přidružené narušení komunikační schopnosti, předpokládám, že budou tyto děti v péči logopeda.

7.3 Hypotéza č. 3

Děti s Downovým syndromem popisované v kazuistikách jsou v péči fyzioterapeuta.

Vzhledem k tomu, že děti s Downovým syndromem mají opožděný motorický vývoj, předpokládám, že budou v péči fyzioterapeuta.

8 Kazuistika č. 1

Osobní údaje:

Jméno: Anežka

Pohlaví: Žena

Věk: 4 roky (*2014)

Diagnóza: Downův syndrom

Rodinná anamnéza:

Anežka vyrůstá v úplné rodině. Matka (nar. 1975) je účetní a otec (nar. 1959) zaměstnán jako technik. Anežka má dále pět intaktních sourozenců, K. (nar. 1985), která má již svou vlastní rodinu, dále J. (nar. 1998), studuje prvním rokem vysokou školu v Praze. A. (nar. 2008), navštěvuje 4. třídu ZŠ. Anežka má ještě dva mladší sourozence, I. (nar. 2015) a A. (nar. 2017). Nejstarší dvě sestry jsou z otcova předchozího vztahu.

Na výchově Anežky se nejvíce podílí matka, která je nyní na rodičovské dovolené, svou profesi vykonává z domova a všechny terapie a cvičení absolvuje s Anežkou ona.

Osobní anamnéza:

Anežka je narozena v termínu (39tt+1). Genetické vyšetření bylo provedeno ve 3. měsíci v Praze, FN Motol. Těhotenství proběhlo bez komplikací, porod přirozený. Matka odmítla několik vyšetření, mimo jiné i ultrazvuk ve 12. týdnu, kde se zpravidla určuje Downův syndrom, dále triple test a odběr plodové vody. Testy matka odmítla z důvodu toho, že výsledky by nijak neovlivnili jejich rozhodnutí a o umělém ukončení těhotenství neuvažovali. Jediné, co pro ně bylo důležité, zda plod nemá problémy s orgány (ultrazvuk 20. a 32. týden), kvůli případné operaci. Downův syndrom pro ně nepředstavoval překážku.

Školní anamnéza:

Anežka chodí 1x týdně do malé soukromé mateřské školy, kde je ve třídě maximální počet 12 dětí. Anežka všechny povinnosti, v rámci mateřské školy, zvládá bez asistenta pedagoga. Anežka zvládá sebeobslužné činnosti, s malou dopomocí se oblékne, vykoná potřebu na WC – potřebuje pouze vysadit (pleny již nemá), stravuje se vidličkou (příborem již umí také). Učitelka v MŠ Anežku hodnotí velmi pozitivně. Vzhledem k předchozí kladné zkušenosti s MŠ, bude dívka od září 2018 docházet do zařízení na celý týden.

Spolupráce s ranou péčí byla ukončena ve 3 letech, pro rodinu už nebyla přínosem.

Charakteristika dítěte v psychomotorické oblasti:

Jemná motorika: Anežka se věnuje každý den rozvoji jemné motoriky pomocí grafomotorických cvičení, např. dle pokynů navléká barevné korálky, skládá puzzle, atd.)

Hrubá motorika: Anežka začala lézt a sedět v 15. měsíci, kolem 2 let začala chodit, a však samostatná a jistá chůze se u ní objevila až kolem 2,5 roku.

Řečové schopnosti: Anežky řeč se nyní zhruba ztotožňuje s řečovými schopnostmi dvouletého dítěte bez Downova syndromu. Používá jednoduché a ustálené věty, například: „Tady je auto“, dále opakuje slova.

Od narození do 2 let rodiče s Anežkou znakovali. Kolem 2 roku ve znakování přestali pokračovat a podporovali Anežku ve verbální komunikaci. Pro rozvoj řeči Anežka navštěvovala od 1 roku orofaciální terapii a to do 2 let. Ve 2 letech začala docházet na logopedii a od necelých 4 let navštěvuje chirofonetika. V řeči matka spatřuje největší opoždění, a proto také přikládá velkou váhu rozvoji řeči pravidelným cvičením pomocí globálního čtení a Lincových tabulek na čtení.

Terapie pro rozvoj: Anežka od narození dochází na mnoho terapií a cvičení, které jí podporují v rozvoji. Od 3 měsíců do 1 roku dívka cvičila 3x denně Vojtovu metodu a od 5 měsíců jezdí na hipoterapii. (Nejdříve v 5 měsících až 1 roce - 1x týdně, 1. - 2. rok 2x týdně, od 2 let až doposud 1x týdně.) Hipoterapii matka pokládá za nejvíce podporující cvičení pro rozvoj koordinace těla a Anežka v ní spatřuje zálibu. Dále pak dívka docházela na Synergickou reflexní terapii, a to do 1 roku věku. Bobathova metoda (Bobath koncept) jí pak slouží od 1 roku věku až doposud. Dále využívá jógu pro děti se speciálními potřebami. (Yoga for the Special child).

Anežka dochází 1x týdně na metodu rozvoje kognitivních funkcí, 2x měsíčně na logopedii, 1x měsíčně na chirofonetiku a 1x měsíčně na rozvoj kognitivních funkcí podle Reuvena Feuersteina (matka Anežky se chce vzdělat v této oblasti pomocí kurzu, aby mohla metodu provádět s dcerou doma).

Domácí přípravě, pro komplexní rozvoj Anežky, matka věnuje cca 1 - 2 hodiny denně. Nyní již pracují na předškolní přípravě (Anežka bude zařazena do běžné základní školy).

Lékařská anamnéza:

Anežka pravidelně jednou ročně dochází do Centra komplexní péče a Centra zrakových vad. Dále je Anežka v péči neurologa, fyzioterapeuta, kardiologa a oftalmologa.

Závěr:

Anežka je velmi svědomitá, pečlivá, všestranně nadaná, bystrá, všímavá, učenlivá dívka, která se příliš neliší od svých vrstevníků. Zvládá téměř všechny činnosti a aktivity jako

její vrstevníci (jezdí na kole, plave, učí se lyžovat, bruslit, ráda maluje, hraje si s hračkami i se sourozenci, ráda si prohlíží knížky a hraje si s míčem), jen potřebuje ke zvládnutí těchto aktivit delší časový úsek a stojí jí to více úsilí.

Anežka je společenská, ráda se zapojuje do kolektivu dětí, kde má navázané sociální vazby a přátelské vztahy. Se sourozenci, i s dětmi v mateřské škole si výborně rozumí. (Od 8 měsíců začala chodit do dětské skupiny v SPC, kde zpívali, znakovali říkali básničky a hráli si.)

9 Kazuistika č. 2

Osobní údaje:

Jméno: Eliška

Pohlaví: Žena

Věk: 8 let (*2009)

Diagnóza: Downův syndrom, forma: Trizomie 21

Rodinná anamnéza:

Rodina, ve které dívka vyrůstá, je úplná a funkční. Matka (r. nar. 1976) je ekonomka, otec (nar. 1974) podnikatel v oblasti elektromontáže. Dále v rodině žije mladší bratr M. (nar. 2011), který rodině výrazně pomáhá. Na výchově Elišky se podílí i babička z matčiny strany.

Osobní anamnéza:

Těhotenství proběhlo bez komplikací, porod plánovaným císařským řezem pro obrácenou polohu plodu, narozena v termínu s porodní váhou 3 140 g. Genetické vyšetření v Českých Budějovicích bylo zrealizováno několik dní po porodu. Před porodem bylo provedeno standardní vyšetření, které nenavštěvovalo žádnému nežádoucímu rozvoji plodu, z toho důvodu nebyl v těhotenství indikován odběr plodové vody.

Školní anamnéza:

Eliška navštěvovala od 4 let celodenně běžnou MŠ v místě bydliště (2 roky bez asistenta pedagoga a poslední předškolní rok ji doprovázela osobní asistentka na dopolední program). Dívka se zde zúčastňovala veškerých aktivit pořádané tímto zařízením (besídky, vítání občánků).

Nyní dívka navštěvuje 2. třídu běžné ZŠ, kam je individuálně integrovaná a se zvládnutím povinné školní docházky ji pomáhá asistent pedagoga. Vzdělává se ve třídě společně s ostatními intaktními dětmi a učivo s podporou rodičů a za pomoci asistentky zvládá (matematika: sčítání/odčítání do 100 s přechodem přes 10, nyní začíná násobilku; český jazyk: psaní, čtení a gramatika pro 2. tř. – větné druhy, měkké a tvrdé souhlásky, párové souhlásky), rodina ji plně podporuje, učí se s ní, opakují učivo i o víkendech, nebo o prázdninách, aby naučené věci nezapomněla. Eliška ke svému studiu nevyužívá žádné speciální pomůcky a pracuje se stejnými učebnicemi jako její ostatní spolužáci.

Charakteristika dítěte v psychomotorické oblasti:

Jemná motorika: Dívka v jemné motorice nevykazuje výrazné známky opoždění - píše vázaným písmem, s oblibou modeluje z plastelíny, navléká korálky a stříhá do papíru.

Hrubá motorika: Eliška cvičí Vojtovou metodou a balanční cvičení. Ve 3 letech byl motorický vývoj, vlivem intenzivní rehabilitace, v širší fyziologické normě, první samostatný sed rodiče zpozorovali v 8. měsíci, lezení v 9. měsíci a samostatnou chůzi v 15. měsících. Dívka se při hře zapojuje do kolektivu dětí, ale občas preferuje hru samostatnou, s kuchyňkou na vaření, s panenkami, které krmí, obléká a uspává, ráda si prohlíží dětské ilustrované knihy, zájem jeví i o hudební a zvukové hračky, básničky, písničky a tanec.

Řečové schopnosti: První slabiky dívka vyslovila ve 12. měsících, další větší rozvoj řeči se objevil po 2. roce, kdy začala používat cca 8-10 základních slov, ve 3 letech začala komunikovat v krátkých větách. S nástupem do mateřské školy, ale i do školy se řeč vždy výrazně zlepšila. Nyní dívka rozumí pasivně v běžné řeči všemu, aktivní řeč tak pružná není, někdy špatně ohýbá slova, používá nesprávný slovosled vět, ale komunikuje se zájmem, snaží se domluvit a čtením se slovní zásoba zvětšuje a řeč postupně zlepšuje. Dívka je nyní v péči logopeda, protože některé hlásky stále nevyslovuje správně (R, Ř), jiné už ovládá, ale když mluví rychle, srozumitelnost slov se zhoršuje. Na nesprávné vyslovení hlásek je upozorňována, ale snaží se je opakovat správně. Ve škole v komunikaci s vrstevníky neshledá neporozumění.

Samostatnost v sebeobsluze: Již ve 3 letech se dívka stravovala samostatně, vyžadovala dopomoc s hygienou a oblékáním, obula a zapnula si boty, zapnula a rozeplula zip, svlékla si a pověsila bundu; zapínání knoflíků a zavazování tkaniček v tu dobu ještě neovládala.

Nyní, v 8 letech se samostatně stravuje, obléká, obouvá, hygienu zvládá také samostatně, uklízí si po sobě a s oblibou pomáhá v domácnosti (při vaření i činnostech spojené se zahradou), připraví si věci na další den dle rozvrhu do školy. V základních věcech je soběstačná, rodiče ji ale pomáhají si práci zorganizovat a zkontrolují výsledek. Zatím se nesprávně orientuje v čase, ale učí se poznávat hodiny.

Lékařská anamnéza:

Dívka je od porodu v péči kardiologa, neurologa, otorhinolaryngologa, oftalmologa, logopeda a fyzioterapeuta, ke kterému dochází na cvičení Vojtovy metody. Do 3 let dívky rodina spolupracovala s ranou péčí, nyní navštěvují sdružení pro podporu rodin vychovávající dítě s Downovým syndromem „Ovečka“ v Českých Budějovicích.

Drobná srdeční vada se po porodu sama ztratila, a tak nebyla nutná operace, ale Eliška je pravidelně sledována. Opakovaná vyšetření sluchu (pro úzké zvukovody), nakonec neprokázala sluchovou vadu, ale je také sledována. Oční vada je korigovaná brýlemi. Od narození Eliška rehabilituje, díky čemuž je vzhledem k základní diagnóze relativně fyzicky zdatná (běhá, skáče, leze po prolézačkách, jezdí na kole, na koloběžce, na bruslích, začíná lyžovat a plave).

Závěr:

Eliška je společenská a přátelská dívka a preferuje volnou činnost před řízenou aktivitou. Ráda se zapojuje do kolektivu dětí. Celkem ochotně zkouší nové aktivity, které jí rodina zprostředkovává. Je sebevědomá, ale neumí úplně odhadnout následky a potenciální nebezpečí, a proto pečující osoby musí být stále na pozoru. Je impulzivní a často ráda zrealizuje aktuální myšlenky.

10 Kazuistika č. 3

Osobní údaje:

Jméno: Nikola

Pohlaví: Muž

Věk: 11 let, (*2006)

Diagnóza: Downův syndrom

Rodinná anamnéza:

Niky žije v úplné funkční rodině. Matka (nar. 1979), zaměstnána jako odborná pracovníce SCM a otec (nar. 1976) je profesionální řidič. Niky má mladší sestru (nar. 2008), se kterou má výborný vztah a která mu moc pomáhá. Na výchově se dále podílí prarodiče a asistentka pedagoga ve škole.

Osobní anamnéza:

Prenatální vývoj dítěte probíhal bez komplikací a nic nenasvědčovalo komplikacím, proto matka dítěte neuvažovala o speciálních prenatálních vyšetřeních, jako je triple test, ani odběr plodové vody. Chlapec je narozen v (37tt + 5) v opočenské porodnici. Teprve 14 dní po narození chlapce byla rodičům oznámena jeho diagnóza.

Školní anamnéza:

Niky byl ve 3,5 letech integrován do běžné MŠ. Toto zařízení navštěvoval bez asistenta pedagoga. V 7 letech, po odborné dohodě se SPC, rodiče zvážili odklad školní docházky. Nástup do Speciální ZŠ proběhl o rok později, tedy v 8 letech chlapce, kde je vzdělávám dle IVP. Ve třídě, kde se chlapec vzdělává je přítomna asistentka pedagoga, která ho motivuje k pozornosti na výuku vyučujícího.

Charakteristika dítěte v psychomotorické oblasti:

Jemná motorika: Vzhledem ke své diagnóze, Niky nevykazuje výrazné známky opoždění. V 11 měsících začal uchopovat drobné předměty. Rád maluje, pomáhá při vaření, s dopomocí stříhá nůžkami, navléká korálky a podobné činnosti, kterými zdokonaluje svou jemnou motoriku.

Hrubá motorika: Niky od kojeneckého věku absolvuje plavání, kde zlepšuje svou celkovou koordinaci těla a posiluje svalstvo a od 1. měsíce do 5 let cvičil Vojtovou metodou. Okolo 1. roku rodiče zpozorovali samostatný sed a zhruba od 2 let chůzi bez opory. Nyní chlapec zvládá všechny terénní překážky, chodí do schodů i ze schodů, jezdí rád na kole, běhá, skáče a je velmi aktivní.

Řečové schopnosti: První úsměv se u chlapce objevil brzy po narození. V 5. měsíci nastalo u chlapce období žvatlání a vokalizování. První slabiky vyslovoval okolo prvního roku, základní slova začal používat okolo 2 let a první věty se objevily ve 4 - 5 letech. Niky dochází pravidelně na logopedii a v rámci ní i na orofaciální terapii. Nyní je chlapec schopen verbálně vyjádřit své přání a potřeby, ale rozumí mu jen jeho nejbližší okolí. Dává najevo libost i nelibost. Jeho aktuálním oblíbeným slovem je „nuda“.

Samostatnost v sebeobsluze: Chlapec byl do 3 měsíců plně kojen, poté mu byla přidána i umělá výživa a od 6. měsíce příkrmy. Ve 3 letech se začal sám stravovat lžící, nyní i příborem. Od 3 let si oblečení svléknul i obléknul sám, pomoc si vyžadoval při zavázání tkaniček a zapnutí knoflíků.

Do 4 let byl celodenně na plenách a do 9 let byl na plechách pouze přes noc. Když potřebuje vykonat potřebu, ve známém prostředí se obslouží sám, v neznámém si o pomoc řekne.

Po narození jeho mladší sestry, se kterou má vynikající vztah, rodiče zpozorovali výrazné zlepšení jeho celkového psychomotorického vývoje.

Lékařská anamnéza:

Chlapec má od narození diagnostikovanou srdeční vadu a sníženou funkci štítné žlázy, na obojí má předepsanou medikaci, kterou musí každý den dodržovat. V 10 letech mu byla zjištěna oční vada, kterou nyní koriguje brýlemi. Dále je chlapec v péči několika lékařů, např. pediatra, kardiologa, neurologa, endokrinologa, oftalmologa, fyzioterapeuta a stomatologa.

Závěr:

Nikola je i přes svou diagnózu velmi šikovný a aktivní chlapec. Má několik zájmů, kterým se ve volném čase věnuje. Od 9 let trénuje s dobrovolnými hasiči, cvičí v Sokole, rád plave (a to především pod vodou), navštěvuje ZUŠ, kam dochází na výtvarný a keramický kroužek, jezdí na kole, v zimě lyžuje. V 10 letech byl týden na divadelním táboře, kde se rád zapojoval do aktivit s ostatními intaktními dětmi.

Je soutěživý, společenský, veselý a empatický. Je velmi snaživý a rád pomáhá rodičům i prarodičům při domácích pracích.

11 Vyhodnocení hypotéz

11.1 Vyhodnocení hypotézy č. 1

Děti s Downovým syndromem popisované v kazuistikách využívají nebo využívaly v minulosti službu rané péče.

Hypotéza č. 1 se nepotvrdila, neboť služby rané péče využily dvě ze tří popisovaných dětí s Downovým syndromem. Obě rodiny dívek využívaly tuto službu do 3 let věku dítěte. V případě rodiny chlapce tato služba nebyla využita z důvodu neinformovanosti rodiny o této službě.

11.2 Vyhodnocení hypotézy č. 2

Děti s Downovým syndromem popisované v kazuistikách jsou v péči logopeda.

Hypotéza č. 2 se potvrdila. Všechny děti popisované v kazuistikách jsou v pravidelné péči logopeda. Dvě děti s Downovým syndromem začaly navštěvovat logopeda ve 2 letech, u třetího dítěte se tuto informaci nepodařilo zjistit.

11.3 Vyhodnocení hypotézy č. 3

Děti s Downovým syndromem popisované v kazuistikách jsou v péči fyzioterapeuta.

Hypotéza č. 3 se potvrdila. Všechny děti popisované v kazuistikách jsou v péči fyzioterapeuta, kde cvičí nebo cvičily Vojtovou metodou. V jednom případě, u chlapce, byla fyzioterapie již ukončena.

12 Srovnání kazuistik

V této části se budeme zabývat srovnáním kazuistik dětí s Downovým syndromem ve vybraných oblastech.

Pro tuto práci byly vybrány tři děti s Downovým syndromem, dvě dívky a jeden chlapec, v rozmezí 4 - 11 let. První kazuistika popisuje psychomotorický vývoj dívky Anežky, která je narozena v roce 2014, druhá kazuistika patří dívce Elišce, narozené v roce 2009. Poslední kazuistika popisuje vývoj chlapce Nikoly, který se narodil v roce 2006 a je v této práci nejstarším vybraným dítětem s Downovým syndromem.

Pro všechny porovnávané kazuistiky je společné několik faktů. Jedním z nich je zjištění, že obě dívky i chlapec s Downovým syndromem cvičili Vojtovou metodou, která jim napomohla ke správnému motorickému vývoji.

Při srovnávání motorických dovedností dětí s Downovým syndromem byly ale zjištěny značné rozdíly v jejich vývoji. Zejména v počátcích samostatného sedu, který se u Elišky objevil v 8. měsíci, u Nikolase ve 12. měsíci a u Anežky až v 15. měsíci. V případě samostatné chůze jsou rozdíly ve vývoji výraznější. Elišky první samostatná chůze byla zpozorována v 15. měsících, Nikolase ve 2 letech a Anežky až ve 2,5 letech.

Dalším společným znakem kazuistik je výrazně opožděný vývoj řeči a s ním spojená logopedická intervence, která je v těchto případech aplikována s různou intenzitou, avšak augmentativní komunikační systém byl uplatněn pouze u jednoho ze tří dětí, konkrétně u Anežky, kde využívali „znakování“.

V případě lékařských anamnéz jsou všechny tři děti v péči několika lékařských specialistů – kardiologa, oftalmologa, neurologa a fyzioterapeuta.

Posledním poznatkem při srovnávání kazuistik je zjištění, dvě ze tří rodin využívaly služeb rané péče. V obou případech byla tato spolupráce již ukončena.

Závěr

Tato bakalářská práce se zabývá tématem „Psychomotorický vývoj dítěte s Downovým syndromem.“

Cílem práce bylo studium a zpracování případových studií dětí s Downovým syndromem a zjištění, se kterými odborníky spolupracují. Pro sběr dat k získání informací byla použita metoda rozhovoru s rodiči těchto dětí a studium odborných dokumentů s anamnézami.

Teoretická část je rozdělena do pěti kapitol. V první kapitole je popsána mentální retardace, vymezení tohoto pojmu, její klasifikace, charakteristika stupňů mentální retardace, etiologie mentální retardace a co se skrývá pod chromozomální aberací. Ve druhé kapitole je popsána diagnóza Downova syndromu, historický náhled, terminologie, etiologie Downova syndromu, diagnostika a formy syndromu. Třetí kapitola je věnována fyziognomickým zvláštnostem a častým nemocem u dětí s Downovým syndromem. Dále je poměrná část práce věnována psychomotorickému vývoji, zde je podrobněji popsána hrubá a jemná motorika, osobnostní a sociální vývoj, vývoj jazyka a řeči a kognitivní vývoj u dětí s Downovým syndromem. Poslední kapitola teoretické části je zaměřena na včasnou intervenci dětí se zdravotním postižením, poskytovatele těchto služeb a na vybrané speciálněpedagogické terapie využívané u dětí s Downovým syndromem.

Praktická část této práce je složena ze tří případových studií dětí s Downovým syndromem, dvou dívek a jednoho chlapce. Je zde popsána jejich osobní, rodinná a lékařská anamnéza, podrobná charakteristika jejich psychomotorického vývoje, dále spolupráce s odborníky a využívané terapie a metody.

Kazuistiky se týkají dětí, které nereprezentují nejzávažnější případy Downova syndromu. Přesto je vidět, že úsilí rodičů o uplatnění vhodných terapií a intervencí představuje výraznou časovou zátěž. Péče o děti přináší výsledky, které mírní dopady syndromu na vývoj dítěte, ale vyžaduje kromě důslednosti a pravidelnosti, také odborný vhled rodičů.

Mezi hlavní oblastmi zpomaleného vývoje je vždy řeč a v raném věku opožděný pohybový vývoj. Určitou specifickou zátěž představuje velmi dlouhá doba a úsilí nutné k nácvičku samoobslužných činností a samozřejmě výrazná potřeba dozoru a dopomoci druhých.

Povzbudivou stránkou péče je naopak vysoká variabilita činností a terapií, které lze využít pro rozvoj dětí s tímto syndromem.

Rozvoj pohybových dovedností je zpravidla v uspokojivé míře díky intenzivní péči dosažen, avšak rozvoj řeči zůstává citlivým bodem. Komunikace mezi dospělými a dětmi s Downovým syndromem se častěji, než u dětí intaktních, odehrává v neverbální rovině.

Obecně lze říci, že popsané terapeutické a intervenční metody přinášejí při správném a především dostatečném uplatnění významné a vítané výsledky a uvedené případy jsou pozitivní ukázkou smysluplné a účelné péče o dítě s Downovým syndromem.

Seznam literatury a dalších zdrojů

Tištěné publikace:

BARTOŇOVÁ, Miroslava, Barbora BAZALOVÁ a Jarmila PIPEKOVÁ. Psychopedie: texty k distančnímu vzdělávání. 2. vyd. Brno: Paido, 2007, 150 s. ISBN 9788073151614.

BAJO, Ivan a Štefan VAŠEK. Pedagogika mentálne postihnutých: psychopédia. Bratislava: Sapiencia, 1994. ISBN 80-967180-1-0.

CASTILLO-MORALES, Rodolfo. Orofaciální regulační terapie: metoda reflexní terapie pro oblast úst a obličeje. Praha: Portál, 2006. Speciální pedagogika (Portál). ISBN 8073671050.

DLOUHÁ, Jana. Úvod do psychopedie: učební text pro studenty bakalářských oborů speciální pedagogiky. Hradec Králové: Gaudeamus, 2011. ISBN 978-80-7435-122-8.

HARTL, Pavel a Helena HARTLOVÁ. Psychologický slovník. Třetí, aktualizované vydání. Praha: Portál, 2015. ISBN 978-80-262-0873-0.

Mezinárodní statistická klasifikace nemocí a přidružených zdravotních problémů: MKN-10 : desátá revize : aktualizovaná druhá verze k 1.1.2009. 2., aktualiz. vyd. Praha: Bomton Agency, 2008-. ISBN 978-80-904259-0-3.

MÜLLER, Oldřich. Terapie ve speciální pedagogice. 2., přeprac. vyd. Praha: Grada, 2014. Pedagogika (Grada). ISBN 978-80-247-4172-7.

OLEJNÍČKOVÁ, Jana, Lucia PASTIERIKOVÁ a Vojtech REGEC, JURKOVIČOVÁ, Petra, ed. Komunikace a lidé s mentálním postižením: metodický materiál. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 2010. ISBN 978-80-244-2648-8.

PLEVOVÁ, Irena. Kapitoly z obecné psychologie. Olomouc: Univerzita Palackého, 2004. ISBN 80-244-0963-1.

PRŮCHA, Jan, Eliška WALTEROVÁ a Jiří MAREŠ. *Pedagogický slovník*. 3., rozš. a aktualiz. vyd. Praha: Portál, 2001. ISBN 80-7178-579-2.

SELIKOWITZ, M. Downův syndrom : definice a příčiny, vývoj dítěte, výchova a vzdělávání, dospělost. [z amerického originálu ... přeložila Dagmar Tomková]. 1. vyd. Praha : Portál, 2005. 200 s. ISBN 80-7178-973-9.

SLOWÍK, Josef. Speciální pedagogika. Praha: Grada, 2007. Pedagogika (Grada). ISBN 978-80-247-1733-3.

SORIANO, V., Early Intervention in Europe: Organisation of Services and Support for Children and Their Families: Trends in 17 European Countries, European Agency for Development in Special Needs Education, Middelfart (Denmark): 1998, ISBN-87-90591-04-6

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

ŠVARCOVÁ, I. Mentální retardace : vzdělávání, výchova, sociální péče. 3., aktualiz. a přeprac. vyd. Praha : Portál, 2006. 200 s. ISBN 80-7376-060-7.

TROJAN, Stanislav. Fyziologie a léčebná rehabilitace motoriky člověka. 3., přeprac. a dopl. vyd. Praha: Grada, 2005. ISBN 80-247-1296-2.

VALENTA, Milan, Jan MICHALÍK a Martin LEČBYCH. Mentální postižení: v pedagogickém, psychologickém a sociálně-právním kontextu. Praha: Grada, 2012. Psyché (Grada). ISBN 978-80-247-3829-1.

VALENTA, M. a kol. Psychopedie. 3., aktual. a rozš. vyd. Praha : Parta, 2007. 386 s. ISBN 978-80-7320-099-2.

VALENTA, Milan. Přehled speciální pedagogiky: rámcové kompendium oboru. Praha: Portál, 2014. ISBN 978-80-262-0602-6.

VÁGNEROVÁ, M. Psychopatologie pro pomáhající profese. 3., rozš. a přeprac. vyd. Praha : Portál, 2004. 870 s. ISBN 80-7178-802-3.

Internetové zdroje:

CORKERY, Eva. *Rozvoj učení: O metodě* [online]. 2018 [cit. 2018-03-27]. Dostupné z: <http://rozvojujeni.cz/cs/o-metode>

Česká Asociace Ergoterapeutů [online]. 2008 [cit. 2018-03-22]. Dostupné z: <http://www.ergoterapie.cz/Page.aspx?PageID=1>

ČESKÁ REPUBLIKA. Zákon o sociálních službách. In: 2017, ročník 2006, 37/2006, číslo 108. Dostupné také z: <https://www.zakonyprolidi.cz/cs/2006-108?text=108%2F2006>

Down Syndrom [online]. Praha, 2000 [cit. 2018-03-01]. Dostupné z: <http://www.downsyndrom.cz/zakladni-informace.html>

KAŠPAROVÁ, Martina. Šance dětem: Dítě s Downovým syndromem a péče o něj [online]. [cit. 2018-03-16]. Dostupné z: <https://www.sancedetem.cz/cs/hledam-pomoc/deti-se-zdravotnim-postizenim/deti-s-mentalnim-postizenim/dite-s-downovym-syndromem-a-pece-o-nej.shtml#zdravotni-pece>

ŠÍPEK, Antonín. Gate2biotech: QFPCR – nová metoda prenatalní diagnostiky [online]. [cit. 2018-03-13]. Dostupné z: <http://www.gate2biotech.cz/qfpcr-nova-metoda-prenatalni-diagnostiky/>

ŠÍPEK, Antonín. Vrozené vady [online]. 2008 - 2016 [cit. 2018-03-13]. Dostupné z: http://www.vrozene-vady.cz/vrozene-vady/index.php?co=downuv_syndrom

Seznam obrázků:

Obrázek 1: (Obr. 6 – Trizomie 21. chromozomu u ženy; Selikowitz, 2005, s.47).....	17
Obrázek 2: (Obr. 9 – Vznik translokace; Selikowitz, 2005, s.53).....	18
Obrázek 3: (Obr. 2 - Epikantická řasa; Selikowitz, 2005; s. 41).....	22
Obrázek 4: (Obr. 4 – Příčná dlaňová rýha a ohnutý malíček; Selikowitz, 2005, s. 42)	22
Obrázek 5: (Dostupné: http://www.wikiwand.com/eu/Down_syndrome).....	22

Seznam tabulky:

Tabulka 1: (Tab. 2 – Výskyt Downova syndromu v závislosti na věku matky; Selikowitz, 2005,s.50)	17
---	----

ANOTACE

Jméno a příjmení:	Dominika Červená
Katedra:	Ústav speciálněpedagogických studií
Vedoucí práce:	Mgr. Simona Kmentová
Rok obhajoby:	2018

Název práce:	Psychomotorický vývoj dítěte s Downovým syndromem
Název v angličtině:	Psychomotoric Development of a Child with Down Syndrome
Anotace práce:	Tato bakalářská práce s názvem „Psychomotorický vývoj dítěte s Downovým syndromem“ se zabývá charakteristikou mentální retardace, diagnózou Downova syndromu a psychomotorickým vývojem dětí s tímto syndromem. Následně se věnuje včasné intervenci a speciálně pedagogickým terapiím, využívaných u osob s touto chromozomální aberací. Cílem práce je studium odborných dokumentů a zpracování dat v případových studiích dětí s Downovým syndromem a jejich následné srovnání.
Klíčová slova:	Downův syndrom; mentální retardace; chromozomální aberace; terapie; psychomotorický vývoj; intervence
Anotace v angličtině:	This bachelor thesis called "Psychomotoric Development of a Child with Down Syndrome" deals with characteristics of mental retardation, diagnosis of Down syndrome and psychomotor development of children with this syndrome. Subsequently, it deals with early intervention and special pedagogical therapies used for people with this chromosomal aberration. The aim of this essay is studying the professional documents and data processing in case studies of children with Down syndrome and subsequent comparison.

Klíčová slova v angličtině:	Down syndrome; mental disability; chromosome aberrations; therapy; psychomotor development; intervention
Rozsah práce:	55 stran
Jazyk práce:	český jazyk