

Univerzita Hradec Králové

Pedagogická fakulta

Katedra biologie

Dítě s Downovým syndromem

Diplomová práce

Autor: Bc. Veronika Kapustová

Studijní program: N7503 Učitelství pro základní školy (2.stupeň)

Studijní obor: Učitelství pro 2.stupeň ZŠ - biologie

Učitelství pro 2. stupeň ZŠ – český jazyk a literatura

Učitelství pro 2. stupeň ZŠ – společný základ

Vedoucí práce: RNDr. Alena Myslivcová Fučíková, Ph.D.

Oponent práce: RNDr. PhDr. Ivo Králíček, Ph.D.



Univerzita Hradec Králové
Pedagogická fakulta

Zadání diplomové práce

Autor: Veronika Kapustová

Studium: P18P0892

Studijní program: N7503 Učitelství pro základní školy

Studijní obor: Učitelství pro 2. stupeň ZŠ - biologie, Učitelství pro 2. stupeň ZŠ - český jazyk a literatura

Název diplomové práce: Dítě s Downovým syndromem

Název diplomové práce AJ: Child with Down syndrome

Cíl, metody, literatura, předpoklady:

Diplomová práce pojednává o jednom z nejčastějších vrozených syndromů, Downově syndromu. První část práce je zaměřena na teoretické poznatky o tomto syndromu, je zde vymezena diagnóza Downova syndromu, seznámení s historickým vývojem této diagnózy, s možnostmi léčby, s výskytem. Výzkumná část je opřena o rozhovor s pacientem. V praktické části je zmapován vývoj konkrétního jedince s Downovým syndromem, vývoj jeho hrubé a jemné motoriky, jeho vývoj řeči a sociální vývoj.

SELIKOWITZ, Mark. *Downův syndrom: definice a příčiny, vývoj dítěte, výchova a vzdělání, dospělost*. Praha: Portál, 2005. ISBN 80-7178-973-9.

HRABĚTOVÁ, D. Osoby s Downovým syndromem: orientace na rodinu. *Plus 21*, 2008, č. 2, s. 4-6. ISSN 1213-1466.

ŠVARCOVÁ-SLABINOVÁ, Iva. *Mentální retardace: vzdělávání, výchova, sociální péče*. Praha: Portál, 2006. ISBN 80-7367-060-7

Garantující pracoviště: Katedra biologie,
Přírodovědecká fakulta

Vedoucí práce: RNDr. Alena Myslivcová Fučíková, Ph.D.

Oponent: RNDr. PhDr. Ivo Králíček, Ph.D.

Datum zadání závěrečné práce: 7.1.2020

Prohlášení

Prohlašuji, že jsem diplomovou práci vypracovala samostatně pod vedením vedoucího práce a uvedla jsem všechny použité prameny a literaturu. Dále prohlašuji, že diplomová práce nebyla využita k získání jiného nebo stejného titulu.

V Hradci Králové, dne 19.8. 2020

Jméno a příjmení

Prohlášení

Prohlašuji, že diplomová práce je uložena v souladu s rektorským výnosem č. 13/2017 (Řád pro nakládání se školními a některými jinými autorskými díly na UHK).

V Hradci Králové, dne 19. 8. 2020

Poděkování

Ráda bych poděkovala RNDr. Aleně Myslivcové Fučíkové, Ph.D. za její profesionální přístup a cenné připomínky při vypracování diplomové práce.

Anotace

KAPUSTOVÁ, Veronika. *Dítě s Downovým syndromem*. Hradec Králové: Pedagogická fakulta Univerzity Hradec Králové, 2020. 91 s. Diplomová práce.

Diplomová práce se zabývá Downovým syndromem. V teoretické části jsou popsány znaky typické pro člověka s Downovým syndromem. Popis se vztahuje k vzhledu osob s Downovým syndromem, ale také k mentální otázce. Práce tedy popisuje retardaci, demenci a další přidružené zdravotní komplikace, které se často vyskytují u osob s Downovým syndromem. Práce popisuje příčiny vzniku Downova syndromu, diagnostiku i specifika vývoje jedince s tímto syndromem.

V praktické části je rozhovor s maminkou syna, který se narodil s Downovým syndromem. Rozhovor mapuje život syna od prvotního náznaku možné diagnózy Downova syndromu až po současnost, kdy studuje na základní škole. Dále praktická část obsahuje návrh projektového dne, který mohou učitelé využít na druhém stupni základní školy. Cílem tohoto projektového dne je osvěta žáků základní školy, podpora tolerance k lidem s určitým handicapem, zde konkrétně s Downovým syndromem.

Klíčová slova

Downův syndrom, dítě, mentální postižení, vzhled, diagnostika, zdravotní komplikace, rozhovor, projektový den

Annotation

KAPUSTOVA, Veronika. *A child with Down syndrome*. Hradec Králové: Faculty of Education, University of Hradec Králové, 2020. 91 p. Diploma thesis.

The diploma thesis deals with Down syndrome. The theoretical part describes the features typical of a person with Down syndrome. The description relates to the appearance of people with Down syndrome, but also to a mental issue. Thus, the work describes retardation, dementia and other associated health complications that often occur in people with Down syndrome. The work describes the causes of Down syndrome, diagnosis and the specifics of the development of an individual with this syndrome.

The practical part is an interview with the mother of a son who was born with Down syndrome. The interview maps the son's life from the initial hint of a possible diagnosis of Down syndrome to the present when he is studying in elementary school. Furthermore, the practical part contains a proposal for a project day, which teachers can use at the second stage of primary school. The aim of this project day is to educate primary school pupils, support tolerance for people with certain disabilities, here specifically with Down syndrome.

Keywords

Down syndrome, child, mental disability, appearance, diagnostics, health complications, interview, project day

Obsah

Úvod.....	9
Teoretická část.....	11
1 Historie výzkumu Downova syndromu	11
2 Vnitřní charakteristika Downova syndromu.....	12
3 Vnější charakteristika Downova syndromu	19
4 Příčiny vzniku Downova syndromu.....	22
4. 1 Další vybrané chromozomální aberace.....	23
5 Diagnostika Downova syndromu	26
6 Formy Downova syndromu	33
6. 1 Trisomie 21. chromozomu	34
6. 2 Translokace	36
6. 3 Mozaicismus	36
7 Přidružené zdravotní obtíže	38
8 Vývoj dítěte s Downovým syndromem	50
8. 1 Novorozenec (první měsíc života)	51
8. 2 První rok (od jednoho měsíce do jednoho roku)	52
8. 3 Druhý rok (od jednoho roku do dvou let)	53
8. 4 Batole (od dvou do tří let)	54
8. 5 Předškolák (od tří do pěti let).....	56
8. 6 Školák (od pěti do dvanácti let)	57
8. 7 Dospívání	58
8. 8 Dospělost.....	59
9 Sociální péče a služby	60
10 Vzdělávání dětí s Downovým syndromem	64
Praktická část	65
11 Rozhovor	65
12 Projektový den	71
Diskuze	79
Závěr.....	81
Seznam použité literatury.....	82

Úvod

Diplomová práce se zabývá tématem Downova syndromu. Výskyt tohoto syndromu se na první pohled mnohým možná jeví jako novodobý fenomén, který vyplývá z pozdějšího založení rodiny. Mnoho mladých lidí preferuje studium na vysoké škole a vybudování kariéry a s tím související materiální zajištění budoucího člena rodiny. Z tohoto zdánlivě rozumného přístupu budoucích rodičů ale vyplývá zvyšující se možnost, že se jim narodí dítě s Downovým syndromem. Vývoj tohoto syndromu stále pokračuje, nicméně do dnešní doby je vyzkoumáno, že věk matky nad 35 let a věk otce nad 50 let je výrazně rizikový faktor pro vznik tohoto postižení. Není to však jediný faktor, který jasně vede ke vzniku Downova syndromu.

Teoretická část práce definuje tento syndrom z hlediska příznaků, které se při diagnostikování Downova syndromu u dětí objevují. Práce popisuje mentální stránku dítěte z hlediska vývoje a porovnává jednotlivé stupně vývoje se zdravými dětmi. Dotýká se tématu demence a retardace, které se bohužel u těchto jedinců velice často vyskytují a jsou jedním z nepřehlédnutelných znaků onemocnění Downovým syndromem. Teoretická část popisuje i další znaky a přidružená onemocnění, která se často u dětí s Downovým syndromem vyskytují. Práce se věnuje také čestnosti výskytu a popisuje vlivy, které nepříznivě podmiňují častější výskyt tohoto syndromu.

Diplomová práce teoreticky popisuje život dítěte s Downovým syndromem od prvotních možností, jak tento syndrom diagnostikovat u plodu v těle matky až po stáří jedince. Je zde zachycen vývoj se zaměřením na dětský věk, neboť to je velice důležité jak pro rodiče, kterým se dítě s Downovým syndromem narodilo, tak pro učitele a další osoby, které o tyto děti pečují nebo je vzdělávají.

Pro bližší představu reálného života dítěte s Downovým syndromem byl do praktické části diplomové práce vložen rozhovor s maminkou, které se narodilo dítě s tímto syndromem. Je zde odpověď na otázky týkající se diagnostiky, zvažovaného přerušení těhotenství, náročnosti péče o miminko, později začlenění do kolektivu v mateřské škole až po současnost, kdy je dotyčný ve škole. Jsou zde kladeny otázky na přijetí diagnózy ze strany matky, otce, sourozenců i fungování rodiny s tímto dítětem.

V praktické části je také návrh aktivit pro učitele, prostřednictvím kterých je možné přiblížit zdravým žákům onemocnění Downovým syndromem. Tento projektový den je vhodné zařadit na 21. března, kdy je Světový den Downova syndromu.

Tento den si jako připomínku tohoto onemocnění lidé po celém světě oblékají různé barevné ponožky, aby si uvědomili jinakost dětí s Downovým syndromem. Cílem tohoto projektového dne je uvědomit si, že mezi námi žijí lidé s Downovým syndromem, nemohou za své onemocnění a mohou plnohodnotně žít, studovat, sportovat bez posměchu nebo nežádoucího zájmu ostatních dětí.

Cílem diplomové práce je zlepšit informovanost lidí o Downově syndromu, o diagnostice, o tom, jak se chovat k lidem s Downovým syndromem, jak je podpořit, jak je vychovávat, co od nich čekat za reakce. Práce přináší ucelený obraz o vývoji jedince s Downovým syndromem od momentu diagnostikování po dospělost.

Teoretická část

1 Historie výzkumu Downova syndromu

V roce 1505 byla popsána první osoba s typickými rysy této poruchy na oltářním obraze v Cachách v Německu (Selikowitz, 2005). Při zkoumání novějších artefaktů různí autoři hlásili zjevná zobrazení syndromu v obrazech 15. a 16. století. Na základě těchto důkazů je pravděpodobné, že lidé s trizomií 21. chromozomu byli po tisíce let součástí lidské kultury (Mégarbané, Ravel a kol., 2009).

Downův syndrom jako první popsal v roce 1866 anglický doktor pracující v Surrey John Langdon Down (Lejeune, Gautier, Turpin, 1959). Ten otisknul zprávu, ve které popsal typické znaky syndromu. Uveřejnil následující: „*Vlasy nejsou tak černé, jako je mají praví Mongolové, nýbrž jsou více hnědé, rovné a řidké. Obličej je rovný a široký, oči jsou posazeny šikmo a nos je malý. Tyto děti mají pozoruhodný napodobovací talent.*“ Lékař příčinu stanovené diagnózy neznal. Jeho syn Reginald záhy zavrhl jeho hypotézu, že Downův syndrom je návratem k primitivnímu mongolskému etnickému plemeni (Bartoňová, Bazalová, Pipeková, 2007).

Esquirol, psychiatr ze školy Pinel, se zajímal o fenotypové rozdíly mezi mentální retardací a psychózou: jako první napsal fenotypický popis *Trisomy 21* v roce 1838. Současně Seguin založil první vzdělávací program pro mentálně retardované děti a v roce 1846 vydal dílo popisující vzdělávání lidí s trizomií 21. chromozomu (Mégarbané, Ravel a kol., 2009).

V roce 1932 lékař Waardenburg přišel s domněnkou, že příčinou Downova syndromu by mohla být chromozomální abnormalita. (National Human Genome Research Institute, 2013). Po určité době byl jeho návrh potvrzen. V roce 1959 Jerome Lejeune se svými kolegy v Paříži odhalil, že Downův syndrom souvisí s jedním nadbytečným chromozomem (Selikowitz, 2005).

Až do roku 1959 nebyla žádná testovací metoda, díky které byl bylo možné určit, zda dítě syndrom má či nikoliv. Z tohoto důvodu se rozlišovalo velké množství příznaků a dopodrobna se studovaly některé charakteristiky, např. otisky prstů. V současné době to není už nutné (Selikowitz, 2005).

2 Vnitřní charakteristika Downova syndromu

Downův syndrom je vrozený syndrom, který je patrný okamžitě po narození. Vzniká vlivem abnormálního vývoje plodu (Selikowitz, 2005). Jedná se o nejrozšířenější formu mentální retardace. Lidé s touto nemocí tvoří přibližně 10 % všech lidí s mentálním postižením. Dříve se užíval termín „mongolismus“, který vznikl dle určitých fyziognomických zvláštností lidí s Downovým syndromem, je zavádějící a může působit hanlivě (Švarcová, 2003). Jedná se o nejčastější chromozomální aberaci (Bartoňová, Bazalová, Pipeková, 2007).

Syndrom je označení pro soubor příznaků, které se projevují společně. Jestliže se u člověka objevuje současně několik příznaků charakteristických pro určitý syndrom, vyplývá z toho, že trpí daným syndromem (Selikowitz, 2005).

Jedním z výrazných příznaků Downova syndromu je mentální retardace. Pipeková (2006) uvádí, že *„mentální retardace je vývojová porucha integrace psychických funkcí postihující jedince ve všech složkách jeho osobnosti – duševní, tělesné i sociální. Nejvýraznějším rysem je trvale porušená poznávací schopnost, která se projevuje nejnápadněji především v procesu učení. Mentální retardace je stav charakterizovaný celkovým snížením intelektových schopností (schopnosti myslet, učit se a přizpůsobovat se svému okolí), k němuž dochází v průběhu vývoje jedince.“*

Švarcová (2003) uvádí, že *„mentální retardace představuje snížení úrovně rozumových schopností v psychologii označovaných jako inteligence.“* Inteligenci Švarcová (2003) definuje jako *„schopnost učit se z minulé zkušenosti a přizpůsobovat se novým životním podmínkám a situacím.“* Pojem inteligence je spojen s naší fyziologií, konkrétně s naším mozkem (Pekárková, Lábusová, Rendl, Nikolai, 2010). Rychlost vedení nervových impulsů může souviset s inteligencí měřenou pomocí IQ testů. Jedinci s vyšším IQ mají celkově nižší metabolismus glukózy v mozku. Jaký je vztah mezi velikostí mozku a inteligencí? Větší velikost mozku může způsobit větší inteligenci, větší inteligence může způsobit větší velikost mozku. Obvykle mají muži větší mozek než ženy, ale ženy mají mezi oběma hemisférami lepší spojení díky corpus callosum. Inteligence se liší v průběhu života a také v generacích (Sternberg, 2012).

Definování mentální retardace závisí na řadě faktorů a kritérií. Na základě inteligenčního kvocientu (IQ) se jedná o kvalitativní vyjádření rozsahu postižení podle

vyšetření stupně intelektu. Z hlediska biologických faktorů je mentální retardace chápána jako trvalé poškození poznávací činnosti, které se vytvořilo vlivem organického poškození mozku. Z pohledu sociálních faktorů se jedná o úplné snížení schopnosti jedince se socializovat (Renotiérová, Ludíková a kol., 2006). Dříve se pro mentální retardaci užíval název oligofrenie nebo slabomyslnost (Pipeková, 2006). Mentální retardace se častěji vyskytuje u mužů, což je dané kvůli četným genovým mutacím v chromozomu X (Vasconcelos, 2004). Mentální retardace se vyskytuje přibližně u 1-3 % obyvatelstva. Příčiny mohou být vrozené (do 3 let věku dítěte), či získané. Dle období vzniku je možné příčiny rozdělit na období prenatalní, perinatální a postnatální. Děti s mentální retardací vyšetřuje obvodní pediatr, dětský neurolog, dětský psycholog, pedopsychiatr. Dítě podstoupí laboratorní vyšetření (iontogram, hepatální testy, kreatinin, urea, kyselina močová, glykemie, amoniak, laktát, zánětlivé parametry), vyšetření dědičných poruch metabolismu, magnetickou rezonanci mozku, případně CT vyšetření mozku, EEG vyšetření, vyšetření ve spánkové laboratoři. Ke genetickému vyšetření je určeno dítě, u kterého všechny získané výsledky anamnézy, klinického stavu, laboratorních, zobrazovacích a konziliárních vyšetření nezjistí příčinu vzniku mentální retardace, či dítě, kde zřejmý klinický a fenotypový projev dokládá genetickou příčinu mentální retardace (např. Downův syndrom). Genetické vyšetření zahrnuje podrobnou anamnézu – informace o perikoncepčním a postkoncepčním období, zdravotním stavu matky a plodu během intrauterinního a perinatálního období, výsledky prenatalních screeningových vyšetření. Velmi důležité jsou údaje o průběhu a vedení porodu, stavu dítěte během postnatální adaptace. Klinický genetik v rodinné anamnéze zjišťuje chronické onemocnění matky (diabetes mellitus, epilepsie). Podstatný je věk matky v době porodu potomka, neboť ve vyšším věku matky je větší pravděpodobnost výskytu chromozomálních abnormalit. Důležitá je také informace o potratech, o virových horečnatých stavech matky v průběhu prvního trimestru, o užívání léků v průběhu prvních týdnů gravidity. Vyšší věk otců může vést k autosomálně dominantním nebo gonosomálně dominantním mutacím. Po vyšetření rodiny, dítěte a vytvoření rodokmenu klinický genetik provede vyšetření karyotypu – chromozomální analýzu. Zjistí se genetické syndromy (Downův, Patauův, Edwardsův, syndrom cri du chat – kočičího křiku), které jsou spojeny s různým stupněm mentálního postižení, ale i různé typy chromozomálních přestaveb, a to numerické i strukturální (translokace, inverze nebo ring-chromozomy), které se týkají autozomů i heterochromozomů (X a Y).

Přibližně u 10 % dětí s nevysvětlitelnou mentální retardací byly objeveny přestavby v subtelomerické oblasti (Hladíková, Grečmalová a kol., 2012).

S Downovým syndromem souvisí i demence. Pipeková (2006) uvádí, že „*demence je proces zastavení, rozpadu normálního mentálního vývoje po 2. roce života.*“ Demence je způsobena pozdější poruchou, nemocí, úrazem mozku. Ve většině případů se jedná o zánět mozku (encephalitis), zánět mozkových blan (meningitis), poruchy metabolismu, intoxikace, nádory na mozku, duševní poruchy. Pro demenci je typické postupné zhoršování a prohlubování symptomů. Na rozdíl od oligofrenie demence nezasahuje všechny složky osobnosti najednou, ale postupně, některé mechanismy mentálních funkcí jsou poničeny, jiné zachovány (Pipeková a kol., 2006). V České republice některou z demencí trpí přibližně 150 tisíc lidí. Rozlišujeme dvě základní skupiny – skupina neurodegenerativních demencí a demence cévně podmíněné (Krombholz, 2011). Příznaky demence se mohou lišit podle toho, které části mozku jsou ovlivněny. Častým prvním příznakem bývá zapomnětlivost. Lidé s demencí mohou používat nezvyklá slova pro označení známých objektů, zapomenout jméno blízkého člena rodiny nebo přítele, zapomenout na staré vzpomínky, potřebovat pomoc při zvládnutí úkolů, které sami prováděli. Lidé s demencí často nemohou ovládat své emoce a jejich osobnost se může změnit. Často se stávají apatickými, tj. nezajímají se již

o běžné denní činnosti či události. Demence je ztráta mentálních funkcí, ovlivňuje každodenní život a činnosti. Tyto funkce zahrnují paměť, jazykové znalosti, vizuální vnímání (schopnost pochopit, co vidíme), řešení problému, problémy s každodenními úkoly, schopnost soustředit se a věnovat pozornost (Ballard, Mobley a kol., 2016). Mezi další projevy demence patří porucha orientace, úsudku, schopnosti abstraktního myšlení, motivace, emotivity, chování, komunikace a dochází ke kompletní degradaci osobnosti. Demence bývá označována jako získaná mentální retardace (Pipeková a kol., 2006).

Je obvyklé, že lidé s věkem trochu zapomínají, ale demence není normální součástí stárnutí. Jedná se o vážnou poruchu, která narušuje každodenní život. Stádia demence se projevují od mírných po těžké. V prvotním stádiu bývá ovlivněno fungování člověka, v nejzávažnějším stádiu je osoba úplně závislá na druhých. Mezi faktory, které mohou zvýšit riziko vzniku demence, patří stárnutí, kouření, nekontrolovatelný diabetes, vysoký krevní tlak, velké množství alkoholu, blízký kontakt se členy rodiny, kteří mají demenci (Ballard, Mobley a kol., 2016).

Na většinu typů demence neexistuje žádný lék. Léčbou se mohou déle udržet duševní funkce, zvládnout symptomy chování a zpomalit příznaky nemoci. Léky dočasně mohou zlepšit paměť a myšlení, úzkost, depresi, problémy se spánkem a ztuhlost svalů. Pracovní terapie slouží k nalezení řešení, jak lépe provádět každodenní činnosti. Řečová terapie pomáhá s polykáním a potížemi při mluvení nahlas. Poradenství v oblasti duševního zdraví se snaží lidem s demencí a jejich rodinám pomáhat zvládnout obtížné emoce a chování a naplánovat budoucnost. Hudební či arteterapie slouží ke snížení úzkosti a zlepšení pohody (Ballard, Mobley a kol., 2016).

Nejčastější formou demence u starších lidí je Alzheimerova choroba, která začíná pomalu. Nejprve zasahuje části mozku, které ovládají myšlenky, paměť a jazyk. Symptomy se postupně zhoršují. Pacienti nemusí rozpoznávat členy rodiny. Mohou mít problémy s řečí, čtením nebo psáním. Alzheimerova choroba se začíná projevovat většinou ve věku nad 60 let. Pokud se tato nemoc vyskytla u některých členů rodiny, riziko výskytu se zvyšuje (Oboudiyat, Glazer, 2013).

Ke klasifikaci mentální retardace se využívá 10. revize Mezinárodní klasifikace nemocí, zhotovena Světovou zdravotnickou organizací v Ženevě, platná od roku 1992 (Švarcová, 2003). Sleduje se psychomotorický vývoj, inteligenční, emoční a sociálně-adaptační úroveň, řečové a společenské dovednosti (Hladíková, Grečmalová a kol., 2012). Je vhodné použít standardizované psychologické testy, rozhovor s rodičem či pečovatelem (Pekárková, Lábusová, Rendl, Nikolai, 2010). Na základě této klasifikace se mentální retardace rozděluje do šesti základních kategorií:

- lehká mentální retardace
- středně těžká mentální retardace
- těžká mentální retardace
- hluboká mentální retardace
- jiná mentální retardace
- nespecifikovaná mentální retardace (Švarcová, 2003).

Lehká mentální retardace, IQ 50-69 (F70)

Popis této úrovně mentálního postižení Švarcová (2003) uvádí, že „*lehce mentálně retardovaní většinou dosáhnou schopnosti užívat řeč účelně v každodenním životě, udržovat konverzaci a podrobit se klinickému interview, i když si mluvu osvojují opožděně.*“ Většina je úplně nezávislá v osobní péči (jídlo, mytí, oblékání, hygienické návyky) i v praktických domácích dovednostech. Velké potíže mívají při teoretické

práci ve škole, mají specifické problémy se čtením a psaním. Takovým dětem se doporučuje výchova a vzdělání orientované na rozvíjení jejich dovedností a kompenzování nedostatků. Důsledky retardace se projeví, jestliže je jedinec i emočně a sociálně nezralý, např. hůře se přizpůsobuje kulturním tradicím, normám a očekáváním, není schopen přijmout požadavky manželství či výchovy dítěte, nedovede samostatně řešit získání a udržení pracovní pozice, finanční zabezpečení, obstarání úrovně bydlení, zdravotní péče. Lehce mentálně retardovaní jedinci mohou mít i další přidružené chorobné stavy, jako je autismus, další vývojové poruchy, epilepsie, poruchy chování, tělesné postižení. Tato diagnóza obsahuje slabomyslnost, lehkou mentální subnormalitu, lehkou oligofrenii (Švarcová, 2003).

Středně těžká mentální retardace, IQ 35-49 (F71)

Jedinci spadající do této skupiny mají výrazně opožděný rozvoj chápání, užívání řeči, opožděnou schopnost starat se sám o sebe a zručnost. Někteří žáci se středně těžkou mentální retardací se pod vedením pedagoga naučí základy čtení, psaní a počítání. Dospělí jedinci se středně těžkou mentální retardací dokážou vykonávat jednoduchou manuální činnost, pokud jsou úkoly důkladně strukturovány a pokud je obstarán odborný dohled. V dospělosti je výjimečně možný úplný samostatný život. Většinou bývají jedinci naprosto mobilní, fyzicky aktivní, dokážou navázat kontakt, komunikaci s druhými, účastní se jednoduchých sociálních aktivit. V této kategorii jsou velké rozdíly v povaze schopností, a to v senzoricko-motorických, verbálních, komunikačních a v sociální interakci. Úroveň rozvoje řeči je různá. U většiny je přítomen dětský autismus či jiné pervazivní vývojové poruchy, které mají vliv na klinický obraz a způsob, jak s postiženým pracovat. Obvykle se vyskytují tělesná postižení a neurologická onemocnění, především epilepsie. Tato diagnóza obsahuje středně těžkou mentální subnormalitu, středně těžkou oligofrenii (Švarcová, 2003).

Těžká mentální retardace, IQ 20-34 (F72)

Jedinci spadající do této skupiny trpí poruchou motoriky či jinými přidruženými vadami, které projevují přítomnost klinicky signifikantního poškození nebo vadného vývoje ústředního nervového systému. K rozvoji jejich motoriky, rozumových schopností, komunikačních dovedností, samostatnosti, celkovému zlepšení kvality jejich života pomáhá včasná systematická a kvalifikovaná rehabilitační, výchovná a vzdělávací péče. Tato diagnóza obsahuje těžkou mentální subnormalitu, těžkou oligofrenii (Švarcová, 2003).

Hluboká mentální retardace, IQ je nižší než 20 (F73)

Jedinci zařazení do této skupiny mají sníženou schopnost porozumět požadavkům nebo instrukcím. Většina je imobilní či hodně omezená v pohybu. Jedinci bývají inkontinentní, schopni jen rudimentární neverbální komunikace. Mají sníženou schopnost pečovat o své základní potřeby, potřebují stálou pomoc, stálý dohled. Úroveň jejich výchovy a vzdělávání jsou velmi omezené. Schopnost chápání je velmi omezené, odpovídají na úplně jednoduché požadavky. U osob řazených do této kategorie jsou časté neurologické či jiné tělesné nedostatky, především hybnost, epilepsie, poškození zrakového a sluchového vnímání. U mobilních pacientů jsou časté nejtěžší formy pervazivních vývojových poruch, především atypický autismus. Tato diagnóza obsahuje hlubokou mentální subnormalitu, hlubokou oligofrenii (Švarcová, 2003).

Jiná mentální retardace (F78)

Do této kategorie se zařazují jedinci v případě, že je nesnadné určit stupeň intelektové retardace na základě běžných metod nebo dokonce nemožné pro přidružené senzorické či somatické poškození, např. u nevidomých, neslyšících, nemluvících, u jedinců s těžkými poruchami chování, osob s autismem nebo u těžce tělesně postižených osob (Švarcová, 2003).

Nespecifikovaná mentální retardace (F79)

Tato kategorie se využívá, pokud je mentální retardace rozpoznána, ale není dost informací, aby se dalo začlenit pacienta do jedné z výše uvedených kategorií. Tato diagnóza obsahuje mentální retardaci NS, mentální subnormalitu NS, oligofrenii NS (Švarcová, 2003).

Pseudooligofrenie

Pseudooligofrenie neboli zdánlivá mentální retardace ve skutečnosti se nejedná o mentální retardaci. Zastaralý název pro pseudooligofrenii je sociální debilita. Pseudooligofrenie je vyvolána vlivy vnějšího prostředí, nikoliv poruchou centrální nervové soustavy (CNS). Dítě je výchovně zanedbané, trpí psychickou deprivací či pochází se sociokulturně znevýhodněného prostředí. IQ bývá okolo 10 až 20 bodů. Pro tento podprůměr se používá termín hraniční pásmo mentální retardace či mentální subnorma. Mezi nejčastější projevy patří opožděný vývoj řeči, myšlení, schopnost sociální adaptace, infantilismus, hravost, negativismus, apatie. Děti nedokáží zobecňovat, jsou spjaté na danou realitu, vyžadují názorný příklad. Učení si osvojují delší dobu a bývá méně efektivní. Upřednostňují mechanickou práci. Motorika nebývá

poškozena. Nejde o trvalý stav, pod vlivem vhodného výchovného působení dochází ke zlepšení stavu (Pipeková a kol., 2006).

Důležitou součástí k uskutečnění výchovně-vzdělávací práce patří volba pomůcek. Názornost velmi ovlivňuje proces zapamatování. Pomůcky se vybírají dle cíle výchovně-vzdělávací práce a dle hloubky postižení. Při práci s mentálně postiženými je vhodné postupovat od konkrétních předmětů až k abstraktním (mluvení, slyšení). Při práci s osobami s těžkým postižením se využívají netradiční technické prostředky, které vycházejí z jejich možností, schopností a snaží se respektovat jejich zájmy. Jedná se například o snoezelen (výraz pochází z Nizozemska, je složen ze slov *snuffelen* = čichat, *doezelen* = dřímat) Snoezelen je sestaven jako místnost s neobvyklou nabídkou pro využití volného času pro těžce postižené, kteří mají velmi omezenou možnost pro využití jiných aktivit. Ve svém vnímání a poznávání jsou tak odkázáni na primární smyslové vjemy, které v běžném životě nemohou být náležitě prožity a zpracovány. Právě snoezelen jim dovoluje vyjít z jejich běžného prostředí a přejít do jiných prostor, kde mohou získat nové zkušenosti. Smyslem snoezelenu je celkové uvolnění, umožňuje jim možnost seberealizace (Renotiérová, Ludíková a kol., 2006).

Různými obměnami speciálně upraveného prostředí jsou psychorelaxační místnosti, tzv. bílý pokoj. Psychorelaxační pokoj je separován od rušivého vlivu okolního prostředí a jedinci se tady mohou přesunout do světa zvuků, barev, světla a fantazie. Jsou tady využity čtyři barvy (červená, modrá, zelená, žlutá), prostřednictvím nichž se ovládají různá technická zařízení. Psychorelaxační pokoje se od snoezelenu liší hlavně svým obsahem, který spočívá ve složitosti technického zařízení, které těžce mentálně postižený jedinec na základě barevných tlačítek ovládá a utváří si prostředí adekvátní jeho potřebám. Existují tzv. zahrady pocitů, které dávají další možnost seberealizace těžce mentálně postiženým (Renotiérová, Ludíková a kol., 2006).

3 Vnější charakteristika Downova syndromu

Každý člověk narozený s Downovým syndromem může být jiný (Crawford, Dearmun, 2016). Diagnózu u většiny dětí s Downovým syndromem lékař určí hned při narození nebo krátce po něm na základě vzhledu dítěte, dle výsledků vyšetření chromozomů. Občas nejsou příznaky očividné, a proto u dítěte ani zkušený lékař zpočátku syndrom nepozná. U Downova syndromu bylo rozpoznáno přes 120 typických příznaků, ale žádné dítě s Downovým syndromem nemá všechny příznaky (viz obrázek 1). U většiny dětí není popsáno více než šest nebo sedm příznaků (Selikowitz, 2005).



Obr. 1 Dítě s Downovým syndromem (Centers for Disease Control and Prevention, 2019)

- **Obličej.** Pokud se podíváme zepředu na dítě s Downovým syndromem má obvykle kulatý obličej, ze strany je profil obvykle plochý (Selikowitz, 2005). Malé děti mají nedostatečně vyvinuté obličejové kosti a malý nos (Švarcová, 2003).
- **Hlava.** Hlava dítěte s Downovým syndromem je menší (Švarcová, 2003). Hlavu mívají lidé s Downovým syndromem vzadu mírně oploštělou, což označujeme jako brachycephalia (Selikowitz, 2005).
- **Oči.** Řada lidí s Downovým syndromem má oči mírně zešikmené vzhůru, vyskytuje se u nich malá kožní řasa (tzv. epikantická řasa), která směřuje vertikálně mezi vnitřním koutkem oka a kořenem nosu. Mívají ji i zdraví novorozenci. U zdravých, ale i u dětí s Downovým syndromem se po určité době ztrácí, s růstem může vymizet, kůže se zvedne a napne přes kořen nosu. Pokud je epikantická řasa velká, může se chybně zaměnit za šilhání. Po okraji duhovky mohou být bílé či lehce nažloutlé tečky. Označují se jako Brushfieldovy skvrny. Tyto skvrny se mohou vyskytovat i u zdravých dětí. Jestliže duhovka zhnědne, později skvrny zmizí. Epikantická řasa ani tyto skvrny nezabraňují vidění (Selikowitz, 2005).
- **Uši.** Uši mívají děti s Downovým syndromem menší (Švarcová, 2003).
- **Vlasy.** Děti s Downovým syndromem mají obvykle jemné a rovné vlasy (Selikowitz, 2005).
- **Krk.** Novorozenci s Downovým syndromem mívají většinou na zadní straně krku volnou kůži, která se s růstem vyhladí. Starší děti a dospělí mají krátký a široký krk (Selikowitz, 2005).
- **Ústa.** Ústní otvor mívají menší, naopak jazyk větší. Toto vede k tomu, že děti si zvyknou vyplazovat jazyk. Lze to odnaučit, pokud rodiče budou dbát na to, aby dítě zavíralo ústa (Selikowitz, 2005). Velmi často mívají děti s Downovým syndromem ústa otevřená. Patro v ústech bývá nižší a čelisti jsou malé, a to způsobuje chybné postavení některých zubů. Růst zubů bývá opožděn, avšak jejich kazivost je poměrně nízká (Švarcová, 2003).
- **Ruce.** Ruce mívají široké, s krátkými prsty. Malíček místo dvou kloubů mívá jen jeden, bývá lehce ohnut směrem k ostatním prstům (viz obrázek 2). Na dlani mají pouze jednu příčnou rýhu, jestliže jsou tam dvě rýhy, obě se táhnou rovně napříč dlaní. Otisky prstů dítěte mají velmi typickou kresbu (Selikowitz, 2005). V minulosti se používaly ke zjišťování Downova syndromu (Švarcová, 2003). Malé děti s Downovým syndromem mohou mít problém cokoliv udržet v rukou (Selikowitz, 2005).



Obr. 2 Široká, čtvercovitá ruka, krátké prsty 12letého chlapce s Downovým syndromem (Leifer, 2004).

- **Nohy.** Nohy mají silné se širokou mezerou mezi palcem a ukazováčkem. Mají krátkou rýhu na chodidle, která vychází od mezery a táhne se několik centimetrů vzad (Selikowitz, 2005). Kvůli nedostatečné pevnosti šlach mívají ploché nohy, u některých je nutná korekce pomocí vhodné obuvi (Švarcová, 2003).
- **Srdce.** Děti s Downovým syndromem mívají zvětšené srdce v důsledku vrozené srdeční vady. Vrozenou srdeční vadou trpí až 40 % dětí s Downovou nemocí (Švarcová, 2003).
- **Svalové napětí.** Končetiny a krk mají malé děti s Downovým syndromem ochablý. Tato svalová ochablost se označuje jako hypotonie neboli malý tonus. Tonus znamená napětí neboli odpor svalů proti pohybu ve volném stavu. Svaly mají ochablé, ale většinou nejsou slabé. Obvykle se vyskytuje nízký svalový tonus. Během prvních let bývá nejnižší a postupně se s věkem samovolně zvyšuje (Selikowitz, 2005).
- **Velikost postavy.** Děti s Downovým syndromem mívají nižší porodní váhu a jsou menší. V dětství rostou rovnoměrně, ale pomalu, v dospělosti dosahují menších výšek. Muži dorůstají do 168 cm, ženy do 155 cm (Selikowitz, 2005). Jejich růst závisí také na genetických, etnických faktorech, na výživě, hormonech, na vlivu životního prostředí (Švarcová, 2003).

4 Příčiny vzniku Downova syndromu

Při vzniku nového jedince mohou nastat chromozomové aberace, ty způsobují reprodukční ztráty. Přítomnost chromozomové aberace lze zjistit cytogenetickým vyšetřením tkáně potraceného plodu, tedy vyšetřením metafázních chromozomů barvených pomocí G-pruhování v optickém mikroskopu. Tímto vyšetřením lze zjistit veškeré numerické odchylky chromozomů, včetně chromozomální mozaiky, balancovaných chromozomových přestaveb a rozsáhlejších delací a duplikací (Friedová, Mihalová, a kol., 2019).

Chromozomové aberace rozdělujeme na strukturní a numerické. Mezi numerické aberace patří euploidie, kdy je znásobena celá chromozomová výbava (triploidie, tetraploidie) a aneuploidie, kdy se početní odchylka týká jen některého chromozomu (trizomie, monozomie). Tyto aberace ztěžují rovnoměrné rozdělení genetické informace do dceřiných buněk při buněčném dělení. Numerické aberace se vytvářejí na základě chyby při rozchodu chromozomů do dceřiných buněk v průběhu buněčného dělení (tzv. nondisjunkce). Tetraploidie i triploidie ve většině případů končí časným samovolným potratem. Strukturní aberace vznikají vlivem chromozomových zlomů. Buď mohou vznikat samovolně, nebo jako důsledek působení různých vnějších faktorů. Rozdělujeme aberace na heterozygotní (změny uvnitř jednoho chromozomu z páru), homozygotní (totožné změny u obou chromozomů homologního páru), intrachromozomální (změny uvnitř jednoho chromozomálního páru – delece, duplikace, inverze, kruhový chromozom, izochromozom) a interchromozomální (změny mezi chromozomy více homologních párů, především dvěma – translokace a chromozomální fúze) (Štejfa a kol., 2007). Se vzrůstajícím věkem matky takových poruch přibývá. Na vzniku numerických aberací má podíl také věk otce (Kukla a kol., 2016).

Dále chromozomální aberace dělíme na balancované (původní množství genetického materiálu je zachované) a nebalancované (část genetického materiálu chybí nebo přebývá) (Štejfa a kol., 2007).

Numerické odchylky autozomů se pojí i s malformací srdce, jedná se o Downův syndrom (trizomie 21. chromozomu), Edwardsův syndrom (trizomie 18. chromozomu), Patauův syndrom (trizomie 13. chromozomu). Vrozené vady srdce se nachází i u některých strukturálních chromozomových aberací (např. syndrom cri-du-chat) (Štejfa a kol., 2007).

Selikowitz (2005) uvádí, že „*Downův syndrom je jedním z nejčastějších vrozených syndromů. Patří k nejběžnějším chromozomálním poruchám a je také nejčastěji rozpoznatelnou příčinou mentální retardace.*“ Vyskytuje se přibližně u jednoho ze 700 narozených dětí. Více se rodí chlapců s Downovým syndromem než děvčat. Šance, že se matce narodí dítě s Downovým syndromem, se zvyšuje s jejím věkem v době početí. Vyrůstá především po dosažení 35. roku věku (Selikowitz, 2005). Vyskytuje se kdekoliv na světě (Bartoňová, Bazalová, Pipeková, 2007).

Downův syndrom vzniká, pokud je na 21. místě nadbytečný jeden chromozom, nemusí být ale způsoben přítomností celého 21. chromozomu. Tento chromozom způsobuje, že se v buňce tvoří určité nadbytečné bílkoviny. Dochází k porušení normálního růstu těla plodu. Při růstu se buňky v těle nedělí tak rychle jako normálně, a proto má dítě menší počet tělových buněk a je tedy menší. Bývá narušena migrace buněk, a to především v mozku. Všechny tyto rozdíly má dítě s Downovým syndromem ihned po narození. Pokud dítě má méně mozkových buněk a odlišnou stavbu mozku, bude se pomaleji učit. Výskyt nadbytečného chromozomu se negativně podílí na životnosti plodu: zhruba 80 % takových těhotenství končí potratem (Selikowitz, 2005).

Nadměrná exprese proteinů spojená s genovou triplikací určuje konstelaci abnormalit zahrnujících srdce, nervový systém a gastrointestinální trakt. Obvykle je pozorován narušený vývoj mozku způsobující strukturální anomálie a snížené objemy frontálních a temporálních kortik, hippocampu, mozečku a mozkového kmene. Téměř každý aspekt fenotypu Downova syndromu však podléhá významnému stupni interindividuální variability kvůli jeho polygenní povaze a interakcím s faktory prostředí (Asim, Kumar, Muthuswamy a kol, 2015)

4.1 Další vybrané chromozomální aberace

Edwardsův syndrom je druhou nejčastější poruchou po trizomii 21 (Mudaliyar, Mudaliyar, 2017). Jedná se o chromozomální onemocnění, které je způsobené nadpočetným chromozomem 18. Ženy bývají postiženy čtyřikrát častěji než muži, prevalence je 1: 8000 živě narozených. Ve většině případů se jedná o čistou trizomii vzniklou vlivem meiotické nondisjunkce, výjimečně nacházíme mozaiku. Výskyt onemocnění stoupá s věkem matky (Kukla a kol., 2016).

Hlavním symptomem je flekční postavení prstů ruky: 2. a 5. prst překrývají 3. a 4. prst, nízko posazené uši, mikrogнатie, dolichocefalie, krátké sternum, úzká pánev,

která omezuje abdukci kyčelních kloubů a deformity nohou. Děti se obvykle rodí s nízkou porodní váhou. Ve většině případů je přítomna srdeční vada, snížená doba přežití, u chlapců 2-3 měsíce, u dívek 10 měsíců (Kukla a kol., 2016). Většina zemře v prvním měsíci, přibližně 10 % je mentálně retardováno (Mudaliyar, Mudaliyar, 2017).

Další syndrom je Patauův. Jedná se o chromozomální onemocnění způsobené nadpočetným chromozomem 13. Prevalence je 1: 4000 až 1: 10 000 živě narozených. Ve většině případů se jedná o čistou trizomii, která se vytváří vlivem meiotické nondisjunkce, výjimečně nacházíme mozaiku či translokaci (Kukla a kol., 2016). Další kopie chromozomu 13 narušuje normální embryonální vývoj a je hlavní příčinou mnoha defektů. Patauův syndrom bývá diagnostikován prenatálně, či při narození. Cytogenetické abnormality bývají u 50 % úmrtí plodu před 20. týdnem těhotenství a u 6 až 13 % mrtvě narozených. Trizomie a další cytogenetické abnormality se častěji vyskytují u žen v pokročilejším věku (Williams, Brady, 2020).

Hlavním symptomem je mikrocefalie, oční vady jako mikrooftalmie a kolobomy, kapilární hemangiomy, rozštěpové vady, hexadaktylie (šest prstů na ruce). Nejvíce bývá postižené srdce a ledviny. Psychomotorický vývoj bývá těžce retardovaný, obvyklým nálezem bývá epilepsie. Prognóza je špatná (Kukla a kol., 2016). Průměrná doba přežití u živě narozených pacientů bývá 7 až 10 dní a 90 % žije méně než 1 rok (Williams, Brady, 2020).

Je vysledovaný také Cri-du-chat syndrom, který se také nazývá syndrom kočičího křiku. Ve většině případů jde o *de novo* delaci části krátkého raménka chromozomu 5, ve výjimečných případech se jedná o nebalancovanou translokaci, u které probíhá přenos spodní části krátkého raménka chromozomu 5 na jeden z ostatních chromozomů. Prevalence je 1 : 50 000. Výskyt není spojen s věkem matky. Mezi hlavní symptomy patří vysoký, monotónní křik dítěte (kočičí křik), těžká psychomotorická retardace, nízká porodní váha, mikrocefalie, kulatý obličej, nízko posazené ušní boltce a mikrogнатie. Obvykle se děti nenaučí mluvit a jsou trvale upoutány na lůžko (Kukla a kol., 2016). Většina pacientů umírá v raném dětství. Pacienti mívají problémy s jídlem kvůli obtížím při polykání a sáním od raného dětství. Jejich kognitivní a jazykové schopnosti jsou výrazně zpožděny. Mívají behaviorální problémy, poruchy pozornosti s hyperaktivitou (ADHD) (Kim, Kim, 2018).

Mezi numerické odchylky gonozomů patří Turnerův syndrom (monozomie chromozomu X), Klinefelterův syndrom (karyotyp 47XXY, 48XXXY, 48XXYY či 49

XXXXY), superfemale (47XXX), supermale (47XYY) – většinou nepřinášejí fenotypovou poruchu srdce či cév (Štejfa a kol., 2007).

Turnerův syndrom je porucha, která je způsobena gonozomální monozomií, u fenotypicky ženského pohlaví se vyznačuje typickým dysmorfismem, poruchou růstu a vrozenými orgánovými vadami. Prevalence je 1 : 2500. Ve většině případů je absence druhého X chromozomu vytvořena vlivem meiotické nondisjunkce, častá je také mozaika či strukturální změny chromozomů. Věk matky nezávisí na výskytu poruchy. Mezi hlavní symptomy patří růstová retardace (bez léčby je průměrná výška okolo 144 cm), štítovitý hrudník, prsní bradavky daleko od sebe, nízká vlasová hranice na šíji, těžká osteoporóza (Kukla a kol., 2016). Dále vysoký krevní tlak, problémy s ledvinami, cukrovka, problémy se štítnou žlázou (Paolucci, Bamba, 2017). Pacienti mívají postiženy velké cévy (Kukla a kol., 2016). Lékaři Turnerův syndrom diagnostikují dle symptomů a genetického testu (Paolucci, Bamba, 2017). Terapie spočívá v užívání růstových hormonů, pacient může dosáhnout až výšky nad 150 cm (Kukla a kol., 2016). Na Turnerův syndrom neexistují žádné léky. Většina žen s Turnerovým syndromem je neplodná. Díky technikám asistované reprodukce mohou některé ženy s Turnerovým syndromem otěhotnět (Paolucci, Bamba, 2017).

Klinefelterův syndrom je porucha, ke které dochází u mužů, kteří mají navíc chromozom X (Bird, Hurren, 2016). Jde o numerickou gonozomální aberaci s genotypem XXY, pro kterou je typická mentální retardace a emoční labilita. Prevalence je 1 : 1000 živě narozených chlapců. Vznik poruchy závisí na věku rodičů. Ve většině případů jde o nondisjunkci chromozomů při meióze, častý je také výskyt mozaik (Kukla a kol., 2016). Syndrom může ovlivnit různá stadia fyzického, jazykového a sociálního vývoje (Bird, Hurren, 2016). Mezi hlavní symptomy patří mentální retardace, psychické poruchy, jako je úzkostlivost, stydlivost, nezralost, agresivita (Kukla a kol., 2016). Chlapci s Klinefelterovým syndromem bývají vyšší než ostatní chlapci jejich věku (Bird, Hurren, 2016). Diagnóza se dá určit především až kolem puberty (Kukla a kol., 2016). Po pubertě mohou mít kluci s Klinefelterovým syndromem menší varlata a penis, méně vlasů, snížený svalový tonus, užší ramena a širší boky, slabší kosti, snížený sexuální zájem, nižší energii. Muži s Klinefelterovým syndromem mohou mít problémy s učením, jazykem, mohou být tišší a plašší. Na Klinefelterův syndrom neexistuje lék. Je nezbytné zahájit léčbu co nejdříve. K léčbě patří substituční léčba testosteronem, chirurgie prsu, řečová, jazyková terapie (Bird, Hurren, 2016).

5 Diagnostika Downova syndromu

K určení Downova syndromu během těhotenství existují dva základní typy testů – screeningové testy a diagnostické testy. Screeningový test odhalí, zda těhotenství má nižší nebo vyšší šanci na Downův syndrom. Screeningové testy neumožňují absolutní diagnózu, ale jsou bezpečnější pro matku a vyvíjející se dítě. Diagnostické testy mohou většinou odhalit, jestli bude mít dítě Downův syndrom, ale může být pro matku

a vyvíjející se dítě riskantní (Centers for Disease Control and Prevention, 2019).

Screening Downova syndromu se skládá z výsledků několik testů (věk, biochemický screening, ultrazvukové vyšetření), na základě kterých se určí riziko. Poté lékař porovná toto riziko postižení plodu s rizikem invazivní diagnostické metody. (Roztočil a kol., 2017).

Mezi kritéria měření nuchální translucence (šíjového projasnění) patří:

- 11. až 13. + 6 týden (CRL 45–84 mm)
- neutrální flexe (ani flexe, ani extenze)
- 75 % zorného pole tvořeno plodem
- střední – sagitální řez
- nezaměnit s amniem
- co nejširší záběr plodu
- kalipery „vnitřně-vnitřně“ (Roztočil a kol., 2017).

Biochemický screening chromozomálních aberací

Prvním nalezeným sérologickým markerem zvýšeného rizika Downova syndromu bývá nižší hladina MS – AFP (mateřského sérového alfafetoproteinu). Dříve se myslelo, že senzitivita screeningu postaveného na tomto jediném činiteli (ba dokonce bez ohledu na věk těhotné ženy) bude dostatečná. Poté však bylo dokázáno, že vyšší efektivita je dosaženo při využití všech dostupných informací (nejen jiných biochemických markerů, ale i věku a UZ nálezu) a na základě nich lze vypočítat individuální riziko každé těhotné ženy. Během devadesátých let bylo k dispozici dalších pět sérologických markerů: lidský choriový gonadotropin (hCG), jeho volná podjednotka beta-hCG, pregnancy associated plasma protein A (PAPP-A), inhibin A

a nekonjugovaný estriol. Hladina všech výše uvedených markerů závisí na gestačním věku (Roztočil a kol., 2017).

U plodů s trizomií 21 bývá zvýšené NT. Přibližně 70 % plodů s Downovým syndromem má hodnotu NT nad 95. percentilem. Přibližně 97,5 % trizomií 21 je možné rozpoznat při kombinaci šíjového projasnění, délky nosní kosti a biochemického screeningu při hraniční hodnotě 1 : 300 a falešné pozitivitě 5 %. V 11. až 13. a v 6. týdnu těhotenství je možné rozpoznat většinu závažných morfologických vrozených vad plodu (Roztočil a kol., 2017).

Roztočil a kol. (2017) definuje ultrazvukové markery chromozomálních aberací takto: „*Ultrazvukové markery chromozomálních aberací nejsou patologií v pravém slova smyslu. Jsou to určité odchylky od normálního ultrazvukového nálezu, při jejichž přítomnosti přehodnocujeme riziko chromozomální aberace pro plod, resp. navyšujeme riziko stanovené na podkladě věku a biochemického screeningu.*“ Mezi ultrazvukové markery patří:

- cysta chorioidního plexu
- nuchální ztlustění > 6 mm
- echogenní intrakardiální fokus (hyperechogenní intrakardiální fokus lokalizovaný v jedné z komor)
- echogenní střevo
- rozšíření kalicho-pánvičkového systému (anterio-posteriorní průměr pánvičky > 4 mm)
- zkrácení femuru a zkrácení humeru
- absence – porucha osifikace nosní kosti (Roztočil a kol., 2017).

Kombinovaný screening (screening v 1. trimestru)

Test kombinuje krevní vyšetření, které měří množství různých látek v mateřské krvi, a ultrazvuk, který vytváří obraz dítěte (Centers for Disease Control and Prevention, 2019). Ultrazvukové vyšetření se provádí ve 12. a 14. týdnu těhotenství v centru prenatalní diagnostiky. Kombinace těchto dvou metod zajišťuje detekci až 85 % plodů s DS. Tradiční screening v 2. trimestru (triple test) se provádí v 16. týdnu těhotenství, dokáže zachytit jen 65 – 70 % dětí s DS. Kombinovaný screening je vysoce citlivý pro objevení větších malformací plodu a četných genetických syndromů. Přináší minimální riziko. Kombinovaný test v prvním trimestru se považuje za nadstandardní a není tedy hrazen zdravotními pojišťovnami. Kombinovaný test stojí 1. 500,- Kč.

Z prostředků zdravotního pojištění je hrazeno vyšetření prováděné v druhém trimestru těhotenství

a vyšetření mezi 16.- 17. týdnem gravidity (Prediko, 2001-2019).

Velkou výhodou screeningu v 1. trimestru je to, že výsledek screeningu je sdělen těhotné ženě ihned po provedení ultrazvukového vyšetření. Nevýhodou screeningu v 1. trimestru je to, že test detekuje i ty plody s Downovým syndromem, které by do druhého trimestru skončily spontánním potratem. Obvykle 30 % plodů s Downovým syndromem po 12. týdnu těhotenství končí spontánním potratem nebo intrauterinním úmrtím, po 14. týdnu 25 % a po 16. týdnu těhotenství je to 20 % (Belošovičová, Calda, 2012).

Z krve matky se vyšetřují látky – PAPP-A, free-beta hCG v 10. – 13. týdnu těhotenství, které se vytváří v placentě a kolují do mateřské krve. Hladina těchto látek je abnormální u těhotenství s Downovým syndromem (Prediko, 2001-2019).

Nuchální testování průsvitnosti je prováděno mezi 11. a 14. týdnem těhotenství. Tento test používá ultrazvuk k měření volného prostoru v záhybech tkáně za vyvíjejícím se krkem dítěte. Nuchální průsvitné testování se většinou provádí společně s krevním testem matky (Gavin, 2015). Přítomnost většího množství tekutiny v oblasti zátylku bývá spojen s chromozomálními aberacemi plodu – např. s Downovým syndromem (Prediko, 2001-2019).

Mezi 11. – 14. týdnem těhotenství se provádí vyšetření nosní kůstky. Nosní kůstku je možné zachytit při větším zvětšení profilu plodu. Absence nosní kůstky v tomto období může naznačovat postižení Downovým syndromem (Prediko, 2001-2019).

Výpočet rizika chromozomální aberace je dán věkem matky, tloušťkou šíjového projasnění, přítomností nebo absencí nosní kosti a hladinou biochemických markerů v krvi těhotné ženy. Výsledkem je číslo, které určuje riziko narození dítěte s Downovým syndromem. Riziko narození dítěte s Downovým syndromem je nízké, pokud vypočtené riziko je menší jak 1 : 100. Nízké riziko však není stejné s výrazem žádné riziko. I při negativním výsledku je dobré podstoupit triple test a ultrazvukové vyšetření mezi 16. – 20. týdnem těhotenství se zaměřením na možný výskyt vrozených vývojových vad plodu. Pokud je vypočtené riziko vyšší jak 1 : 100, je vyšší pravděpodobnost narození dítěte s Downovým syndromem. To však neznamená, že dítě má Downův syndrom. Tento syndrom je možné vyloučit na 100% až po provedené genetického vyšetření z buněk plodové vody nebo choriových klků (Prediko, 2001-2019).

Diagnostické testy

Diagnostické testy se většinou provádějí po pozitivním screeningovém testu, aby se potvrdila diagnóza Downova syndromu (Centers for Disease Control and Prevention, 2019). Diagnostické testy jsou na 99 % přesné při určování Downova syndromu a dalších chromozomálních abnormalit. Prováděny jsou uvnitř dělohy, proto jsou spojeny s rizikem potratu a dalších komplikací (Gavin, 2015).

Dříve bylo doporučováno invazivní diagnostické testování pouze pro ženy ve věku 35 a více let, pro ženy s rodinnou anamnézou genetických defektů. V současné době se však doporučuje, aby všechny těhotné ženy podstoupily screening s možností invazivního diagnostického testování na Downův syndrom bez zřetele na věk (Gavin, 2015).

Typy diagnostických testů:

- Odběr choriových klků – materiál z placenty (Centers for Disease Control and Prevention, 2019). Odběr chloridových klků se provádí v prvním trimestru mezi 9. a 14. týdnem (National Down syndrome society) Odběr vzorků choriových klků zahrnuje odebrání malého vzorku placenty, které je prováděno děložním hrdlem či jehlou zasunutou do břicha (Gavin, 2015). Tento test má o něco větší riziko potratu v porovnání s aminocentézou (Gavin, 2015).

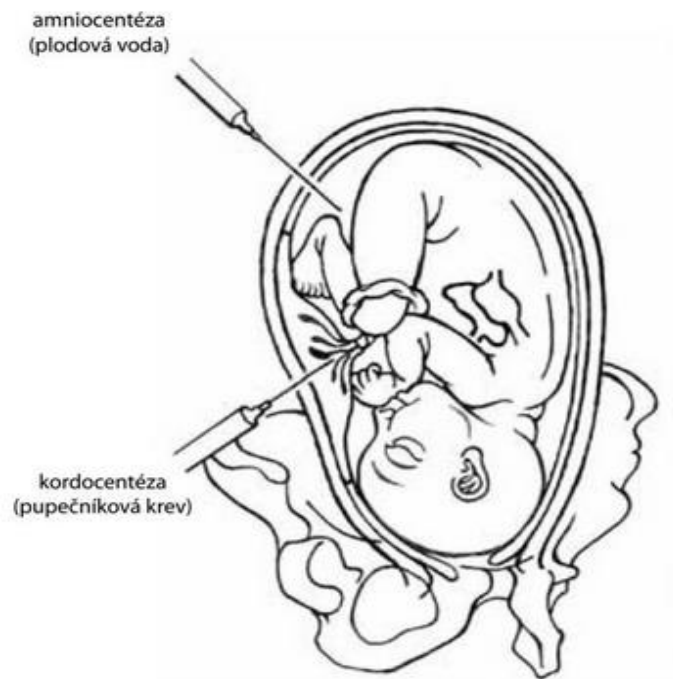
Odběr choriových klků tzv. biopsie choria se provádí transabdominálně (stejnou jehlou jako aminocentéza) či transcervikálně (využívá se speciální katétr dobře vizualizovatelný ultrazvukem). Choriové klky získané biopsií je možné přímo bez kultivace zpracovat, nebo se mohou kultivovat podobně jako amniocyty. V porovnání s amniocentézou je biopsie choria výhodná v tom, že jsou výsledky k dispozici dříve. Výjimečně se může vyskytnout tzv. omezený placentární mozaicismus (mozaika se týká pouze placenty, nikoliv plodu). Následně je nutné výsledek ověřit amniocentézou. Riziko ztráty těhotenství u biopsie choria je 0,22 % (Roztočil a kol., 2017).

- Amniocentéza – zjišťuje plodovou vodu (Centers for Disease Control and Prevention, 2019). V roce 1966 byla provedena první chromozomální analýza z plodové vody a o dva roky později byla zdárně provedena prenatální diagnostika Downova syndromu. Tento test se provádí transabdominálním přístupem, jehlou síly 0,9 mm a 12 cm délky. Pro kultivaci se nepoužije první milimetr kvůli nebezpečí kontaminace mateřskými buňkami. Získá se vzorek 15-20 ml plodové vody. Zárok se provádí za sterilních kautel,

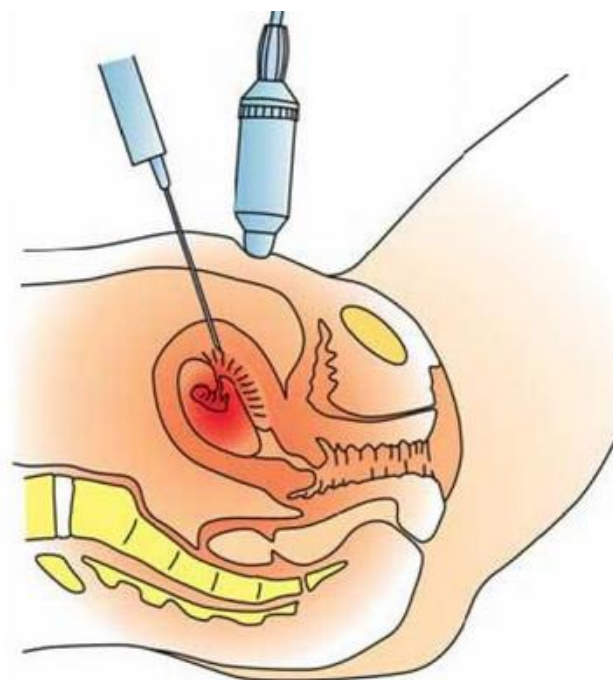
bez anestezie nebo sedace matky. Vhodné je punktovat mimo placentu, dovolí-li to anatomické poměry. Materiál je vyhodnocen v cytogenetické laboratoři, kultivují se odloupané epitelie plodu, amniocyty. Zjistí se tak celý karyotyp, který zjišťuje i detekci strukturálních anomálií chromozomů. Další metodou je molekulární diagnostika (FISH, amnio-PCR). Dle zvolené sondy je možné diagnostikovat konkrétní poruchy (trizomie 21, 13,18). Karyotypizace slouží k získání obrazu kompletního karyotypu. Nevýhodou amniocentézy je potřebná kultivace buněk, která trvá 10 i více dní. Případný indukovaný potrat v pokročilém stádiu těhotenství bývá často doprovázen komplikacemi (krvácení, infekce, riziko ruptury děložní) a vždy je provázen těžkou emocionální zátěží pacientky (cítí pohyby plodu, potrat plodu na hranici životaschopnosti). Amniocyty podobně jako choriové klky jsou používány pro molekulárně biologickou analýzu DNA (PCR, FISH) – např. Duchennova muskulární dystrofie, vrozené vady metabolismu, skeletální dystrofie, cystická fibróza, hemofilie A/B, typizace Rh. Riziko ztráty těhotenství je u amniocentézy 0,11 % (Roztočil a kol., 2017).

Amniocentéza se většinou provádí ve druhém trimestru mezi 15. a 20. týdnem těhotenství (National Down syndrome society) Tento test zahrnuje odstranění malého množství plodové vody jehlou zasunutou do břicha. Buňky pak mohou být zkoumány na přítomnost chromozomálních abnormalit. Amniocentéza přináší malé riziko předčasného porodu a potratu (Gavin, 2015).

- Odběr perkutánní pupeční krve – zjišťuje krev z pupeční šňůry (Centers for Disease Control and Prevention, 2019). Tento test se většinou provádí po 18. týdnu a využívá jehlu k odebrání malého vzorku krve z pupeční šňůry (Gavin, 2015). Tento test se také nazývá jako punkce pupečníku – kordocentéza (viz obrázek 3). Riziko této metody je podobné jako u amniocentézy. Výjimečně se může objevit bradykardie, zvýšená dráždivost dělohy nebo může dojít k chorioamniitidě (Roztočil a kol., 2017).



Obr.3 Amniocentéza a kordocentéza (Roztočil a kol., 2017)



Obr. 4 Biopsie choria (Roztočil a kol., 2017)

Tyto testy zjišťují změny v chromozomech, které by naznačovaly diagnózu Downova syndromu (Centers for Disease Control and Prevention, 2019). Po narození, pokud má lékař podezření na DS dle fyzických charakteristik dítěte, může k ověření diagnózy provést karyotyp – vzorek krve či tkáně obarvený pro znázornění chromozomů seskupených dle velikosti, počtu a tvaru (Gavin, 2015).

Stanovení karyotypu z lymfocytů bývá k dispozici během 48–72 hodin. Pokud je prokázán fetální původ krve, je stanovení diagnózy velmi vysoké. Z tohoto důvodu se odběr fetální krve využívá jako kontrola nálezu mozaiky při biopsii choria (viz obrázek 4) a amniocentéze. Detekce ke karyotypizaci z fetální krve jsou:

- neúspěšná amniocentéza (ověření amniocentézy)
- pozdní záchyt positivity biochemického screeningu
- chromozomální mozaika: Pokud při cytogenetické analýze je ve vzorcích z placentární biopsie kromě normálních mitóz přítomnost ještě dvou nebo více aberantních mitóz, je potřeba zjistit, jestli se jedná o skutečnou mozaiku plodu nebo jde o pseudomozaicismus způsobený kontaminací mateřskými buňkami či diskrepance cytogenetických nálezů z placenty, choria a plodu nebo kultivační artefakty (Roztočil a kol., 2017).

Nedávno byl zaveden další možný přístup k léčbě Downova syndromu s možností zasáhnout do embrya. Současná studie zatím posoudila různé výsledky týkající se léčby Downova syndromu u zvířecího modelu, konkrétně u myši Ts65Dn. Kromě toho byly zkoušeny různé léčebné strategie, které zahrnují genetickou modifikaci, léčbu vazoaktivními deriváty střevního peptidu nebo fluoxetinu. Hlavní překážkou používání těchto možných způsobů léčby jsou etické problémy (Tayebati, Cecchi a kol., 2019).

6 Formy Downova syndromu

Downův syndrom může mít trojí podobu dle celkového počtu 21. chromozomu v somatických buňkách a počtu buněk, který tuto poruchu nese a způsobu, jakým porucha vzniká (viz tab. 1). Tyto tři odlišné formy je nutné rozlišovat, neboť šance, že rodiče budou mít další dítě se syndromem, závisí na tom, jakou z forem poruchy má jejich dítě. Jedna z forem ovlivňuje stupeň postižení dítěte. Mezi formy Downova syndromu řadíme trisomii 21. chromozomu, translokaci a mozaicismus (Selikowitz, 2005).

Nejběžnějším případem (95 % případů) je standardní trizomie 21-TR 21- (karyotyp 47 + 21). Je charakterizována trojnásobným Hsa21 v každé buňce těla.

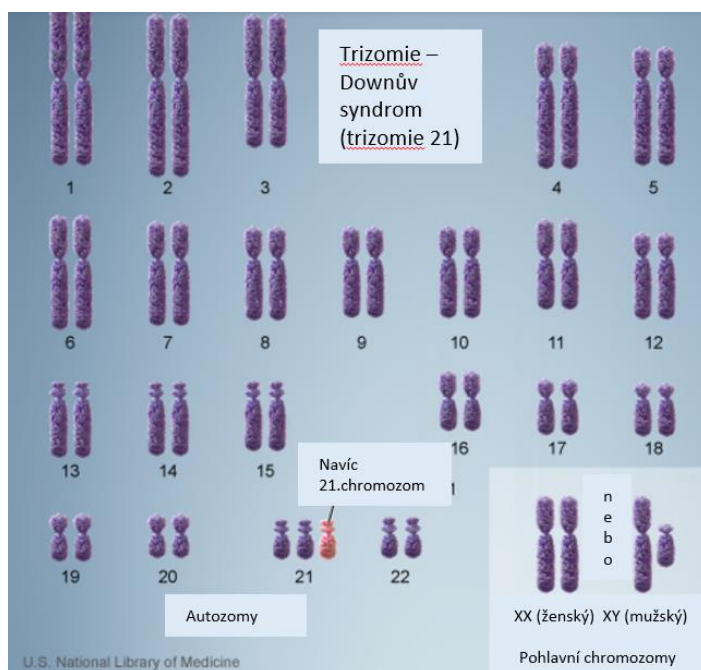
V mozaice TR21 (1 až 2 % případů) nese pouze část buněk jednu další Hsa21. Poměr závisí na okamžiku, kdy dojde k trojnásobení Hsa21 (první, druhé nebo třetí dělení buněk). V případě centrální fúze se zúčastněné chromozomy (páry 13, 14, 15, 21 nebo 22) zlomí v jejich centromerech a dlouhé paže se spojí a vytvoří jediný velký chromozom s jednou centromérou. Krátké segmenty jsou obvykle ztraceny (Lyle, Bena, Gagos a kol., 2009)

Tab.1 Formy Downova syndromu (Selikowitz, 2005)

Forma	Výskyt (%)	Nálezy na chromozomech	Fyzické příznaky a mentální retardace
Trisomie 21. chromozomu	95	nadbytečný 21. chromozom v každé buňce	běžná forma
Translokace	4	přesunutí určitého segmentu chromozomu na jiný chromozom v každé buňce	stejně jako u trisomie
Mozaicismus	1	některé buňky mají nadbytečný 21. chromozom	mírnější fyzické příznaky, mentální retardace

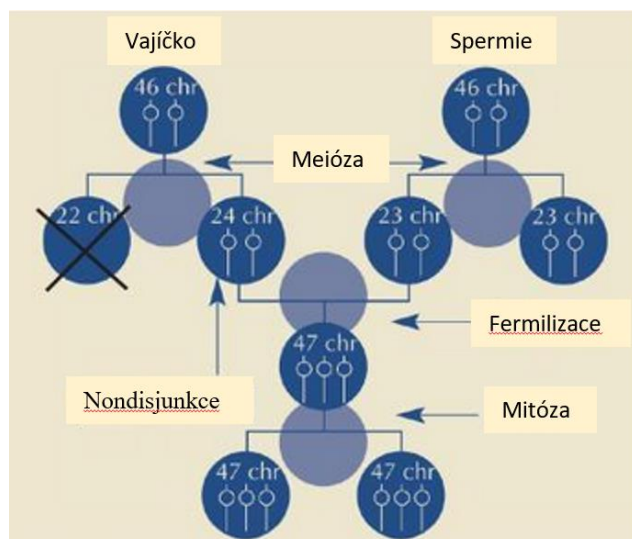
6.1 Trisomie 21. chromozomu

Přibližně 95 % dětí s Downovým syndromem má nadbytečný celý 21. chromozom v každé buňce. Trisomie 21. chromozomu (viz obrázek 5) je nejčastější formou Downova syndromu u dětí narozených matkám ve všech věkových kategoriích. Vzniká tím, že jeden z rodičů předá potomkovi z vajíčka či spermie místo jednoho 21. chromozomu dva chromozomy. Obvykle se při vzniku vajíčka či spermie buňka ve vaječníku či ve varleti rozdělí, aby se vytvořily dvě nové buňky, každá s polovinou původního počtu chromozomů. Vajíčko či spermie získají ještě jeden nadbytečný 21. chromozom (Selikowitz, 2005).



Obr. 5 Trisomie 21. chromozomu (U.S. Department of Health & Human Services, 2020).

Tento proces se označuje jako nondisjunkce, protože z původní buňky se 21. párový chromozom neoddělí (dělení = disjunkce), ale zůstává v jedné z nových buněk úplný (viz obrázek 6). V průběhu vývoje vajíčka či spermie se dva 21. chromozomy původní buňky spojí ještě před buněčným dělením. Oba chromozomy společně přejdou jedním směrem do nové buňky. Tak dojde ke vzniku jedné buňky, která obsahuje oba 21. chromozomy a druhé buňky, v které není ani jeden 21. chromozom. Druhá buňka se zanedlouho rozpadá. Mezi příčiny nondisjunkce se řadí především věk matky, genetická dispozice, radioaktivní ozáření, přítomnost tyroidních protilátek v krvi matky (Selikowitz, 2005).



Obr. 6 Nondisjunkce (National Down syndrome society)

Tab. 2 Výskyt Downova syndromu dle věku matky (Selikowitz, 2005).

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 z 150
25	1 z 1200	40	1 z 100
26	1 z 1100	41	1 z 80
27	1 z 1050	42	1 z 70
28	1 z 1000	43	1 z 60
29	1 z 950	44	1 z 50
30	1 z 900	45	1 z 40
31	1 z 800	46	1 z 30
32	1 z 720	47	1 z 25
33	1 z 600	48	1 z 20
34	1 z 450	49	1 z 10

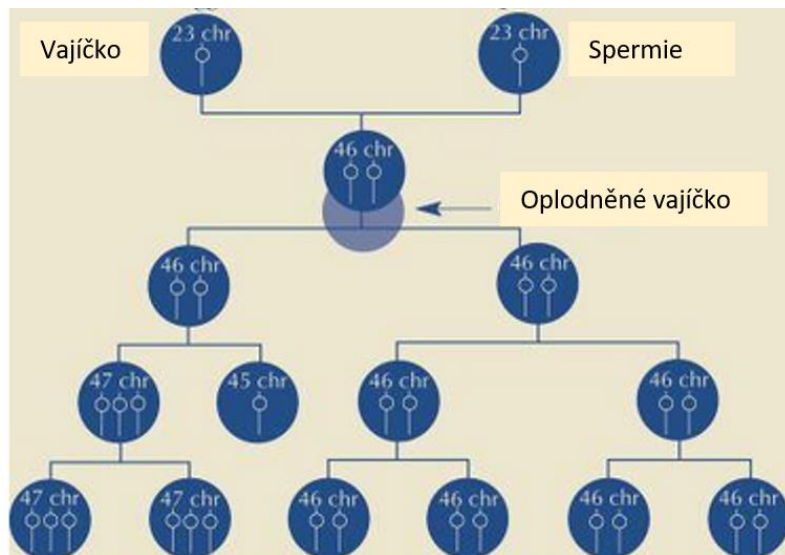
Pravděpodobnost narození dítěte s Downovým syndromem se zvyšuje s vyšším věkem matky (viz tabulka 2). Nondisjunkce nemá původ jen u matky, přibližně ve 20 % případů nadbytečný chromozom pochází ze spermie. Původ nadbytečného chromozomu se zjišťuje pomocí speciálního testu, který je technicky velmi náročný (Selikowitz, 2005).

6. 2 Translokace

Příčinou vzniku Downova syndromu zřídka není celý nadbytečný chromozom, ale nadbytečná část 21. chromozomu. K tomu dochází, pokud se odlomí telomerní úseky 21. chromozomu a jiného chromozomu a spojí se zbývající části obou chromozomů. Tento děj se označuje jako translokace (přilnutí segmentu chromozomu na jiný chromozom). U translokace na rozdíl od nondisjunkce nehraje žádnou roli věk rodičů. V translokaci s 21. chromozomem se vyskytují jen určité chromozomy, a to 13, 14, 15, 2. Všechny chromozomy mají malé geneticky neaktivní vrcholky, které se mohou odlomit a zaniknout. Pomocí chromozomového testu se zjistí, zda nositelem Downova syndromu je jeden z rodičů. Nositel Downova syndromu je jedinec, který žádný příznak syndromu nemá, ale je u něho vyšší pravděpodobnost, že se mu také může narodit dítě s touto poruchou. Nositel translokace má 23 normálních párových chromozomů. Jeden z jeho 21. chromozomů je propojen s jedním z ostatních chromozomů. Toto nositeli nezpůsobuje žádnou obtíž, ale pokud dojde k produkci vajíčka či spermie, je komplikovanější rozdělit počet chromozomů rovnocenně právě kvůli těmto dvěma spojeným chromozomům. Ve většině případů, kdy má dítě Downův syndrom způsobený translokací, není nositelem poruchy matka ani otec (Selikowitz, 2005).

6.3 Mozaicismus

Výjimečně má dítě s Downovým syndromem nadbytečný 21. chromozom jen v některých tělových buňkách (viz obrázek 7). Další buňky jsou normální. Tento jev označujeme jako mozaicismus, neboť buňky v jejich těle připomínají mozaiku poskládanou z různých kousků, buď jsou normální nebo mají nadbytečný chromozom. Lidé trpící mozaicismem nemají nápadné fyzické příznaky Downova syndromu a občas mají normální úroveň intelektových schopností (Selikowitz, 2005).



Obr. 7 Mozaicismus (National Down syndrome society)

Bez ohledu na typ Downova syndromu, který může člověk mít, všichni lidé s Downovým syndromem mají navíc kritickou část chromozomu 21 nacházející se ve všech nebo některých buňkách. Genetický materiál mění průběh vývoje a způsobuje vlastnosti spojené s Downovým syndromem. Příčina úplného nebo částečného chromozomu je neznámá. Jediným faktorem je věk matky, který se pojí se zvýšenou pravděpodobností, že dítě bude mít Downův syndrom, který je důsledkem nondisjunkce nebo mozaiky. Downův syndrom není způsoben faktory prostředí nebo činností rodičů před těhotenstvím nebo v jeho průběhu. Další částečná nebo úplná kopie 21. chromozomu, která způsobuje Downův syndrom, může být od otce nebo matky. Zhruba 5 % případů bylo zjištěno od otce (National Down syndrome society).

7 Přidružené zdravotní obtíže

Většinou trpí obvyklými dětskými nemocemi, které nemají žádnou souvislost s poruchou. Jejich léčba se obvykle neodlišuje od léčby zdravých jedinců. Přesto se některé nemoci u dětí s Downovým syndromem vyskytují častěji. Nemoci, kterými trpí děti s Downovým syndromem bývají mírné a snadno se léčí (Selikowitz, 2005).

Infekce horních cest dýchacích (uší, nosu, krku)

Často trpí děti s Downovým syndromem kašlem, rýmou, záněty středního ucha. Infekce bývají častější po prvním začlenění dítěte do kolektivu mezi ostatní děti, např. v mateřské škole, v první třídě základní školy. Děti mívají zvýšenou teplotu, suchý kašel. Výjimečně nemoc přeroste do zápalu plic, kašel spíše vzniká na základě infekce v krku než infekce v průduškách. Je nutné nechat dítě vyšetřit lékařem, aby zjistil, jestli v uchu nejsou projevy začínající bakteriální infekce. Po odhalení může předepsat antibiotika. Některé děti trpí častěji nachladnutím v důsledku úzkých cest pro průchod vzduchu. Některé děti mají pořád rýmu (Selikowitz, 2005).

Ucpání ucha

Jedná se o závažné onemocnění, protože může být příčinou ztráty sluchu u jedinců trpících syndromem. Ucpání postihuje střední ucho, zde se nachází Eustachova trubice, která vede z dolní části středního ucha do zadní části krku. Slouží k odvádění sekretu vytvářeného sliznicí středního ucha a slouží také jako přívod a odvod vzduchu ze středního ucha. Pokud se Eustachova trubice ucpe, tekutina se hromadí ve středním uchu. Tento stav často vede k pocitu „zalehnutí“ postiženého ucha. Některé děti mívají zvětšené nosohltanové mandle, které pak brání Eustachově trubici. Po prvním ucpání středního ucha u dítěte s Downovým syndromem následuje čtyřtýdenní léčba antibiotiky. Dětem trpícím sennou rýmou či jinými příznaky alergie se podávají antihistaminika po dobu čtyř týdnů. Dva týdny po ukončení léčby je nutné sluch zkontrolovat a dále ho po šesti měsících vyšetřit. Pokud potíže přetrvávají i po dobrání léků, je nutné navštívit lékaře pro ušní, nosní a krční nemoci. Otorinolaryngolog prohlédne zadní část krku a zjistí, jestli se zde nenachází nějaká překážka, která by omezovala Eustachovu trubici. Rentgen odhalí zvětšené nosohltanové mandle, které je nutné odstranit. Drenáž středního ucha se provádí při celkové anestezii. Výkon se provádí tak, že se v bubínku vytvoří malý otvor, kterým může vytékat tekutina, a do středního ucha se může dostávat vzduch. Aby se otvor rychle neuzavřel, do otvoru se zastrkuje drobná silikonová trubička (kanyla), která ho udrží otevřený. Kanyla přebírá

poslání Eustachovy trubice a slouží ke komunikaci mezi středním uchem a vnějším prostředím (Selikowitz, 2005).

Po operaci se většinou slyšení zlepší, zlepší se chování dětí, zvýší se pozornost, a udělají pokroky ve vývoji řeči. Je nutné slyšení kontrolovat, neboť se kanyly mohou ucpat, např. ušním mazem. Kanyly se obvykle zavádějí na šest až dvanáct měsíců. Ve škole je vhodné, aby dítě sedělo v přední lavici, aby učitele dobře slyšelo. Pokud dítě trpí mírnou nebo vážnou nedoslýchavostí i po zavedení kanyly, doporučují se sluchadla (Selikowitz, 2005).

Zrak a vidění

Děti s Downovým syndromem mívají často sklon k dalekozrakosti (hypermetropii) a krátkozrakosti (myopii), proto je nutné zrak pravidelně prohlížet. Dalekozrakost bývá častější. Dalekozraké děti mívají potíže s viděním blízkých předmětů, proto musí nosit brýle na čtení a psaní. Krátkozrakost se řeší brýlemi, které je nutné stále nosit (Selikowitz, 2005).

Strabismus neboli šilhání je pro děti s Downovým syndromem typický. Při šilhání se osa vidění posunuje, nebo je permanentně zkřížená. U Downova syndromu se jedná o konvergentní (sbíhavé) šilhání, tj. obě oči se stáčí dovnitř směrem k nosu. Pokud dojde ke zkřížení zrakových os, obě oči najednou dítě nemůže použít, aniž by vidělo dvojitě, neboť každé oko se dívá jinam. Mozek pohled jednoho oka pomíjí. Jev se označuje jako „líné oko“. Pokud nedojde k odstranění, líné oko po určité době ztratí schopnost vidět, protože se tolik nevyužívá. Pokud dítě trpí přerušovaným nebo trvalým šilháním po ukončení čtyř let, je nutné vyšetření očním lékařem. „Střídavá fixace“ označuje stav, kdy dítě používá střídavě jedno a druhé oko. Pokud trvale užívá pouze jedno oko, jsou nutné brýle, případně „lepší“ oko každý den po nějakou dobu zakrýt, aby druhé oku muselo pracovat. Pokud děti odmítají nosit oční klapku (okluzor), oční lékař může předepsat speciální oční kapky, které ve zdravém oku přechodně zaostří vidění. Opravu křížení očních os je možné také řešit operativně. Důležité to je pro vidění a vzhled dítěte. Operace bývá v celkové narkóze a trvá zhruba jednu hodinu. Při operaci se oko vrátí na příslušné místo zkrácením nebo prodloužením okohybných svalů. Pár dní po operaci děti pocítují mírnou bolest, oko bývá zarudlé s oteklé. U některých dětí je nezbytné operaci později zopakovat a polohu očí ještě dopravit (Selikowitz, 2005).

Nystagmus

Nystagmus provází velkou škálu centrálních postižení, především mozkového kmene a mozečku. Při vyšetření se sleduje intenzita a směr nystagmu. Při analýze se také pozorují oční pohyby, změna směru pohledu, vliv polohové stimulace a pohyby hlavy. Nystagmus může vzniknout akutně, chronicky nebo může být případně vrozený. Zjišťuje se, zda se patologický pohyb interferuje se zrakovou percepcí. Běžným příznakem bývá oscilopsie, při které nemocný vidí pohyb (kmitání) zorného pole v rytmu nystagmu. U kongenitálního nystagmu bývá zrak úplně normální, i když u nemocného bývá sledován jasný patologický pohyb očí. Dalším příznakem bývá diplopie a pokles zrakové ostrosti. Mezi doprovodné příznaky patří především kochleární (hypakuze, tinnitus) a fokální (poruchy hybnosti a čítí v obličeji, parestézie, dysartrie, dysfagie, parézy). Při vyšetření nystagmu je nutné vyšetření spontánní a provokované okulomotoriky, které se začíná fixací bodu přibližně 50 cm vzdáleného od očí pacienta v primárním postavení bulbů (pohled přímo před sebe). Následuje vyšetření pohledu do devíti fixačních bodů podle Heringa (sekundární polohy horizontální a vertikální, terciární – šikmé polohy v diagonále). V každé výše uvedené poloze se zjišťuje přítomnost nystagmu. U nystagmu se vždy stanovuje směr, intenzita a charakter. Směr nystagmu se vždy stanovuje dle rychlé fáze, podstatná je rovina, ve které bije – horizontální, vertikální, rotační, diagonální. Intenzita nystagmu je klinicky rozdělována do tří stupňů – nystagmus I. stupně se objevuje jen při pohledu ve směru rychlé fáze nystagmu, nystagmus II. stupně se objevuje i při pohledu přímo před sebe a nystagmus III. stupně trvá i při pohledu proti směru rychlé fáze nystagmu. Podstatný je také charakter nystagmu. Sleduje se, jestli je nystagmus pravidelný či nepravidelný, konjugovaný či disociovaný, jestli je amplituda velká (hrubý nystagmus) či nízká (jemný nystagmus). Dle charakteru dále určujeme nystagmus bifázický, u kterého je pomalá a rychlá fáze a nystagmus monofázický – oscilace s nerozlišitelnou rychlou a pomalou fází, obvykle kyvadlový či nepravidelného průběhu. Při nystagmu se sleduje kresba sklerálních cév, díky které je možné spolehlivě určit směr pohybu oka i pohyby rotační. Nystagmus velmi nízké intenzity lze zjistit při pozorování oftalmoskopem. Pacient jedním okem fixuje vzdálený bod, do druhého oka se dívá lékař oftalmoskopem, zachytit stačí papilu či větší cévu. U drobného nystagmu jsou zřejmé znatelné záškuby. Zrakovou

fixaci při vyšetření vyloučíme nejlépe pomocí Frenzelových brýlí, která mají silné spojky a vnitřní osvětlení (Černý, Jeřábek, 2007).

Katarakta (šedý zákal oční čočky)

Děti s Downovým syndromem obvykle mívají šedý zákal oční čočky (Selikowitz, 2005). Jedná se o zakalení čočky v oku, které nejdříve směřuje k tříštění světla vstupujícího do oka, poté se postupně zhoršuje vidění. Jestliže není katarakta odstraněna, může vést i k slepotě. Čočku tvoří tenké pouzdro, na jehož vnitřní straně se nacházejí epitelové buňky, které se prodlužují, vznikají dlouhá vlákna, která tvoří hmotu čočky. Čočka je průzračná struktura bez cév. Hlavní úlohou čočky je měnit lom paprsků světla pronikajících do oka tak, aby vždy dopadaly na sítnici do místa nejostřejšího vidění – žluté skvrny. Slouží také jako filtr, který brání sítnici před poškozením ultrafialovým zářením. Onemocnění kataraktou souvisí se snižováním obsahu

a denurací proteinů, vznikem nerozpustných agregátů hlavních čočkových proteinů a kumulací hnědožlutých proteinových pigmentů, které zachycují stále více světla. Postupně je oslabována integrita čočkových vláken, absorbována voda, vytvářejí se vakuoly, vznikají nežádoucí mezibuněčná hmota a čočka se stále více zakaluje. Jedná se o onemocnění, na kterém se podílí více činitelů. Obvykle je spojeno se stárnutím organismu. Nejčastější příčinou u dětí bývá virové onemocnění matky během těhotenství (zarděnky) či různé genetické poruchy. Na tvorbě katarakty se podílí i ultrafialové záření, toxické látky v okolním prostředí, výživa, celkový stav organismu spolu s genetickými a biochemickými faktory. Katarakta se vyskytuje i po mechanických úrazech oka, úrazech elektrickým proudem, vystavení ionizujícím zářením, které vede k tvorbě volných kyslíkových radikálů. Ty poté poškozují normální transkripci DNA a syntézu čočkových proteinů. Při tvorbě katarakty má důležitou roli přítomnost obranných látek – glutathion, kyselina askorbová a vitamín E, který čočku před oxidačním poškozením chrání. Komplikovaná katarakta souvisí s jinými onemocněními oka, jako jsou chronické nitrooční záněty, vysoká krátkozrakost a sítnicové dystrofie. Katarakta se vyskytuje častěji u žen než u mužů. Na vzniku se podílí snížení estrogenů po menopauze. Vznik katarakty u žen může snižovat časný nástup menstruace, léčba estrogeny, užívání antikoncepce a vyšší počet porodů během života. Rizikovým faktorem je ultrafialové záření, kataraktu je možné vyvolat

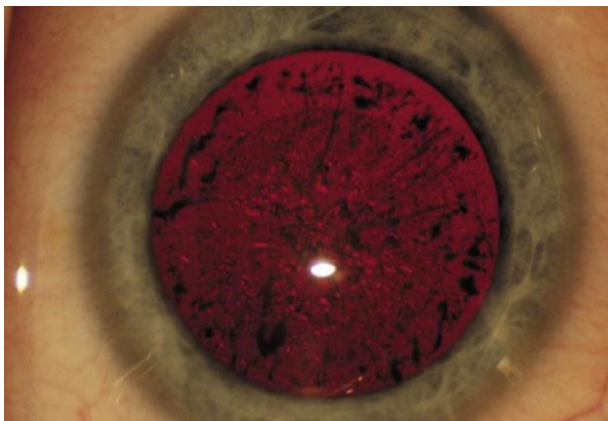
experimentální expozici záření. Zvýšeným rizikem tvorby katarakty jsou silné průjmy spojené s dehydratací. Vyšší riziko vzniku katarakty je u kuřáků, kteří kouří dlouhodobě 15 a více cigaret denně. Před vznikem katarakty chrání mírná konzumace červeného vína. Krátkozrací pacienti s okem delším než 25 mm trpí kataraktou častěji než pacienti s okem kratším než 25 mm. Katarakta může vzniknout při dlouhodobém kapání očních kapek (obsahujících kortikosteroidy nebo miotika) a při celkovém ústním či inhalačním podávání léků (kortikosteroidů a fenothiazinových preparátů, například chlorpromazin) (Filipec, 2005).

Hlavním příznakem katarakty je šedé zakalení čočky (viz obrázek 5). Při diagnostice se využívá vyšetření zrakové ostrosti při sníženém světelném kontrastu. Denzitometrie (měření hustoty) pomocí Scheimpflugovy kamery zjišťuje změny průzračnosti čočky. K diagnostice klinicky málo zřetelné katarakty, která se projevuje zvyšováním aberací vyšších řádů, se využívá aberometr. Tato metoda je vhodná kčasné diagnostice katarakty, kdy ještě není vidět biomikroskopicky zakalení čočky a není postiženo vidění, pacient přečte všechny řádky na vyšetřovací tabuli. Kvalita vidění je však již hodně postižena, především za šera. Důležitá je včasná operace. Odkládaná operace směřuje jen ke zhoršení kvality vidění a života. U dětí je nutné co nejdříve provést operaci katarakty a implantaci umělé nitrooční čočky. Odkládání operace vede k rozvoji tupozrakosti, která se v pozdějším věku nedá ovlivnit (Filipec, 2005).

V prevenci vzniku katarakty má důležitou roli užívání vitamínů A, C, E a beta-karotenu, které mají antioxidační účinky. Na vzniku katarakty se podílí zvýšená expozice ultrafialového záření, a proto je vhodné oči chránit slunečními brýlemi. Základem léčby je chirurgické odstranění katarakty s implantací umělé nitrooční čočky. Operace katarakty probíhá po nakapání anestetika na povrch oka a aplikaci malého množství anestetika do přední oční komory po průniku do oka. Provede se tunelový řez menší než 3 mm. Nejdříve se odstraní část předního pouzdra zakalené čočky, na základě vodního proudu dojde k uvolnění jádra a kůry čočky, tvrdé jádro se rozdrtí, odsaje se ultrazvukovou sondou. Poté se odsaje měkká čočková hmota aspirační sondou. Do vyčištěného pouzdra se vloží umělá nitrooční čočka. Umělá čočka musí mít parametry podobné, jaké má pacientova přirozená čočka přibližně ve věku okolo 20 let. Tato umělá čočka musí mít schopnost výborného vidění na všechny vzdálenosti (na čtení, na střední vzdálenosti do 6 metrů a do dálky), nesmí snižovat kontrastní citlivost. Průměr optické části by měl být minimálně 6 mm. Čočka by měla být vyrobena

z pružného materiálu, materiál i tvar umělé čočky by měly být schopny potlačit dělení epitelových buněk (Filipec, 2005).

Nejběžnější komplikací po operaci katarakty bývá sekundární katarakta, která se tvoří zašednutím zadního pouzdra původní čočky (viz obrázek 8). Může se objevit po 2 měsících až 5 letech po operaci. Katarakta jako taková se nemůže po operaci vrátit. Účinnou léčbou je kapsulotomie (perforace sekundární katarakty) pomocí laseru. Neexistuje žádná účinná preventivní léčba katarakty (Filipec, 2005).



Obr.8 Katarakta u sedmiletého chlapce (Filipec, 2005).

Keratokonus

Jedná se o chorobu, při které je rohovka kuželovitě zakřivená (Selikowitz, 2005). Začínající keratokonus je možné korigovat brýlemi či měkkými kontaktními čočkami. Při zhoršení je možné přejít na korekci tvrdou plynopropustnou kontaktní čočkou (Kuchynka, a kol., 2016). Onemocnění se zhoršuje velmi výjimečně a je možné ho odstranit transplantací rohovky. Keratokonus se většinou nejvíce zhoršuje v období pozdního dospívání a rané dospělosti, poté dochází ke stabilizaci (Selikowitz, 2005). U dětí do 15 let je keratokonus zcela výjimečný (Kuchynka, a kol., 2016).

Svaly, kosti a klouby

Děti s Downovým syndromem většinou mají velmi pohyblivé kosti a jeví se, jako by byly z gumy. Děti s Downovým syndromem mají nízký svalový tonus a velkou hybnost kloubů, proto se končetiny nacházejí v abnormálním postavení a může dojít k deformaci kostí. Kvůli nízkému svalovému tonu děti s Downovým syndromem obvykle sedí s nohama do W, dlouhodobé sezení v této pozici vede k nesprávnému postavení stehenních kostí, je vhodné dítě naučit sezení v tureckém sedu či s nohama nataženýma před sebe (Selikowitz, 2005). Hypotonie (viz obrázek 9) je často příznakem svalové poruchy. Hypotoničtí kojenci mají při odpočinku lokty a kolena volně natažená,

hlava jim obvykle klesá do strany, dozadu nebo dopředu (MedlinePlus, 2020). Nízký tonus způsobuje u dětí s Downovým syndromem ploché nohy (Selikowitz, 2005).



Obr. 9 Hypotonie (MedlinePlus, 2020)

Krk

Lidé s Downovým syndromem mají extrémně pohyblivé spojení mezi atlasem (nosičem) a axisem (čepovcem), označujeme to jako atlantoaxiální instabilita, která může způsobit dislokaci (subluxaci) krčních obratlů. K dislokaci dochází, pokud se atlas přesune přes axis, poté nastává stlačení a poškození míchy, což vede k ochrnutí končetin, poškození dalších tělesných funkcí, například dýchání nebo ovládání močového měchýře. Dislokace nastává postupně, ale i náhle, může trvat měsíce nebo celé roky (Selikowitz, 2005).

Pokožka

Většina dětí s Downovým syndromem má suchou pokožku, která se olupuje, svědí a praská. Doporučuje se přidávat do koupele trochu jedlé sody, vyhýbat se mýdlu, neboť mýdlo odstraňuje přirozenou mastnotu pokožky, nepřidávat do koupele olej, neboť zamezuje průniku vody do pokožky a zabraňuje jejímu zvlhčení. Doporučuje se nechat vodu vsáknout, poté pokožku ošetřit hydratačním krémem či olejem okamžitě po koupeli, do té doby, co je pokožka vlhká (Selikowitz, 2005).

Zuby

Zuby se dětem s Downovým syndromem prořezávají později než ostatním dětem. I mléčné zuby jim vypadávají později. Děti s Downovým syndromem jsou náchylnější k onemocnění dásní. Od dvou let by dítě mělo jedenkrát ročně navštívit zubního lékaře. Doporučuje se vyloučit nadbytečný cukr z jídelníčku a užívat fluoridové doplňky. U malých dětí s Downovým syndromem je obtížné čištění zubů dentální nití, neboť jejich ústa jsou malá. Tento způsob čištění zubů je podstatný, protože děti mají

tendenci k onemocnění dásní, vhodné je začít už od šesti let. K čištění zubů je vhodný středně tvrdý kartáček s malou hlavou a nylonovými štětinami. Na kartáček je nutné nanést jen malé množství pasty, neboť dítě většinu pasty spolkne (Selikowitz, 2005).

Štítná žláza

Štítná žláza produkuje hormon thyroxin, který se dostává do krve. U jedinců s Downovým syndromem může být přítomná hypothyreóza (nedostatek thyroxinu v krvi) již při narození (vrozená) nebo se vyvíjí později (získaná). Příčiny, projevy a důsledky těchto dvou forem hypothyreózy se liší.

- Vrozená hypothyreóza – vyskytuje se u jednoho ze 150 dětí s Downovým syndromem. Příčinou je špatný vývoj štítné žlázy plodu. Nutné je včasné zjištění a léčba ihned po narození. Při nedostatku thyroxinu v prvních dvou letech života, kdy se mozek ještě dále vyvíjí, může dojít k trvalému poškození intelektu. Neléčená vrozená hypothyreóza může u dítěte s Downovým syndromem způsobit vyšší stupeň mentálního postižení. Hypothyreóza se projevuje špatným přijímáním potravy, zácpou, plačtivostí a spavostí. Je snížený svalový tonus a opožděje se vývoj. Hypothyreóza se zjišťuje ihned po narození na základě krevního testu. Léčba vrozené hypothyreózy je prováděna po celý život na základě perorálního podání chybějícího hormonu.
- Získaná hypothyreóza – postihuje přibližně 30 % jedinců s Downovým syndromem. Tato forma poruchy vzniká v důsledku onemocnění, které se označuje jako Hashimotova tyroiditida (chronický zánět štítné žlázy). Hashimotova tyroiditida je autoimunitní choroba, která se vytváří, pokud organismus vytváří protilátky proti štítné žláze. Protilátky cirkulují v krvi a postupně ničí žlázu, což vede k tomu, že hladina thyroxinu v krvi klesá. Je to nejčastější příčina získané hypothyreózy i u jedinců, kteří netrpí Downovým syndromem. Prvním příznakem u dětí bývá pomalý růst. U dospělých patří k nejčastějším příznakům slabost, suchá drsná kůže, otoky kolem očí, zácpy, poruchy paměti, špatná odolnost vůči chladnému počasí. Pokud se choroba neléčí, může dojít k onemocnění srdce nebo ke zhoršení mentálního postižení. Pokud se začne hypothyreóza rozvíjet po druhém roce života, je nutné podat hormon thyroxin. Léčba probíhá celý život. V 19. století se někteří lékaři domnívali, že Downův syndrom je způsoben nedostatkem thyroxinu, což ale není pravda. Lidem s Downovým syndromem obvykle funguje štítná žláza normálně (Selikowitz, 2005).

Duodenální atresie

Duodenální atresie se vyskytuje u 10 až 15 % dětí s Downovým syndromem. Při duodenální atresii dochází k zúžení dvanáctníku (duodena) (Selikowitz, 2005). Vrozenou poruchu průchodnosti duodena je možné prenatalně zjistit až po 20. týdnu gestace. Chorobu je možné potvrdit pomocí ultrazvuku. Novorozenci jsou operováni první den po narození. Obvykle je možná primární anastomóza. Stejně účinný a bezpečný je laparoskopický přístup. U novorozence s duodenální atresií se v průběhu prvních hodin života dostavuje zvracení se žlučovým obsahem (Mihál, Mišuth, Malý a kol., 2016).

Hirschsprungova nemoc

„Hirschsprungova choroba je skupina vrozených onemocnění střevního nervového systému, která je charakterizována chyběním ganglií submukózního Meissnerova a myenterického Auerbachova plexu.“ (Mihál, Michálková, Malý a kol., 2009). Nepřítomnost gangliových buněk je spojována se zbytněním parasymptických nervových vláken s pozitivní reakcí na průkaz acetylcholinesterázy. Tato choroba se vyskytuje u 1 z 5 000 živě narozených dětí, vyšší výskyt je u sourozenců dětí s úplnou absencí parasymptické inervace tlustého střeva. Hirschsprungova nemoc je spojována s neurologickými, kardiovaskulárními, urologickými a střevními anomáliemi. Downův syndrom je až v 10 % asociován s Hirschsprungovou nemocí. Patogeneze nemoci je určována porušenou kraniokaudální migrací gangliových buněk v období mezi 4. až 12. gestačním týdnem. Postiženy jsou různé dlouhé úseky střeva podle rozsahu patologické parasymptické inervace. Projevy mohou nastat během několika hodin po narození, břicho je vzedmuté, dítě zvrací i žluč. Objevuje se i porucha krmení a při fyzikálním vyšetření nález těsného análního svěrače s prázdným rektum. Obvykle bývá Hirschsprungova nemoc zjištěna až v batolecím období. U většiny dětí je Hirschsprungova nemoc zjištěna do věku 2 let. U dětí se vykytuje chronická zácpa, velké prominující břicho s hmatnými skybaly, neprospívání, porucha růstu, porucha vyprazdňování, meteorismus, enterokolitida (Mihál, Michálková, Malý a kol., 2009).

Zácpa

Zácpa u dětí s Downovým syndromem souvisí s nízkým napětím břišních svalů. Je vhodná léčba pomocí projímadel. Je nutné, aby děti s Downovým syndromem měly v jídelníčku dostatek ovoce, zeleniny a vlákniny. Obilí, obilné výrobky z loupaných zrn, jako je bílá mouka, loupaná rýže, bílé těstoviny je vhodné nahradit celozrnnými

potravinami. Dětem s Downovým syndromem, kteří trpí zácpou by mělo být provedeno vyšetření, které vyloučí možný nedostatek tyroxinu (Selikowitz, 2005).

Leukémie

Leukémie je nádorové onemocnění krevních buněk, obvykle bílých krvinek. Při leukémii vznikají v kostní dřeni tzv. atypické blasty, které se nekontrolovatelně množí a zamezují tak kostní dřeni, aby tvořila zdravé krevní buňky. Po určité době se usazují v orgánech jako jsou lymfatické uzliny, játra, slezina, centrální nervový systém, varlata, kůže. Zasažený orgán přestává plnit svoji funkci (Šrámková, 2016). Leukemie se u dětí s Downovým syndromem vyskytuje 15 - 20x častěji než u zdravých dětí. V dospělosti už tak velký rozdíl není. Akutní leukémií onemocní přibližně jedno až dvě procenta dětí s Downovým syndromem. Leukémie se vyskytuje především v prvních pěti letech života, a to akutní megakaryocytární leukémie. Deset procent dětí s Downovým syndromem má po narození transientní myeloproliferativní reakci, kterou není možné odlišit od akutní leukémie. U dětí se vyskytuje hepatosplenomegalie, trombocytopenie, leukocytóza s blasty v periferní krvi a vyšší procento blastů ve dřeni, blasty jsou původem z megakaryocytů. Do 3 měsíců reakce většinou samovolně odezní bez léčby. U 30 % dětí s Downovým syndromem se po 1 až 3 letech rozvine akutní megakaryocytární leukémie. Děti s Downovým syndromem a myeloidní leukémií potřebují speciální léčebné protokoly užívající chemoterapii nižší intenzity než u dětí bez Downova syndromu, neboť se u nich častěji vyskytují toxické komplikace. U dětí starších 5 let se vyskytují typy AML, které se neliší od dětí bez Downova syndromu a jejich prognóza je velmi špatná kvůli nízké toleranci intenzivní chemoterapie. Častěji se také u dětí s Downovým syndromem vyskytuje ALL. Jejich leukémie nemá charakteristické cytogenetické změny a výsledky její léčby jsou horší než u dětí bez Downova syndromu kvůli vyššímu výskytu toxických relapsů (Starý, 2010).

K rozvoji leukémie mohou přispět genetické faktory, faktory imunologické a vliv nepříznivého prostředí (radioaktivní prostředí, chemické látky) (Šrámková, 2016). Mezi hlavní příznaky patří infekce, horečka, ztráta chuti k jídlu, únava, tvorba modřin, krvácení, oteklé lymfatické uzliny, noční pocení, problémy s dýcháním, bolest v kostech a kloubech (Seth, Singh, 2015). Účelem léčby leukémie je dostat pacienta do remise, což je stav, kdy v kostní dřeni nejsou nádorové buňky (atypické blasty). Základem léčby je chemoterapie pomocí cytostatik. Mezi nežádoucí účinky chemoterapie patří vypadávání vlasů, nevolnost, zvracení, průjem, zácpa, bolesti v krku a dutině ústní, únava, slabost, krvácení z nosu, snadná tvorba modřin, neutropenie (snížení počtu bílých

krvinek). Další formou léčby leukémie je radioterapie – ozařování. Dalším léčebným postupem bývá transplantace kostní dřeně, podpůrná léčba. Podpůrná léčba zahrnuje transfuzi krevních derivátů, prevenci a léčbu infekčních komplikací, výživu a rehabilitaci (Šrámková, 2016).

Klinefelterův syndrom je nejčastější chromozomální aberace. Postižený má karyotyp 47, XXY, výjimečně má jiný karyotyp (mozaika 46, XY/47, XXY, 48, XXXY, 48 XXYY, 49 XXXXY). Vyšetření karyotypu se většinou provádí z krve. Ke vzniku aneuploidie dochází obvykle v průběhu vývoje pohlavních buněk mechanismem meiotické nondisjunkce, výjimečně v průběhu raných stádií embryogeneze. Incidence je 1:500 živě narozených chlapců. Všichni jedinci s Klinefelterovým syndromem nejsou v průběhu života diagnostikováni. Přibližně 10 % je diagnostikováno prenatálně, 25 % v průběhu života, 65 % není zjištěno vůbec. Mezi časté důvody, které směřují k diagnóze, patří infertilita, gynekomastie, projevy hypoandrogenizace či opožděná puberta. Klinickým příznakem Klinefelterova syndromu bývá palpační nález malých tuhých varlat většinou při obvykle vyvinutém zevním mužském genitálu. Poruchou růstu testes bývají degenerativní změny seminiformních kanálků. Výsledkem bývá azoospermie a infertilita. Pacienti jsou vyšší postavy, což je důsledkem přítomnosti nadpočetného pohlavního chromozomu a třetí kopie *SHOX* genu, který má zásadní úlohu v růstu dlouhých kostí. Leydigovy buňky jsou vyvinuty, pacienti mají tedy zachovanou produkci androgenů, která je většinou dostačující pro začátek puberty s různým stupněm spontánního rozvoje sekundárních pohlavních znaků. Muži s Klinefelterovým syndromem mají větší riziko vzniku karcinomu prsu, který souvisí se změnou hladin pohlavních hormonů (zvýšený poměr estradiol/testosteron) a přítomností gynekomastie. Jedinci s Klinefelterovým syndromem mají vyšší riziko rozvoje autoimunitních onemocnění (Sjögrenův syndrom, systémový lupus erythematosus, Addisonova choroba, diabetes mellitus 1. typu, roztroušená skleróza, revmatoidní artritida, autoimunní hypotyreóza). Riziko autoimunit je spojováno s karyotypem a se vztahem chromozomu X k imunitnímu systému. Chlapci s Klinefelterovým syndromem mají normální IQ, změny bývají v kognitivních funkcích, vyskytují se poruchy soustředění, horší verbální skóre, dyslexie, zvýšená impulsivita. Pacienti mají normální nebo sníženou hladinu testosteronu, vysoké sérové koncentrace gonadotropinů, estradiol bývá normální či mírně zvýšený, může být přítomná anémie. Základem léčby je androgenní substituce. Androgeny neřeší problém

s fertilitou, proto se využívá metoda asistované reprodukce. Androgenní substituce řeší příznaky hypogonadismu

a je i prevencí dalších následků ve formě osteoporózy či kardiovaskulárních problémů. Metody asistované reprodukce s použitím vlastních spermií pacienta pomáhají s fertilitou, jejich úspěch je však podmíněn na pokročilosti degenerativních změn v testes, které rychle postupují s věkem (Veselý, 2017).

V současné době srdeční chirurgie, vakcinace, antibiotika, tyreoidální hormony a antikonvulziva (např. Vigabatrin) výrazně zlepšily kvalitu života a střední délku života jedinců s Downovým syndromem. Průměrná délka života, která v 60. letech 20. století byla sotva 30 let, nyní dosahuje více než 50 let. Současná včasná rehabilitace umožnila lepší socializaci. U pacientů se však stále projevuje detekce bolesti, spánková apnoe, deprese a prevence předčasného stárnutí. Klinické studie zaměřené na zlepšení kognitivních funkcí byly dosud klamavé. Většina z nich spoléhala na doplnění vitamínů nebo stopových prvků. Navzdory zapojení lékařů je způsob, jakým se tyto studie prováděly, do jisté míry sporný kvůli klinické variabilitě a omezenému počtu pacientů, kteří jsou ochotni se do testů psychologických zapojit (Bennett, McClelland a kol., 1983).

8 Vývoj dítěte s Downovým syndromem

Selikowitz (2005) uvádí, že „*dítě s Downovým syndromem se vyvíjí celý život.*“ Od doby, kdy se narodí, je závislé s veškerými svými potřebami na rodičích, každý další rok je jeho vývoj tělesný, intelektuální a emocionální zdatnější. Na rozdíl od ostatních dětí vývoj dětí s Downovým syndromem probíhá stále. Děti s Downovým syndromem se vyvíjejí různě, některé pomaleji, jiné rychleji (viz tabulka 3). Lidé s Downovým syndromem jsou schopni se učit novým věcem i v pozdějším věku. V dospělosti lidé s Downovým syndromem mohou udělat velký pokrok a naučit se nové dovednosti podstatné pro samostatný život. Vývoj reguluje mozek. Na základě odlišného mozku je u dětí s Downovým syndromem méně efektivní proces učení. Dívky s Downovým syndromem se vyvíjejí o něco rychleji než chlapci (Selikowitz, 2005).

Tab. 3 Hlavní vývojová stádia (Selikowitz, 2005).

Downův syndrom		Normální vývoj		
Hrubá motorika				
sedí bez pomoci	11 měsíců	6-30 měsíců	6 měsíců	5-9 měsíců
Leze	12 měsíců	8-22 měsíců	9 měsíců	6-12 měsíců
stojí	20 měsíců	1-3 ¹ / ₄ roku	11 měsíců	8-17 měsíců
chodí bez pomoci	2 měsíce	1-4 roky	14 měsíců	9-18 měsíců
Jazyk a řeč				
první slovo	23 měsíců	1-4 roky	12 měsíců	8-23 měsíců
dvouslovné věty	3 roky	2-7,5 roku	2 roky	15-32 měsíců
Sebeobslužné dovednosti				
opětuje úsměv	3 měsíce	1,5-5 měsíců	1,5 měsíce	1-3 měsíce
jí rukama	18 měsíců	10-24 měsíců	10 měsíců	7-14 měsíců
pije ze šálku (bez pomoci)	23 měsíců	12-32 měsíců	13 měsíců	9-17 měsíců
používá lžici	29 měsíců	13-39 měsíců	14 měsíců	12-20 měsíců
chodí na nočník	3 ¹ / ₄ roku	2-7 let	19 měsíců	16-42 měsíců
obléká se (bez zapínání)	7 ¹ / ₄ roku	3,5-8 ¹ / ₄ roku	4 roky	3 ¹ / ₄ -5 let

8. 1 Novorozenec (první měsíc života)

- Vývoj hrubé motoriky

U novorozence s Downovým syndromem se vyskytuje nižší svalový tonus. Při roztažení nohou neklade takový odpor jako normální dítě. Vleže na zádech rozkládá nohy jako žába. Pokud leží na břichu, nohy má natažené v prodloužení trupu a zadeček má o něco plošší než normální děti (Selikowitz, 2005).

- Vývoje jemné motoriky

Novorozenci s Downovým syndromem mívají zatnuté ruce v pěst. Mají tzv. úchopový reflex – vše, co vloží do rukou, pevně uchopí. Nejedná se o vědomou reakci. Děti ovládají ruce špatně (Selikowitz, 2005).

- Osobnostní a sociální vývoj

Osobnostní a sociální vývoj u novorozenců s Downovým syndromem je individuální. Některé děti s Downovým syndromem hodně spí, vzbudí se pouze na krmení, naopak jiné děti s Downovým syndromem jsou velmi čilé a většinu času jsou vzhůru. Některé děti s Downovým syndromem bez jasného důvodu pláčou. Křik dětí s Downovým syndromem je jemný, neboť mezižeberní a břišní svaly mají malý tonus. Při pláči dochází k tomu, že tyto svaly tlačí vzduch z hrudníku ven. Z podobného důvodu se to objevuje u sání a krmení, které může trvat delší dobu (Selikowitz, 2005).

- Vývoj jazyka a řeči

Novorozenci s Downovým syndromem dobře reagují na zvuky. Častý je u nich tzv. Moroův reflex – pokud slyší hlasitý zvuk, roztáhne ruce od sebe a poté je opět přitáhne k sobě a současně pokrčí nohy. Miminka s Downovým syndromem reagují na řeč. Pokud rodič začne na dítě mluvit, dítě přestane dělat náhodné pohyby. Pokud rodič přestane mluvit, dítě na to reaguje různými zvuky, začne pohybovat rty, rychleji pohybovat končetinami. Pokud rodič na dítě s Downovým syndromem mluví, je vhodné, aby na chvíli rozhovor přerušil a dal mu čas na „odpověď“ (Selikowitz, 2005).

U novorozenců s Downovým syndromem je velmi důležitá blízkost rodičů, pocit bezpečí, uspokojení potřeb jídla, tepla. Dále potřebují vidět tvář svých rodičů (Selikowitz, 2005).

8.2 První rok (od jednoho měsíce do jednoho roku)

V tomto období udělá dítě s Downovým syndromem velké pokroky ve svém vývoji. Nejvíce bývají rozvinuty jeho reakce na okolní svět (Selikowitz, 2005).

- Vývoj hrubé motoriky

Přibližně v půl roce života bývá hrubá motorika pomaleji rozvinuta kvůli nízkému svalovému tonu. Na konci prvního roku je dítě s Downovým syndromem schopné samo a bez opory sedět. Pokud je položeno na břicho, má aktivní snahu lézt (Selikowitz, 2005).

- Vývoj jemné motoriky

Okolo šesti měsíců se dítě s Downovým syndromem natahuje po předmětech kolem sebe, které vkládá do úst, třepe a bouchá s nimi. V tomto období se zlepšuje uvědomělá práce rukou, dítě se učí s předměty manipulovat a objevovat jejich vlastnosti. Na konci prvního roku života dokáže předměty držet oběma rukama, předávat z jedné ruky do druhé a sebrat pomocí prstů malé předměty. Na konci prvního roku je dítě s Downovým syndromem schopno dotvářet pojem objektu. Pokud dítěti zmizí nějaký předmět, začne ho hledat (Selikowitz, 2005).

- Osobnostní a sociální vývoj

Během prvního roku se u dítě s Downovým syndromem výrazně zvyšuje schopnost reagovat na okolí. Ve dvou až třech měsících dítě rozpoznává známé tváře a při pohledu na ně se zeširoka usmívá. Na konci tohoto období bývá dítě průbojnější, urputnější, odporuje, pokud mu někdo bere nějaký předmět. V tomto věku je dítě schopno pít ze šálku, pokud mu ho někdo drží (Selikowitz, 2005).

- Vývoj jazyka a řeči

Dítě s Downovým syndromem se v tomto období dorozumívá pomocí výkřiků. V tomto vývojovém období jsou rodiče schopni na základě pláče určit, zda má dítě hlad, je počůrané či unavené. U dítěte s Downovým syndromem se okolo šestého měsíce projevuje hlučné žvatlání. Je to jeden z druhů, jak se dítě připravuje na řeč (Selikowitz, 2005).

- Kognitivní vývoj

Od šestého měsíce začíná dítě s Downovým syndromem zřetelněji myslet, pamatovat si, rozlišovat známé tváře, uvědomovat si skutečnost, že předmět, který zmizel ze zorného pole, nezmizel docela (Selikowitz, 2005).

8.3 Druhý rok (od jednoho roku do dvou let)

Ve druhém roce života se u dítěte s Downovým syndromem rozvíjí pohybové schopnosti. Velmi nerovnoměrně se rozvíjí řeč a zručnost (Selikowitz, 2005).

- Vývoj hrubé motoriky

V tomto období se dítě s Downovým syndromem posune od samostatného sezení přes lezení až dokonce ke stání. Většina dětí ještě nechodí bez pomoci až do začátku dalšího roku. Některé děti s Downovým syndromem neprojdou stádiem lezení a začínají rovnou chodit. Děti s Downovým syndromem tahají nohy za sebou a posunují se dopředu pomocí rukou, což způsobuje nízký svalový tonus v dolních končetinách. Některé děti „válejí sudy“, aby se posunuly z místa na místo (Selikowitz, 2005).

- Vývoj jemné motoriky

Před začátkem druhého roku dítě s Downovým syndromem dokáže sbírat malé předměty a ukazovat na ně ukazováčkem. Využívá tzv. úchop špetkou, tj. uchopení drobného předmětu pomocí ukazováčku a palce. Dítě se v této fázi naučí současně předmět držet a pustit ho. Občas se děti s Downovým syndromem v této fázi pozastaví. Dítě poté hází nebo vrhá různými předměty, tato etapa bývá u většiny dětí s Downovým syndromem dlouhá. V tomto období se ne doporučují hry, které vyžadují dovednosti jemné motoriky (Selikowitz, 2005).

- Osobnostní a sociální vývoj

V tomto období děti s Downovým syndromem negativně reagují na cizí osoby a mohou začít i plakat nebo se mohou tisknout k matce. Po určité době si zvykne a bude reagovat přátelsky a přirozeně. Na konci druhého roku dítě s Downovým syndromem se dokáže samostatně napít z částečně plného šálku a jíst rukama (Selikowitz, 2005).

- Vývoj jazyka a řeči

Ve druhém roce dítě s Downovým syndromem začíná rozumět jazyku. Rozumí jednotlivým předmětům, k čemu slouží, například lžičku dává do úst, hřeben na hlavu. Kolem druhého roku dítě s Downovým syndromem řekne své první slovo, což patří k jednomu z vývojových mezníků, který může nastat v nejdelším časovém rozmezí. Za slovo se považuje jakékoliv seskupení zvuků, které dítě použije konzistentně a správně. Osvojování nových slov je možné rozvinout „referenčním díváním“, tj. dítě sleduje předmět a rodič jeho pohled, aby odhalil, co jeho pozornost upoutalo. Následně rodič předmět, na který se oba dívají, pojmenuje. Na základě toho se dítě učí pojmenovat předmět (Selikowitz, 2005).

- Kognitivní vývoj

Na konci druhého roku má dítě s Downovým syndromem ucelenější představu o předmětech. Dítě chápe tvar předmětu, např. dokáže vkládat kulaté předměty do kruhových otvorů. Pořád bouchá do předmětů a strká si je do pusy. Lépe chápe, že skryté předměty nepřestávají existovat a snaží se je hledat. Uvědomuje si, že předměty se dají využívat také jako nástroje. Lépe chápe souvislost mezi činností a následkem. Například stahuje ze stolu ubrus, aby získalo předměty, na které nemůže dosáhnout (Selikowitz, 2005).

8.4 Batole (od dvou do tří let)

Pokud je dítě schopno chodit, dělá tím velké kroky směrem k větší samostatnosti. Dítě by mělo být schopno brát při činnostech ohled na druhé (Selikowitz, 2005).

- Vývoj hrubé motoriky

V tomto období u dítěte s Downovým syndromem dochází k velkému rozvoji hrubé motoriky, což vede k tomu, že je dítě aktivní a zvědavé, má však malou představu o možných nebezpečích. Ke konci třetího roku dítě s velkou jistotou ovládá chůzi, pokud dítě někdo drží za ruku, dokáže jít i po schodech. Ve třech letech bývá u dítěte rozvinutá koordinace, dokáže sedět na malé židli, kopnout do míče (Selikowitz, 2005).

- Vývoj jemné motoriky

V tomto věku je možné dítě s Downovým syndromem snadno vyrušit od nějaké činnosti a není schopno se na daný úkol soustředit delší dobu. Nejedná se však o hyperaktivitu, ale o vývojovou nezralost. Dítě v tomto období již nehází, netluče, netřepe a nestrká do pusy různé předměty. Jedinec s Downovým syndromem v tomto období zvládne složit jednoduchou stavebnici, skládku, stavět věže z několika kostek. Na konci třetího roku zvládne přelévát tekutinu z jednoho hrnku do druhého bez vylití. V tomto období má dítě snahu napodobovat své rodiče (Selikowitz, 2005).

- Osobnostní a sociální vývoj

V tomto období dítě prochází etapou tzv. negativismu, všechno popírá. Touto etapou si dítě zvyšuje sebevědomí. Dítě může mít i záchvaty vzteku. Všechny činnosti si chce dělat samo. Velmi často se objevují náhlé změny nálady, v určitou dobu má dítě záchvat, za okamžik je opět milé. Děti s Downovým syndromem mají obvykle problémy s kousáním, a proto upřednostňují měkká jídla. Kolem poloviny třetího roku zvládnou i tužší stravu. Některé děti s Downovým syndromem do pěti až šesti let nechtějí kousat maso. Od třiceti měsíců je vhodné dítě učit chodit na nočník (Selikowitz, 2005).

- Vývoj jazyka a řeči

V průběhu třetího roku dochází u dítěte s Downovým syndromem k velkému rozvoji jazyka a řeči. Lépe rozumí a na žádost přinese známé věci. Na konci třetího roku spojuje dvě slova do věty. Zatím užívá jednoduché věty, přesto se jedná o velký pokrok ve schopnosti vyjádřit se. První věty jsou obvykle složeny z podstatného jména (podmětu) a slova, které nese význam děje (např. „táta jde“, „táta pá pá“). U dětí s Downovým syndromem bývá jazykový vývoj opožděn oproti zdravým dětem. Pokud má dítě se syndromem potíže s jazykem, je vhodné vyhledat logopeda. Dítěti může pomoci tzv. znakování. Znak je pro dítě jasnější než slovo. Využitím znaků se dítě uklidní, zlepší své komunikační schopnosti a ukotví si předpoklady pro osvojení jazyka. Většina dětí se prostřednictvím znakové řeči naučí mluvit zřetelněji a později znaky přestanou úplně používat. Malým dětem pomáhá tzv. Makaton, tj. systém jednoduchých grafických symbolů a znaků, které doprovázejí řeč. Znaky jsou odvozeny z britské znakové řeči pro neslyšící. Děti se na začátku učí znaky, které jsou potřebné pro každodenní komunikaci, např. sušenka, pití, toaleta (Selikowitz, 2005).

8. 5 Předškolák (od tří do pěti let)

V tomto období se dítě s Downovým syndromem začíná radovat ze společnosti jiných dětí. Od svých vrstevníků a od rodičů se učí dělit o věci. V tomto věku zkušenosti získává především od svých vrstevníků (Selikowitz, 2005).

- Vývoj hrubé motoriky

V tomto období má dítě již zcela vyvinutou hrubou motoriku. Umí chodit po schodech. Nejdříve chodí vždy stejnou nohou a od pěti let při chůzi po schodech nahoru nohy střídá. Od sedmi let to zvládne směrem dolů. Ve třech a půl letech si umí přinést židli ke stolu a posadit se. Hází a kope do míče s velkou přesností. Do pěti let velmi dobře zvládá koordinovat pohyb při běhu, vyhnout se překážkám. V tomto věku se většina dětí naučí jezdit na tříkolce (Selikowitz, 2005).

- Vývoj jemné motoriky

Do tří let se dítě s Downovým syndromem naučí otvírat víčko od sklenice, dle předlohy nakreslit svislou a vodorovnou čáru, po jedné obracet stránky. Ve čtyřech letech zvládá navlékat korálky. Rád uklízí hračky, pokládá malé předměty do krabice, pečlivěji skládá skládanky, staví věže z kostek. Do pěti let života se dítě naučí nakreslit kolečko (Selikowitz, 2005).

- Osobnostní a sociální vývoj

Mezi třetím a čtvrtým rokem se dítě s Downovým syndromem zklidní, bývá samostatnější. Vyžaduje velkou trpělivost s hygienickými návyky. Ve čtyřech letech zvládá jíst samostatně u stolu. Pomoc potřebuje jen s krájením jídla. Lépe snáší vrstevníky, ale stále upřednostňuje vlastní hry než hry s ostatními. Dítě s Downovým syndromem se ve třech až čtyřech letech bez problémů odpoutává od rodičů, je možné je tady dát do mateřské školky (Selikowitz, 2005).

- Vývoj jazyka a řeči

Předškolák se syndromem zvládne říci, jak se jmenuje a zvládá pojmenovat mnoho předmětů. Používá delší věty, zájmena, přídavná jména a příslovce. V tomto období stále dělá gramatické chyby, některá slova vyslovuje špatně nebo je vynechává ve větách. Zaměňuje hlásky a některé ze slov vypouští. V tomto období dokáže

poslouchat náročnější pohádky a říkanky. Komunikace je stále spíše monologem než dialogem. Pokládá otázky typu „co“, neužívá ještě otázky typu „kde“, „kdo“, „proč“ (Selikowitz, 2005).

- Kognitivní vývoj

V tomto období se u dětí s Downovým syndromem zlepšuje paměť, zvládnou opakovat krátké číselné řady. Začíná rozumět velikostem, chápe rozdíl mezi velkým a malým. Na problémy a řešení začíná více přemýšlet, už nepoužívá metodu „pokus-omyl“. Například při skládání skládanek dítě konkrétní díl před umístěním náležitě otočí (Selikowitz, 2005).

8. 6 Školák (od pěti do dvanácti let)

V tomto období si dítě s Downovým syndromem rozvíjí představu o vlastních schopnostech. Schopnost plnit školní povinnosti vede dítě k větší sebejistotě, což ovlivňuje i jeho schopnost vytvářet sociální vztahy (Selikowitz, 2005).

- Vývoj hrubé motoriky

Hrubá motorika se na prvním stupni základní školy u dítěte s Downovým syndromem stále upevňuje. Svalový tonus se zvyšuje, klouby ztrácejí abnormální hybnost. Do deseti let je dítě schopné šplhat, houpat se na houpačce, klouzat se na klouzačce, chytat míč. U dětí se zvyšuje síla, koordinace a vytrvalost (Selikowitz, 2005).

- Vývoj jemné motoriky

Do deseti let je průměrné dítě s Downovým syndromem schopné jasně nakreslit lidskou postavu, jednoduchý obrázek domu. Přesnější a rychlejší bývá skládání papíru, stříhání, navlékání a vystřihování. Mezi desátým a dvanáctým rokem je dítě schopné naučit se několik písmen abecedy a rozpoznat a napsat číslice (Selikowitz, 2005).

- Osobnostní a sociální vývoj

Děti s Downovým syndromem bývají v každodenních činnostech a v sociální oblasti zdatnější, než bychom předpokládali dle jejich intelektuálních schopností. Od deseti let zvládne dítě používat nůž ke krájení. V oblékání je samostatnější,

ale pomalejší. Na konci desátého roku zvládá zapínání knoflíků, učesat se, vyčistit si zuby, vysmrkat se a samo se vykoupe ve vaně (Selikowitz, 2005).

- Vývoj jazyka a řeči

Během školní docházky se řeč dítěte zlepšuje, bývá zřetelnější a užívá delší věty. Slovní zásoba dítěte s Downovým syndromem do dvanácti let obsahuje přibližně 2 000 slov. Před cizími lidmi bývají děti s Downovým syndromem stydlivější a málomluvní, v rodinném prostředí však hovornější a pokládají mnoho otázek. Mezi šestým a sedmým rokem pokládají otázky typu „kde“ a „kdo“, v deseti letech pokládají otázku typu „proč“. Jazyk u dětí s Downovým syndromem bývá velmi proměnlivý a u většiny dětí zaostává za ostatními vývojovými oblastmi (Selikowitz, 2005).

- Kognitivní vývoj

V tomto období bývá dítě s Downovým syndromem v myšlení velmi konkrétní a věci doslovně chápe. Selikowitz (2005) v tomto období dítě s Downovým syndromem charakterizuje takto: „*Věří, že příčiny jsou motivační: například jablko padá ze stromu, protože chce. Okolní svět vidí ve světle vnitřního modelu světa, bez modifikace na základě vlastní zkušenosti (například: čápi nosí děti, ke každému chodí Ježíšek). Pravidla chápe rigidně, může být zmatené flexibilitou nebo výjimkami.*“ (Selikowitz, 2005).

8.7 Dospívání

Období dospívání je náročné jak pro rodiče normálních dětí, tak pro rodiče dětí s Downovým syndromem. U většiny adolescentů s Downovým syndromem přichází tělesné změny ve stejném věku jako u normálních dětí (Selikowitz, 2005). Selikowitz (2005) popisuje rozdílnost dospívání takto: „*Při Downově syndromu však k hormonálním změnám a souvisejícím fyzickým a emocionálním projevům dochází u dítěte, které není intelektuálně zralé a u kterého nenastává prudký vývoj abstraktního myšlení, který je pro normální průběh dospívání charakteristický.*“ Adolescenti s Downovým syndromem prožívají pubertální změny v průměrně stejném věku jako jedinci bez syndromu. Také pubertální vývoj adolescentů probíhá dle normálního vzorce. Hmotnost dítěte je nutné pravidelně kontrolovat, protože právě období puberty může být počátkem obezity u dětí s Downovým syndromem. Starší děti s Downovým syndromem mohou navštívit lázeňské pobyty s programem pro snížení nadváhy,

v tomto prostředí získají pocit vzájemné podpory a povzbuzení i možnost pro společenské vyžití. Vhodné pro děti s Downovým syndromem je třeba plavání nebo pohyb při hudbě (aerobik). Většina jedinců s Downovým syndromem do puberty nevyužívá mýdlo kvůli suché pokožce, v pubertě je mýdlo důležité. Po koupeli je vhodné použít zvlhčující krém s glycerinem zabraňující vysušování pokožky (Selikowitz, 2005).

8. 8 Dospělost

Jedinci s Downovým syndromem se dožívají vysokého věku ve zdraví. Většina z nich žije do padesáti, šedesáti let. To, jaký jedinec v dospělosti bude, závisí na povaze dítěte, výchově, inteligenci a na konkrétních okolnostech, s kterými se jedinec v dospělosti setká. Mezi dospělými jedinci s Downovým syndromem jsou velké rozdíly v povaze i schopnostech. Vždy budou potřebovat větší pomoc než průměrný člověk. Obvykle potřebují pomoc s finančními záležitostmi, při jednání s úřady, při komunikaci s lidmi. Většina dospělých jedinců s Downovým syndromem je schopna do určité míry si obstarat své vlastní potřeby a potřebují spíš střední než stálou péči. Dospělí jedinci s Downovým syndromem by měli mít stejnou svobodu jako ostatní dospělí. Pokud je dospělý s Downovým syndromem schopen provádět ve vlastních záležitostech kvalifikovaná rozhodnutí, rodiče mu nejlépe pomohou, tím, že jeho nezávislost přijmou. V případě, kdy dospělý jedinec s Downovým syndromem není schopen zvládat vlastní záležitosti, je nutné jim poskytnout určitou formu ochrany. V České republice jsou obvykle dospělí jedinci s mentálním postižením, kteří nezvládají kvalifikovaná rozhodnutí, zbaveni způsobilosti k právním úkonům. Soud určí opatrovníka a předloží rozsah opatrovnických práv a povinností. V případě, že se zlepší duševní stav jedince, je možné požádat o vrácení způsobilosti k právním úkonům. Návrh na toto vrácení může podat i jedinec, který byl způsobilosti zbaven. Lidé s mentálním postižením mohou pracovat v otevřených pracovištích, v chráněných pracovištích, v centru pracovní terapie (Selikowitz, 2005).

9 Sociální péče a služby

Sociální služby poskytují podporu, opatření, pomoc, která vychází z potřeby řešit těžkou životní situaci lidí s postižením. Pokud jedinec není schopen žít samostatně, může vyhledat umístění v zařízení s pobytem nebo podporu v domácích podmínkách (Novosad, 2000).

Ústavy sociální péče jsou instituce většinou zřizované státem, s celoročním nebo týdenním pobytem, které zajišťují ucelenou péči o jedince, tj. poskytují jim ubytování, stravování, zdravotní péči, pracovní rehabilitaci a volnočasové aktivity. Jedná se o kolektivní zařízení, jeho funkce závisí na příslušném organizačním řádu, proto jedinci nemají k dispozici prostor pro své soukromí, identitu. Jejich osobnost bývá ovlivněna deprivacími vlivy a patrná je zde i sociální izolace. Velice záleží na tom, kolik času a péče zaměstnanci ústavu věnují každému jedinci na vytvoření hodnotného programu a příjemného prostředí v ústavu. Důležitá je i spolupráce mezi rodinou jedince s Downovým syndromem a ústavem, protože povzbuzující rodina může velkou mírou kompenzovat negativní působení ústavního prostředí na jedince (Novosad, 2000).

Dalším pobytovým zařízením pro postižené jedince jsou domovy či penziony, kde bývá menší počet klientů a rodinné soužití. Jedinci se syndromem jsou více zapojeni do chodu a programu, mohou rozhodovat o zařízení svého pokoje, o stylu svého oblékání. Vazby na zázemí v rodině jsou těsnější. Pobytu jsou celoroční nebo týdenní, kdy jedinci s Downovým syndromem tráví víkendy doma. Zřizovatelem tohoto zařízení je stát, ale prosazují se zde i občanská sdružení či nadace. Jedná se např. o aktivity Sdružení pro pomoc mentálně postiženým (Novosad, 2000).

Stacionáře jsou zařízení určené pro denní pobyt. Zajišťují péči o malé skupiny lidí s postižením. Jejich počet na jednoho pracovníka (pedagoga, vychovatele, terapeuta) bývá v poměru 5 : 1 až 2 : 1. Program činnosti stacionářů se skládá z výchovné a léčebné – nápravné péče (fyzioterapie, ergoterapie, psychoterapie, logopedie). Zřizovatelem stacionářů je obec, občanská sdružení nebo nadace. Stacionáře jsou nejvhodnější variantou institucionální péče s funkčním a spolupracujícím rodinným zázemím. Rodiče mají možnost chodit do zaměstnání a současně se mohou přiměřeně věnovat dítěti s Downovým syndromem (Novosad, 2000).

Přidruženou součástí výše zmíněných typů subjektů zdravotně – sociální péče jsou školská zařízení – speciální, pomocné školy a také mateřské školy a tzv. chráněné dílny, jako prostředek ergoterapie a socioterapie (Novosad, 2000). Mezi další terapie,

kteřé je možné využít ve výuce na základní nebo speciální škole, patří například psychoterapie, terapie hrou, terapie s účastí zvířete, muzikoterapie, canisterapie, hipoterapie (Adamus, Franiok, Kaleja, Zezulková, 2015).

- **Psychoterapie**

Adamus, Franiok, Kaleja, Zezulková (2015) definují psychoterapii jako: „*Léčebnou činnost, léčebné působení, specializovanou metodu léčení nebo soubor léčebných metod, záměrné ovlivňování, proces sociální interakce. Psychoterapie je léčebné působení psychologickými prostředky na nemoc, poruchu nebo anomálii, má odstranit nebo zmírnit potíže a podle možnosti i odstranit jejich příčiny, v průběhu dochází ke změnám v prožívání a chování jednotlivce a provádí ji kvalifikovaná osoba.*“

Dále Adamus, Franiok, Kaleja, Zezulková (2015) psychoterapii definují jako: „*Odbornou, záměrnou a cílevědomou aplikaci psychologických prostředků použitou za účelem pomoci lidem změnit jejich chování, myšlení, emoce či osobnostní strukturu společensky i individuálně přijatelným směrem.*“ Cílem psychoterapie je odstranění chorobných příznaků, reedukace resocializace, reorganizace, restrukturalizace, rozvoj a integrace osobnosti (Adamus, Franiok, Kaleja, Zezulková, 2015).

- **Terapie hrou**

Terapii hrou je odborně, záměrně a cílevědomě zaměřená. Smyslem hry je změnit chování, myšlení, emoce a osobnostní strukturu jedince s Downovým syndromem. Je nezbytným prvkem ve vývoji člověka. Jedná se o nástroj komunikace (Adamus, Franiok, Kaleja, Zezulková, 2015).

- **Terapie s účastí zvířete**

Zvířata pomáhají při psychické stimulaci, rozvoji sociální komunikace, k určitému stupni samostatnosti a uspokojovat potřeby bezpečí a jistoty. Řadí se sem hipoterapie a canisterapie. Hipoterapie je rehabilitační metoda, která užívá pohybu koně a jeho přenosu na člověka, současně s psychologickým působením jízdy na koni. Hipoterapie je fyzioterapií, psychoterapií i socioterapií. Canisterapie (z latinského slova *canis* = pes) je alternativní a podpůrná metoda, která využívá zvířata k různým formám terapeutického kontaktu s člověkem (Adamus, Franiok, Kaleja, Zezulková, 2015).

- **Ergoterapie (z řeckého slova *ergon* = práce a *therapia* = léčba)**

Ergoterapie je zdravotnická disciplína, která je zaměřená na zdraví jedince. Smyslem ergoterapie je umožnit jedinci s Downovým syndromem zúčastnit se činností každodenního života. Ergoterapie se zaměřuje na rozvoj jemné i hrubé motoriky, na rozvoj smyslových podnětů, koordinace oko – ruka, rozvoj grafomotoriky, celkový pohybový rozvoj, rozvoj komunikačních dovedností (Adamus, Franiok, Kaleja, Zezulková, 2015).

- **Muzikoterapie (z latinského slova *musika* = hudba, *therapeia* = léčení, cvičení, vzdělávání)**

Muzikoterapie je terapeutická metoda, která se snaží pomoc jedinci hudbou (zvukem, rytmem, melodií, harmonií) za účelem změnit jeho chování, myšlení, emoce, rozvinout komunikaci, vztahy, učení, pohyblivost, sebevyjádření, tak, aby to směřovalo k naplnění tělesných, emocionálních, mentálních, sociálních a kognitivních potřeb. Smyslem muzikoterapie je rozvinout schopnost nebo obnovit funkce jedince tak, aby mohl dosáhnout lepší intrapersonální a interpersonální integrace a poté také vyšší kvality života na základě prevence, rehabilitace či léčby (Adamus, Franiok, Kaleja, Zezulková, 2015).

Hospicová centra jsou pobytová zařízení, která mají odlišné, ale eticky náročné poslání. Jejich cílem je zmírnit strádání, utrpení, bolest, které doléhá na jedince s Downovým syndromem. Posláním hospicových center je poskytnutí veškeré péče, zabezpečení duchovní útěchy, podpory, smíření s osudem. Provozovatelem hospicových center je církev nebo občanská sdružení (Novosad, 2000).

Ošetřovatelka pro domácí péči zajišťuje zdravotně sociální péči, dochází za jedincem s Downovým syndromem do domácnosti, pomáhá mu s hygienou, s užíváním léků, oblékáním, vařením, rehabilituje s ním, pomáhá mu s úklidem a s dalšími domácími pracemi, vyřizuje s ním pochůzky a nákupy. Provozovatelem domácí péče jsou obce, církve (katolická Charita, evangelická Diakonie), zdravotnická zařízení a soukromé agentury. Rozsah péče je smluvně, respektive taxativně stanoven, na některé služby přispívá zdravotní pojišťovna a obce a něco musí hradit klient (Novosad, 2000).

Osobní asistent zajišťuje jedinci s Downovým syndromem ty činnosti, které nemůže vykonávat sám a které ho omezují v životě, v uspokojení osobních potřeb, při vzdělání, v zaměstnání. Potřeba osobního asistenta se posuzuje podle dvou kritérií:

- Jedinec s Downovým syndromem není schopen existovat v domácím prostředí bez asistence, a proto by musel být v nějakém pobytovém zařízení
- Jedinec s Downovým syndromem je schopen danou pomoc specifikovat, profilovat, organizovat tak, aby asistence dbala na jeho potřeby a současně zohledňovala čas a mzdu asistenta (Novosad, 2000).

Jedinec s Downovým syndromem má stálého asistenta, který s ním může i dlouhodobě žít, nebo potřeby zaznamenává kompetentní agentura, která v požadovaném čase a rozsahu posílá k jedinci s Downovým syndromem asistenta, který má zrovna službu. Asistent bývá zaškolen, informován o specifikách daného jedince s Downovým syndromem o jeho psychohygieně, komunikativních dovednostech a podobně (Novosad, 2000).

10 Vzdělávání dětí s Downovým syndromem

Děti s Downovým syndromem se musí systematicky naučit nakupovat, cestovat, vařit, komunikovat s ostatními, pečovat o sebe, aby později dosáhly co největší nezávislosti (Selikowitz, 2005).

Hlavním úkolem speciálně pedagogických center je pravidelná a dlouhodobá spolupráce s dítětem se syndromem od raného věku až do ukončení školní docházky. Spolupráce je navázána také s rodiči. Bývá prováděna ambulantně v centru, ve škole nebo v rodině dítěte (Renotierová, Ludíková a kol., 2006).

Speciální mateřské školy se snaží respektovat postižení a situaci v rodině, kde žijí děti s Downovým syndromem. Proto je hlavním úkolem speciálních mateřských škol diagnostické, výchovné a sociální poslání (Renotierová, Ludíková a kol., 2006).

Ve zvláštní škole (dnes se používá název speciální škola) je výchovný a vzdělávací proces přizpůsoben úrovni psychofyzického rozvoje žáků. Při vzdělávání je nutné uplatňovat individuální přístup, který odpovídá vývojovým a osobnostním zvláštěstím dítěte. Vzdělávací proces vyžaduje speciální učební metody, vhodný výběr učiva a individuální přístup pedagoga. Při mimoškolních činnostech je dobré při hrách, sportu a různých druzích zájmových aktivit dětem se syndromem umožnit kontakt s dětmi nepostiženými (Renotierová, Ludíková a kol., 2006).

V rehabilitačních třídách pomocné školy probíhá vzdělávání žáků se závažným mentálním postižením, kde si v upravených podmínkách a pod vedením speciálního pedagoga osvojují některé elementární vědomosti, dovednosti, návyky, které jim pomohou získat alespoň jistou míru soběstačnosti, pomohou jim objevit nějakou vhodnou formu komunikace s okolím a povedou k rozvoji jejich motoriky. V těchto rehabilitačních třídách pomocné školy mohou děti realizovat svůj rozvojový tělesný a duševní potenciál (Renotierová, Ludíková a kol., 2006).

Po ukončení povinné školní docházky ve zvláštních a pomocných školách a u integrovaných žáků v základních školách mohou jedinci se syndromem pokračovat ve svém vzdělání v odborných učilištích či v praktických školách (Renotierová, Ludíková a kol., 2006).

Praktická část

11 Rozhovor

Praktická část diplomové práce byla doplněna o rozhovor s maminkou dítěte, které se narodilo s Downovým syndromem. Maminka měla dvě starší zdravé děti a u třetího se v průběhu těhotenství objevily jistě nesrovnalosti. Cílem rozhovoru bylo postihnout diagnostiku a myšlenkové postupy matky od počátku diagnostikování Downova syndromu u jejího dítě. Dále rozhovor mapuje přijetí diagnózy celou rodinou a její fungování po příchodu chlapce na svět. Otázky se týkají také praktického fungování matky a celé rodiny s tímto chlapcem, je zde řešena otázka pomoci od státu, asistence, příspěvků. Další otázky se týkaly zdravotního stavu a přidružených nemocí, které chlapec prodělal. Rozhovor odkrývá problematiku výběru školky a přijetí chlapce kolektivem, jak chlapec zvládal odloučení od maminky a začlenil se do kolektivu cizích dětí. Posléze je zde popsán stejný problém s výběrem a adaptací na školu. Maminka zodpovídala i otázky týkající se současného života školáka, tedy jak chlapec zvládá školní povinnosti a co ho baví ve volném čase.

Maminka souhlasila s uveřejněním rozhovoru i fotografií syna v diplomové práci. Byla telefonicky kontaktována s prosbou o spolupráci, souhlasila a podepsala souhlas, který je v příloze diplomové práce. S ohledem na současnou situaci, která nastala na jaře 2020, byl rozhovor na přání maminky proveden pomocí mailové komunikace, kdy maminka vyplnila připravené otázky. Pro reálnou představu chlapce s Downovým syndromem proběhl rozhovor přes Skype, ten ale nebylo možné nijak zpracovat, neboť chlapec vyjadřuje verbálně své myšlenky velmi špatně. Za pomoci maminky si ale z jeho projevů člověk dokáže představit, co asi chlapec myslí.



Jméno: Vojtěch

Věk: 9 let

Pohlaví: mužské

Fyziognomie: Vojtík má dost typický obličej chlapce s DS, poměrně velké oči posazené blíž k sobě, malé odstáté uši. Celkově má svou „jinakost“, ale velmi hezké hnědé vlasy. Dále má také poměrně velký jazyk, který těžko udrží v ústech.



1. Kdy jste se dozvěděla, že se u Vašeho dítěte vyskytl nějaký problém?

V době těhotenství při 1.ultrazvukovém vyšetření se projevíly určité anatomické znaky tuto diagnózu nasvědčující, dále se ale těhotenství vyvíjelo normálně, až v posledním měsíci byl problém-průtok pupečnickem byl odlišný, než jsou hodnoty u běžných těhotenství.

2. Kdo Vás informoval?

Můj ošetřující gynekolog.

3. Zvažovala jste potrat? (I když jsem asi pochopila, že diagnostika nebyla úplně průkazná a myslela jste si, že budete mít zdravé dítě, nebo ne?)

Ne, byla jsem si jistá, že si dítě ponechám! Přes diagnostiku, která skutečně nebyla zcela jasná, jsem stále doufala, že se syn narodí zdravý.

4. Rozhodla byste se jinak?

Ne, přestože není vždy „posvícení“ a výchova Vojty je obtížnější, na mém prvotním rozhodnutí by se nic nezměnilo.

5. Vyhledávala jste si informace o DS? Kde?

Na internetu, sousedka mi dala důležitou informaci o Středisku rané péče v HK, s nímž jsem se vzápětí kontaktovala. Potom nám po objednání v pražské organizaci zaměřující se na Downův syndrom pravidelně začal chodit časopis PLUS 21.

6. Ovlivnilo narození Vašeho dítěte Váš život?

Určitě ano. Už jen to zjišťování, jak je odlišná starost o dítě s DS, vyžadovalo obrovskou trpělivost.

7. Ovlivnilo narození Vašeho dítěte s DS fungování rodiny?

Celkově se postupně měnily priority naší rodiny. Život nás rodičů zpočátku šel od jedné kontroly u odborných lékařů ke druhé.

8. Byla jste seznámena o možnosti získání sociálního příspěvku na péči o Vaše dítě?

Ano.

9. Jak na diagnózu reagovala Vaše rodina?

Bylo to pro celou rodinu něco docela nového, ale všichni Vojtu přijali s obrovskou radostí a slzami, i když asi nejen, ale hlavně s radostí v očích.

10. Jaký mají vztah Vaše další děti k dítěti s Downovým syndromem?

Velmi kladný, s postupem věku je ale péče o Vojtu časově více náročná, proto už ani pro ně není lehké se všemu vždy přizpůsobit, a ani to není správně.

11. Odlišovala se nějak Vaše výchova od výchovy dalších zdravých dětí?

I přes vědomí, že by to tak být mělo, se to minimálně zpočátku úplně nedařilo, přece jen to byl benjamínek rodiny. Teď už ano, ale není to snadné.

12. Jak zvládáte péči o Vaše dítě?

Je to o veliké trpělivosti, které se čím dál častěji nedostává, vše, včetně vnímání pokynů směřujících k nějaké samostatnosti, je o mnoho pomalejší.

13. Má Vaše dítě nějaké přidružené onemocnění? Jaké?

V raném dětství se objevila srdeční vada, v jednom roce života byl Vojta úspěšně operován. Později se ukázalo, že má žlučové kamínky ve žlučníku. Dále trpí menší nedoslýchavostí a nosí dioptrické brýle.

14. Bylo Vaše dítě hospitalizované v nemocnici?

Ano.

15. Jak Vaše dítě reaguje na pobyt ve zdravotnickém zařízení?

Celkem pozitivně, při větším zákroku lékaře se ale snažil vždy bránit.

16. Jaké bylo chování sester k Vám a k Vašemu dítěti v průběhu hospitalizace?

Vždy velmi vlídné a pozitivní, trpělivé.

17. Jaký byl průběh hospitalizace Vašeho dítěte? Vyskytl se nějaký problém se zdravotnickým personálem?

Ne, nikdy.

18. Jaké na dítěti pozorujete rozdíly od doby, co chodí do školy?

Chodí do speciální školy a jeho mentální rozvoj postupuje pomaleji.

19. Dělal mu přechod do školy nějaké potíže?

Ani ne, je velmi adaptabilní a vcelku dobře reaguje na změny komplexně, až na výjimky.

20. Byly nějaké problémy v mateřské školce?

Právě v MŠ se nepříznivě projevila na jeho pokroku i začlenění do kolektivu velmi častá změna asistentky pedagoga.

21. Má Vaše dítě ve škole asistentku?

Ano.

22. Uvítala byste nějakou další pomoc se synem? Chybí Vám nějaká další asistentka nebo je možnost nějakého stacionáře? Musí být dost náročné se starat, vodit do školy a ze školy a doma zase být na vše sami. Uvítali byste nějakou pomoc?

Pomoc bych v současné době, kdy je Vojta již školák a opravdu je někdy nelehké vše zvládat, určitě uvítala a také již cíleně zvažuji s pomocí organizace „Dobrý anděl“ osobního asistenta Vojtovi zajistit. Stacionář není, myslím, ještě potřeba nějakou dobu zvažovat, ale v pozdějším věku tu ta možnost je.

23. Jak reagují ostatní děti ve třídě na Vašeho syna?

Vojta byl začleněn do třídy s autistickými dětmi velmi rozdílného věku (rozmezí cca 6 - 14 let). Vzájemné reakce měly podle informace třídní učitelky víc negativních vlivů na rozvoj syna, Vojta se jednoho spolužáka i bál.

24. Jak jde Vašemu synovi učení?

Velmi různě, ve vlnách, jsou období většího posunu, pak najednou i kroky zpátky. Hodně záleží na přístupu formou laskavé důslednosti, Vojta potřebuje jasné a stručné vyjadřování.

25. Myslíte si, že stát dostatečně podporuje rodiny s handicapovaným dítětem?

Nemohu jednoznačně souhlasit, mnohdy nejsou dostatečné informace o těchto možnostech.

26. Jak tráví Váš syn volný čas?

Má rád hudbu, hudební nástroje, je sportovně zdatný (zde je ale zapotřebí větší spolupráce s dospělým), silným magnetem jsou v poslední době pohádky na PC, kterým předcházely lidové písničky (s o dost větším pozitivním efektem).

27. Jak se vyvíjí jemná a hrubá motorika u Vašeho syna?

Hrubá vcelku dobře, je šikovný na manuální práci, ale jemná motorika se vyvíjí velmi pozvolna, v určitém věku mám za to, že se spíš přestala rozvíjet.

28. Jak se synem komunikujete? Jak se u něj vyvíjí řeč?

Začali jsme zpočátku znakovat s pomocí poradkyně ze Střediska rané péče v Praze (kvůli sluchové vadě). Zhruba po 1,5 roce, když bylo zřejmé, že Vojta docela slyší, jsme přestali znakovat. Později se u něj projevila velká snaha o rozvoj verbálního projevu, k tomu jsme používali metodu VOKS (ukazování kartiček s obrázky). Začali jsme s rozvojem řeči s pomocí logopeda (pokračujeme stále). Řeč je ale stále vzhledem k věku velmi nedostatečná, vše je závislé na pravidelném tréninku a posilování slabě vyvinutých orofaciálních svalů, toto je potřeba provádět vícekrát denně, což zatím stále není v našich silách.



12 Projektový den

Další součástí praktické části diplomové práce je návrh projektového dne na podporu dětí s Downovým syndromem a zvýšení povědomí žáků o tomto genetickém onemocnění. Tento projekt je vhodný pro žáky druhého stupně, speciálně pro základní školy, kde se takto nemocné dítě vyskytuje. Projektový den je vhodné zařadit na březen, ideálně na 21.3., kdy se celosvětově připomíná Downův syndrom.

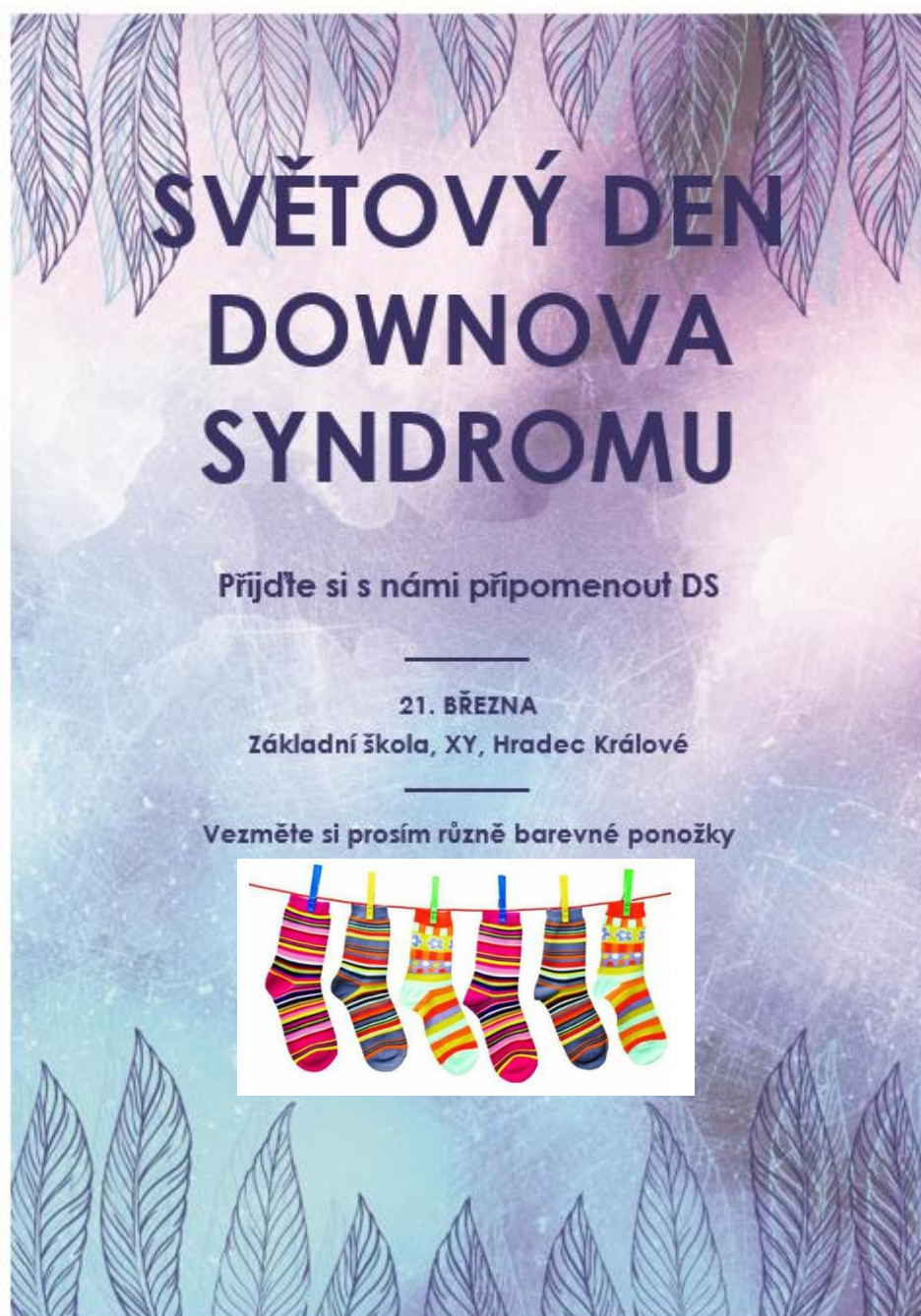
Návrh projektového dne je připraven pro učitele druhého stupně základní školy. S ohledem na nutnost předchozích znalostí o genetice, lidském těle, je vhodné zařadit tento projektový den do 8. nebo 9. třídy, popřípadě do odpovídající třídy víceletého gymnázia.

Cílem projektu je seznámit žáky s tím, jak onemocnění vzniká, jak se projevuje a jak se k dotyčnému s Downovým syndromem chovat. Aktivit různých charakterů byly navrženy tak, aby žáci zapojili myšlení, práci s textem, práci v kolektivu, vyvozování myšlenek, přenesli informace z textu do malby a prezentovali výsledky práce. Text obsahuje odborné termíny nad rámec běžného učiva, je tak vhodný i pro nadané žáky. Je vhodné žáky upozornit, že cílem je pochopit text jako celek a vytěžit z něj maximum srozumitelných informací. Na konci projektového dne proběhne reflexe, povysvětlení učitelem. Je také možné umožnit žákům přístup na internet či přinést slovník nebo vysvětlivky jednotlivých termínů v textu.

Vzhledem k současné situaci, která nastala na jaře 2020, nebylo možné projektový den reálně vyzkoušet na základní škole, a proto zde není popsána reflexe aktivity.

Plakát

Návrh plakátu, který upozorní žáky na akci, která se uskuteční v jejich škole 21. března, kdy je Světový den Downova syndromu.



Brainstorming:

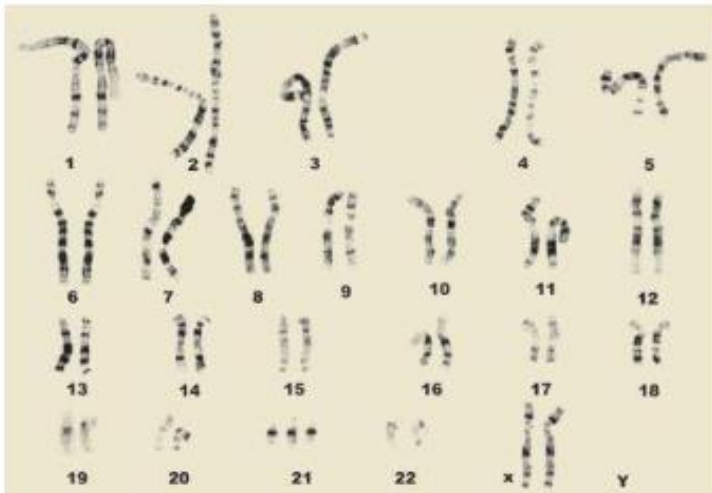
Co víte o Downově syndromu?

Učitel nehodnotí, přijímá nápady od žáků, zapisuje nápady na tabuli.

Uvedení do tématu:

Světový den Downova syndromu- lze použít video dokument volně dostupný na internetu pro lepší představu o tématu nebo alespoň sdělit žákům následující informace:

Každý rok 21. března si lidé na celém světě připomínají toto genetické onemocnění. Datum není náhodné, symbolicky odkazuje na podstatu postižení, kdy má dotyčná osoba v genetické výbavě o jeden 21. chromozom navíc, tedy celkem tři (Down Syndrome International, 2020).



Obr. 9 Trizomie 21. chromozomu (National Down Syndrome Society, 2020)

Symbolem Světového dne Downova syndromu se staly ponožky. Důvod je ten, že ponožky patami k sobě připomínají chromozom X. Lidé mohou vyjádřit 21. března podporu lidem s Downovým syndromem tím, že tento den obléknou různě barevné ponožky.



Obr. 10 Ponožková výzva (Společnost rodičů a přátel dětí s Downovým syndromem, 2018)

Stanoviště:

Žáci se rozdělí do 4 rovnoměrných skupin. Během 15 minut na jednom stanovišti splní daný úkol a na pokyn učitele se každých 15 minut střídají po směru hodinových ručiček.

Po splnění úkolu učitel vybírá práci předchozí skupiny. Po dokončení všech stanovišť prezentace jednotlivých splnění úkolů. Žáci porovnávají, kritizují, shrnují informace. Porovnávání kreslených obrázků mezi sebou a s předlohou. Reflexe aktivity.

1. stanoviště – přečíst text a pěti větami popsat Downův syndrom

Downův syndrom

Downův syndrom je jednou z nejčastějších chromozomálních abnormalit. Incidence je přibližně jeden případ na 600 až 800 živých porodů. Častější je u matek starších 35 let. Věk otce je také důležitým faktorem, zejména pokud je otec starší 55 let. Někdy se stává, že mladé mamince se narodí první dítě s Downovým syndromem a další děti se rodí bez této genetické poruchy. Děti s touto vrozenou vadou bývají postiženy různým stupněm mentální retardace a nejrůznějšími tělesnými poruchami. V minulosti se tyto děti nazývaly „mongoloidní“ kvůli mongoloidnímu vzhledu obličeje, dnes se tento název již neužívá.

Existují tři fenotypové skupiny Downova syndromu. Jsou to: 1) trizomie 21. chromozomu, 2) mozaika a 3) translokace chromozomu.

Nejčastějším typem je trizomie 21. chromozomu, je jím postiženo 95 % pacientů. V tomto případě existují tři chromozomy 21. Vznik tohoto počtu bývá důsledkem selhání rozestupu chromozomů při dělení do dceřiných buněk. Čím časněji v embryonálním vývoji k selhání procesu separace dojde, tím více tělních buněk je postiženo.

Jestliže k němu dojde později, má novorozenec jak postižené buňky, tak buňky normální. Pak mluvíme o mozaice. Pacienti s mozaikou nebývají tak těžce postiženi ani na těle, ani na mentálních funkcích. Třetím typem je translokace. Při translokaci se oddělí část z párového chromozomu 21 a připojí se k druhému chromozomu.

Příčina těchto poruch není známá. V současné době se uvažuje o multifaktoriálním vlivu. Downův syndrom byl dokumentován u všech lidských ras.

2.stanoviště – namalovat podle popisu hlavu, ruku a nohu

Projevy – Downův syndrom bývá diagnostikován podle klinických projevů, ale skutečný typ poruchy osvětlí až chromozomální analýza. Mezi známky Downova syndromu patrné při narození patří oči položené blízko sebe a sešikmené vzhůru, malá hlava s kulatým obličejem, široký nos a velký jazyk, který může bránit sání a dýchání ústy. Ruce dítěte jsou krátké a silné, malíček je zakřivený. Přes dlaň se táhne hluboká rýha, které se říká opičí rýha. Mezi prvním a druhým prstem na nohou je velký prostor. Málo vyvinuté svaly a uvolněné klouby umožňují dítěti zaujímat neobvyklé polohy. Fyzický růst a vývoj může být pomalejší než u normálního dítěte. Inteligence dítěte bývá do různé míry postižená. U některých dětí zjišťujeme IQ na spodní hranici průměru. S Downovým syndromem bývají spojeny i různé vrozené vady srdce.

Tyto děti bývají velmi roztomilé. Může se u nich projevovat neklid a často se učí hůře než jejich zdraví vrstevníci. Mají malou odolnost vůči infekci, takže mají větší sklon onemocnět respiračními a ušními infekty. Mívají také problémy s rozvojem řeči a sluchem. Délka života downíků se podstatně prodloužila zavedením širokospektrých antibiotik. U dětí s Downovým syndromem je vyšší incidence akutní leukemie a u těch, které dosáhly středního věku, je vyšší výskyt Alzheimerovy choroby než u normální populace.

Ochablé držení těla kojence způsobené hypotonem svalů činí polohování a držení dítěte značně obtížným a navíc působí vyšší ztrátu těla z exponovaných částí těla. Kojenec musí být teple zabalený, aby nedošlo k podchlazení. Hypotonus svalů způsobuje také dechové obtíže a hromadění hlenů. Před krmením je zapotřebí dítě odsát balonkovou odsávačkou. Malý tonus svalů má za následek také obstipaci, které se můžeme bránit dietními opatřeními.

3.stanoviště – sepsat pět vět s údaji z tabulky

Tab. Období projevu vývojových mezníků u normálních dětí a u dětí s Downovým syndromem (v měsících)

Mezník	Děti s Downovým syndromem		Normální děti	
	Průměr	Rozmezí	Průměr	Roz-mezí
Smích	2	1,5 – 4	1	0,5 – 3
Převalování	8	4 – 22	5	2 – 10
Samostatné sedění	10	6 – 28	7	5 – 9
Plazení	12	7 – 21	8	6 – 11
Lezení	15	9 – 27	10	7 – 13
Stání	20	11 – 42	11	8 – 16
Chůze	24	12 – 65	13	8 – 18
Řeč- slova	16	9 – 31	10	6 – 14
Řeč – věty	28	18 – 96	21	14 – 32

Tab. Období projevu samostatnosti u normálních dětí a u dětí s Downovým syndromem (v měsících)

Mezník	Děti s Downovým syndromem		Normální děti	
	Průměr	rozmezí	průměr	rozmezí
Jídlo				
Používání prstů	12	8 – 28	8	6 – 16
Používání lžice a vidličky	20	12 – 40	13	8 – 20
Toaleta				
Močení	48	20 – 95	32	18 – 60
Stolice	42	28 – 90	29	16 – 48
Oblékání				
Svlékání	40	29 – 72	32	22 – 42
Oblékání	58	38 – 98	47	34 – 58

4. stanoviště – vypsát pět důležitých bodů z textu

Ošetrovatelské úkoly

Konzultace s rodiči – konzultace rodin s dětmi postiženými Downovým syndromem s klinickými pracovníky jsou kontinuální. Akceptace této diagnózy si žádá čas a výjimečnou duševní sílu. Porodí asistentky musejí ovládat vlastní pocity, aby byly schopny dostatečně efektivně pomáhat postiženým rodičům. Samozřejmě i ony jsou velmi skličené z narození postiženého dítěte. Mohou se s rodiči identifikovat. Někdy se tím dosáhne příhodného porozumění pocitu bezmocnosti a povzbudí to rodiče k vyjádření jejich obav. Ošetřující osoba však musí umět především naslouchat a poskytovat taktní, upřímnou a soucitnou podporu.

Někdy se rodiče nedokážou smířit s faktem, že se jim narodilo postižené dítě, a stav dítěte před okolím ze studu tají. Ošetřující osoba by měla podpořit i povzbudit rodiče k tomu, aby ventilovali svůj smutek, třeba pláčem. Schopnost empatie ošetřující osoby je v tomto případě naprosto nezbytná. Navázání vztah podpoří zapojením rodičů do plánování péče o dítě i do péče samotné. Potřeba vroucího zájmu personálu by se neměla podceňovat. Například zkrášlením dětské hlavičky mašličkou na vláskách dá personál najevo, že se dítěti dostává stejné láskyplné péče, i když je odlišné.

Péče o rodinu – sourozenci dítěte by o jeho stavu měli být informováni a měli by se účastnit diskusí o novém dítěti v rodině. Velmi malé děti citlivě vnímají napětí rodičů, a jejich představivost je tak může vystrašit více, než odpovídá realitě. Otevřená komunikace předchází izolaci, nedorozumění a pomůže snést přechodné období. Ošetřující osoba by měla rodinu spojit s podpůrnou skupinou pro Downův syndrom, pokud je v okolí dostupná. Jiní rodiče s dětmi postiženými Downovým syndromem jsou totiž neocenitelným zdrojem podpory.

(Převzato z: Úvod do porodnického a pediatrického ošetrovatelství – Gloria Leifer)

Diskuze

V praktické části je vložen rozhovor s maminkou dítěte, které se narodilo s Downovým syndromem. Cílem tohoto rozhovoru je porovnat teoretické znalosti z publikací s rodičem, který žije reálný každodenní život s dítětem s touto diagnózou. Downův syndrom je do určité míry individuální v projevech, jak už vyplývá z rozhovoru, velice záleží na úrovni vývoje dítěte. Jak dobře je vyvinuta řeč nebo jiný způsob komunikace, velice závisí na tom, jak často se s ním matka trénuje. Je nutné si najít k takovému dítěti cestu a postupně s ním dělat pokroky. Maminka v rozhovoru přiznala, že si se synem rozumí, přestože s ním je velice obtížná komunikace a časově náročná, a tak není v jejich silách trénovat tak často, jak by bylo potřeba. A to je jen jedna z oblastí, které je nutné se věnovat, aby se dostavily pokroky. Do jakýchkoli činností je nutné dítě motivovat a podle maminky je nejdůležitější, aby bylo dítě v klidu, mělo na vše dost času a vše se několikrát opakovalo pro fixaci poznatků. Jako velký problém vidí obměnu lidí v blízkém okolí (například střídají paní asistentky).

Rozhovor se dotkl i problematiky státní podpory, příspěvků a organizací, které pomáhají rodinám s dětmi s Downovým syndromem. Tato konkrétní zpovídaná maminka ale nemá příliš přehled o tom, na co všechno má nárok a jak tyto nároky uplatňovat. Snaží se vzdělávat pomocí odebrání časopisu a internetu, ale zajímá se spíše o rozvoj dítěte než o finance.

Z rozhovoru s maminkou vyplynulo, že se syn narodil do rodiny, která i přes určité nejisté náznaky diagnózy Downova syndromu, byla rozhodnutá přijmout nového člena rodiny. Přiznává, že výchova třetího dítěte, navíc s Downovým syndromem je velice odlišná od výchovy předchozích dětí. Nicméně se rodina snaží žít normálním životem. Ve škole má syn asistentku, o stacionáři zatím neuvažovali, ale do budoucna tato možnost tady je. Lidé s Downovým syndromem se mohou dožít i 40 let, a tak není mnohdy možné, aby se o ně starali jejich rodiče sami v důchodovém věku.

Vyřčení diagnózy Downova syndromu staví budoucí rodiče před otázku, zda si dítě nechají s vědomím, že to zcela změní jejich život. Péče o toto dítě je dopředu nepředvídatelná. Každé dítě se liší stupněm mentální retardace, od toto se odvíjí možnosti vzdělávání a celkového rozvoje. Některé děti s Downovým syndromem zůstávají pomyslnými malými dětmi celý život, neboť jejich mentální rozvoj je na úrovni malého dítěte. Je tedy nutná osoba, která o tohoto jedince neustále pečuje. V případě, že se narodí chlapec, je neplodný, rodina se tedy nedočká dalších potomků od tohoto syna. Toto je jen několik důvodů, proč je rodičům po sdělení diagnózy

Downova syndromu nabídnuta možnost ukončení těhotenství. Všechny vyšetření probíhají i z tohoto důvodu do 3.měsíce těhotenství. Rozhodnutí je vždy na rodičích, neboť diagnostika mnohdy naznačí možnost Downova syndromu, ale jak už vyplývá z rozhovoru, není to vždy 100 % jisté.

Pro lepší pochopení, co to znamená mít Downův syndrom a obecně si uvědomit, že mezi námi tito lidé žijí, je v praktické části diplomové práce vložen návrh na projektový den. Jedná se o návrh pro učitele základních škol, jak uchopit tuto problematiku a 21.března na Světový den Downova syndromu obléknout různě barevné ponožky a věnovat se tomuto tématu v rámci výuky.

Závěr

Cílem práce je seznámení s problematikou Downova syndromu. Diplomová práce přehledně mapuje příčiny vzniku Downova syndromu, včetně rizikových faktorů od rodičů. V teoretické části je popsán vzhled dítěte s Downovým syndromem, tedy typické tvary očí, krku, končetin. Velký prostor je věnován mentální stránce těchto dětí, neboť jednou ze základních otázek budoucího rozvoje je míra mentální retardace. Ze zdravotního hlediska jsou zde popsány přidružené nemoci, které se u dětí s Downovým syndromem často vyskytují, mnohdy už po narození je potřeba tyto zdravotní obtíže operativně řešit, jiné je potřeba pravidelně kontrolovat a popřípadě opakovaně odstraňovat.

Teoretická část diplomové práce popisuje vývoj dítěte s Downovým syndromem od narození až po dospělost. Vývoj tohoto dítěte je pomalejší, mnohdy postupuje ve vlnách, někdy se zastaví, potom rychle akceleroje. Nicméně lze vysledovat přibližné věkové rozmezí pro konkrétní vývojové posuny a porovnat je se zdravými jedinci. Je zde řešena otázka vzdělávání, informace o tom, co v jakém období může zvládnout, jsou podstatné pro rodiče, asistenty, učitele a další osoby, které pečují o dítě s Downovým syndromem.

V praktické části je rozhovor s maminkou, která pečuje o svého syna s Downovým syndromem. Cílem rozhovoru bylo dokreslení teoretické části práce o konkrétní příklad jedince, který si tímto syndromem prošel několika zdravotními komplikacemi, začlenil se do mateřské i základní školy a žije relativně normálním životem. Dělá pokroky ve škole, snaží se zlepšovat v komunikaci, sportuje. Vše s asistentkou nebo s někým z rodiny, ale v mezích svého mentálního stupně zvládá různorodé činnosti.

Pro zlepšování mezilidských vztahů a respektu k druhým lidem, konkrétně k toleranci k lidem se syndromem, může učitelům posloužit návrh na projektový den. Cílem tohoto projektového dne je uvědomit si jinakost a zároveň rovnocennost zdravých dětí a dětí s Downovým syndromem. Takto nenásilně si žáci 21.března obléknou rozdílné ponožky a pomocí úkolů na jednotlivých stanovištích se seznámí se znaky Downova syndromu. Pokud takto informovaný žák někdy potká někoho s Downovým syndromem, nebude překvapený. Během aktivit si zdravý žák uvědomí, jaké má štěstí, že je zdravý, samostatný, může studovat, sportovat nebo si jen povídat s kamarády bez omezení.

Seznam použité literatury

ADAMUS, Petr, FRANIOK, Petr, KALEJA, Martin, ZEŽULKOVÁ, Eva. *Vzdělávací strategie v edukaci vybraných skupin žáků se speciálními vzdělávacími potřebami*. Ostrava: Ostravská univerzita v Ostravě, Pedagogická fakulta, 2015. ISBN 978-80-7464-798-7.

ASIM, A, KUMAR, A, MUTHUSWAMY, S, a kol. *Down syndrome: an insight of the disease*. [online]. J Biomed Sci. 2015; 22: 41–50. [cit. 2020-05-23]. Dostupné z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7321764/#b3>

BALLARD, Clive, MOBLEY, William a kol. Dementia in Down's Syndrome. *The Lancet Neurology*. [online]. 2016, 15(6): 622-36. [cit. 2020-05-23]. Dostupné z: <https://medlineplus.gov/dementia.html>.

BARTOŇOVÁ, Miroslava, BAZALOVÁ, Barbora, PIPEKOVÁ, Jarmila. *Psychopedie. Texty k distančnímu vzdělávání*. Brno: Paido, 2007. ISBN 978-80-7315-161-4.

BELOŠOVIČOVÁ, Hana, CALDA, Pavel. Screening Downova syndromu v prvním, druhém nebo obou trimestrech? [online]. *Akutní gynekologie a porodnictví*. 2012 [cit. 2020-07-21]. Dostupné z: https://www.actualgyn.com/pdf/cz_2012_67.pdf

BENNETT, F.C., McCLENNAND, S. a kol. Vitamin and mineral supplementation in Down's syndrome. *Pediatrics* 1983; 72: 707–713. [online]. 1983 [cit. 2020-05-23]. Dostupné z: <https://www.nature.com/articles/gim200989>.

BIRD, Rebecca J, HURREN, Bradley, J. Anatomical and Clinical Aspects of Klinefelter's Syndrome. *Clinical Anatomy*. [online]. 2016, 29(5): 606-19. [cit. 2020-05-29]. Dostupné z: <https://medlineplus.gov/klinefelterssyndrome.html>.

CRAWFORD, Doreen, DEARMUN, Annette. Down's Syndrome. *Nurs Child Young People*. [online]. 2016, 28(9): 17. [cit. 2020-05-23]. Dostupné z: <https://medlineplus.gov/downsyndrome.html>.

ČERNÝ, Rudolf, JEŘÁBEK, Jaroslav. Analýza a diferenciální diagnostika nystagmu v klinické praxi. *Neurologie pro praxi*. [online]. 2007, 8(6): 340-343. [cit. 2020-06-11]. Dostupné z: <https://www.solen.cz/pdfs/neu/2007/06/03.pdf>.

Down Syndrome International [online]. 2020. [cit. 2020-07-21]. Dostupné z: https://www.ds-int.org/world-down-syndrome-day?fbclid=IwAR2qxQEFTNRS-F76IgURWae4c008xGzc43LhqK6_z8stvZzriUaMhJpFIg.

FILIPEC, Martin. Katarakty nejsou jenom vodopády – nejčastější příčina slepoty na světě. *Vesmír*. [online]. 2005, 84,96. [cit. 2020-06-11]. Dostupné z: <https://vesmir.cz/cz/casopis/archiv-casopisu/2005/cislo-2/katarakty-nejsou-jenom-vodopady.html>

FRIEDOVÁ, Natálie, MIHALOVÁ, Romana a kol. Chromozomové aberace jako příčina časných reprodukčních ztrát: zhodnocení 233 případů. *Aktuální gynekologie a porodnictví*. [online]. 2019. [cit. 2020-04-23]. ISSN 1803-9588. Dostupné z: https://www.actualgyn.com/pdf/cz_2019_227.pdf

GAVIN, L. Mary. Down Syndrome. [online]. *The Nemours Foundation*. 2015. [cit. 2020-07-21]. Dostupné z: <https://kidshealth.org/en/parents/down-syndrome.html>

HLADÍKOVÁ, Andrea, Grečmalová, Dagmar a kol. Nové možnosti diagnostiky příčin mentální retardace u dětí. *Pediatrica pre prax*. [online]. 2012, 13(3): XI-XV. [cit. 2020-05-29]. Dostupné z: <http://www.solen.sk/pdf/4b07a49d2d42be09941de625e62fc306.pdf>.

KIM, Kyung Mi, KIM, Ju Deok. Effects of Oral Stimulation Intervention in Newborn Babies With Cri Du Chat Syndrome: Single-Subject Research Design. *Occupational Therapy International*. [online]. 2018. [cit. 2020-05-29]. Dostupné z: <http://europepmc.org/article/MED/29853814>

KROMBHOLZ, Richard. Nejčastější demence a jejich léčba. *Neurologie pro praxi*. [online]. 2011, 12(3): 196-200. [cit. 2020-05-23]. Dostupné z: <https://www.neurologiepropraxi.cz/pdfs/neu/2011/03/12.pdf>.

KUCHYNKA, Pavel a kol. *Oční lékařství*. Praha: Grada, 2016. ISBN 978-80-271-9182-6.

KUKLA, Lubomír a kol. *Sociální a preventivní pediatrie v současném pojetí*. Praha: Grada, 2016. ISBN 978-80-271-9223-6.

LEIFER, Gloria. *Úvod do porodnického a pediatrického ošetřovatelství*. Praha: Grada, 2004. ISBN 80-247-0668-7.

LEJEUNE, J., GAUTIER, M., TURPIN, R. Etude des chromosomes somatiques de neuf enfants mongoliens. *C R Acad Sci*, 248: 1721-1722. 1959.

LYLE, R., BENA, F., GAGOS, S. a kol. *Genotype-phenotype correlations in Down syndrome identified by array CGH in 30 cases of partial trisomy and partial monosomy of chromosome 21*. [online]. *Eur J Hum Genet*. 2009;17: 454–466. [cit. 2020-06-11]. Dostupné z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7321764/#b3>.

MÉGARBANÉ, André, RAVEL, Aimé a kol. *The 50th anniversary of the discovery of trisomy 21: the past, present, and future of research and treatment of Down syndrome*. [online]. 2009, *Genetics in Medicine*. [cit. 2020-06-11]. Dostupné z: <https://www.nature.com/articles/gim200989>.

MIHÁL, Vladimír, MICHÁLKOVÁ, Kamila, MALÝ, Tomáš a kol. Hirschsprungova choroba jako příčina chronické zácpy. *Pediatric pro praxi*. [online]. 2009, 10(4): 272-273. [cit. 2020-06-11]. Dostupné z: <https://www.pediatricpropraxi.cz/pdfs/ped/2009/04/15.pdf>.

MIHÁL, Vladimír, MIŠUTH, Vladimír, MALÝ, Tomáš. Časná diagnóza duodenální atrezie: prenatální ultrazvukový důkaz. *Pediatric pro praxi*. [online]. 2016, 17(5): 326-329. [cit. 2020-06-11]. Dostupné z: <https://www.pediatricpropraxi.cz/pdfs/ped/2016/05/12.pdf>.

MUDALIYAR, Shriniwas, Umesh, MUDALIYAR, Umesh Sneha. Strawberry Skull in Edwards Syndrome. *BJR Case reports*. [online]. 2017, 3(4): 20170045. [cit. 2020-05-29]. Dostupné z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6159170/>.

National Down syndrome society. [online]. [cit. 2020-07-21]. Dostupné z: <https://www.ndss.org/about-down-syndrome/down-syndrome/>

National Human Genome Research Institute [online]. 2013. [cit. 2020-07-21]. Dostupné z: <https://www.genome.gov/25520259/online-education-kit-1959-chromosome-abnormalities-identified>.

NOVOSAD, Libor. *Základy speciálního poradenství*. Praha: Portál, 2000. ISBN 80-7178-197-5.

OBOUDYAT, Carly, GLAZER Hilary a kol. Alzheimer's Disease. *Seminars in Neurology*. [online]. 2013. 33 (4): 313-29. [cit. 2020-05-23]. Dostupné z: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28872215/>.

PAOLUCCI, Gruccio Denise, BAMBA, Vaneeta. Turner Syndrome: Care of the Patient: Birth to Late Adolescence. *Pediatric Endocrinology Reviews*. [online]. 2017, 14(2): 454-461. [cit. 2020-05-29]. Dostupné z: <https://medlineplus.gov/turnersyndrome.html>.

PEKÁRKOVÁ, Simona, LÁBUSOVÁ, Adéla, RENDL, Miroslav, NIKOLAI, Tomáš. *Nemoc bezmocných: lehká mentální retardace – analýza inteligenčního testu SON-R*. Praha: Nadace Open Society Fund, 2010. ISBN 978-80-87456-05-7.

PIPEKOVÁ, Jarmila a kol. *Kapitoly ze speciální pedagogiky*. Brno: Paido, 2006. ISBN 80-7315-120-0.

Ponožková výzva. [online]. Společnost rodičů a přátel dětí s Downovým syndromem, 2018. [cit. 2020-07-21]. Dostupné z: http://www.downsyndrom.cz/aktuality/645/ponozkovy-den-2018.html?pg=1&fbclid=IwAR23CAIr9z1nmuBgFQKU_6m2466vRLNmA9e2pLkRRxrjreCd-i9uAMnlELE.

Prediko. [online]. 2001-2019. [cit. 2020-07-21]. Dostupné z: https://www.prediko.cz/ordinacni-hodiny/index.php?option=com_content&view=article&id=18&Itemid=176

RENOTIÉROVÁ, Marie, LUDÍKOVÁ, Libuše a kol. *Speciální pedagogika*. Olomouc: Pedagogická fakulta. ISBN 80-244-1475-9.

ROZTOČIL, Aleš a kol. *Moderní porodnictví*. Praha: Grada, 2017. ISBN 978-80-271-9757-6.

SELIKOWITZ, Mark. *Downův syndrom*. Praha: Portál, 2005. ISBN 80-7178-973-9.

SETH, Rachna, SINGH, Amitabh. Leukemias in Children. *Indian J Pediatrics*. [online]. 2015, 82(9): 817-24. [cit. 2020-06-11]. Dostupné z: <https://medlineplus.gov/childhoodleukemia.html>

STARÝ, Jan. Akutní leukemie u dětí. *Onkologie*. [online]. 2010, 4(2): 120-124. [cit. 2020-06-11]. Dostupné z: <https://www.onkologiecs.cz/pdfs/xon/2010/02/14.pdf>.

STERNBERG, Robert J. Intelligence. *Dialogues in Clinical Neuroscience*. [online]. 2012, 14(1): 19-27. [cit. 2020-05-29]. Dostupné z: <http://europepmc.org/article/MED/22577301>.

ŠRÁMKOVÁ, Lucie. *Dětská leukémie – průvodce pro rodiče*. Praha: HAIMA CZ, 2016. ISBN 978-80-270-1032-5.

ŠTEJFA, Miloš a kol. *Kardiologie: 3. přepracované a doplněné vydání*. Praha: Grada, 2007. ISBN 978-80-247-1385-4.

ŠVARCOVÁ, Iva. *Mentální retardace*. Praha: Portál, 2003. ISBN 80-7178-821-X.

TAYEBATI, Seyed, K., CECCHI, A. a kol. Pharmacotherapy of Down's Syndrome: When and Which? [online]. *CNS & Neurological Disorders - Drug Targets*, 2019. [cit. 2020-07-21]. Dostupné z: <https://www.eurekaselect.com/176669/article>.

Trizomie 21. chromozomu [online]. National Down Syndrome Society, 2020. [cit. 2020-07-21]. Dostupné z: https://www.ndss.org/about-down-syndrome/down-syndrome/?fbclid=IwAR1l9DKcWwCPZocemWpsIOH09KB8ogAQa9qCkQtxim3Yy_hWx_RLKg-6jIE

VASCONCELOS, Marcio M. *Mental Retardation*. *J. Pediatr (Rio J)*. [online]. 2004, 80(2): S71-82. [cit. 2020-05-23]. Dostupné z: <http://www.jped.com.br/conteudo/04-80-S71/ing.asp>.

VESELÝ, Ondřej. Opožděná puberta a gynekomastie jako projev Klinefelterova syndromu. *Pediatric pro praxi*. [online]. 2017, 18(2): 131-134. [cit. 2020-06-11]. Dostupné z: <https://www.pediatricpropraxi.cz/pdfs/ped/2017/02/13.pdf>.

WILLIAMS, Grant M., BRADY, Robert. Patau Syndrome. *StatPearls*. [online]. 2020 [cit. 2020-05-29]. Dostupné z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK538347/>.

Obrazová příloha

Centers for Disease Control and Prevention [online]. 2019. [cit. 2020-07-21]. Dostupné z: <https://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/DownSyndrome.html>.

MedlinePlus [online]. 2020. [cit. 2020-07-21]. Dostupné z: <https://medlineplus.gov/ency/imagepages/17229.htm> .

National Down syndrome society. [online]. [cit. 2020-07-21]. Dostupné z: <https://www.ndss.org/about-down-syndrome/down-syndrome/>.

U.S. Department of Health & Human Services [online]. 2020. [cit. 2020-08-05]. Dostupné z: <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/down-syndrome#genes>.

Seznam použitých zkratk

IQ	intelligenčního kvocientu
CT	vyšetření Computer tomography (počítačová tomografie)
EEG	Elektroencefalografie
CNS	Centrální nervová soustava
AML	Akutní myeloidní leukémie
ALL	Akutní lymfoblastická leukémie
CRL	Crown rump length
NT	nuchální translucence
FISH	Fluorescenční in situ hybridizace
PCR	Polymerase Chain Reaction (Polymerázová řetězová reakce)
DNA	Deoxyribonukleová kyselina

Příloha

Informovaný souhlas

Vážení rodiče,

dovolte, abych Vás požádala o rozhovor o Vašem dítěti v rámci vypracování mé diplomové práce. Veškeré osobní informace, rozborů provedené během rozhovoru budou použity výhradně k účelu sepsání této kvalifikační práce. Zároveň jsou považovány za důvěrné a dodržují zásady ochrany informací vyplývající ze Základní listiny práv a svobod.

Děkuji za důvěru a ochotu spolupracovat.

V Hradci Králové dne 10.7. 2020

Bc. Veronika Kapustová

Souhlasím s rozhovorem o mém dítěti s Downovým syndromem pro vypracování této diplomové práce.

Dítě s Downovým syndromem – rozhovor

Jméno:

Věk:

Pohlaví:

Fyziognomie:

1. Kdy jste se dozvěděla, že se u Vašeho dítěte vyskytl nějaký problém?
2. Kdo Vás informoval?
3. Zvažovala jste potrat? (I když jsem asi pochopila, že diagnostika nebyla úplně průkazná a myslela jste si, že budete mít zdravé dítě, nebo ne?)
4. Rozhodla byste se jinak?
5. Vyhledávala jste si informace o DS? Kde?
6. Ovlivnilo narození Vašeho dítěte Váš život?
7. Ovlivnilo narození Vašeho dítěte s DS fungování rodiny?
8. Byla jste seznámena o možnosti získání sociálního příspěvku na péči o Vaše dítě?
9. Jak na diagnózu reagovala Vaše rodina?
10. Jaký mají vztah Vaše další děti k dítěti s Downovým syndromem?
11. Odlišovala se nějak Vaše výchova od výchovy dalších zdravých dětí?
12. Jak zvládáte péči o Vaše dítě?
13. Má Vaše dítě nějaké přidružené onemocnění? Jaké?
14. Bylo Vaše dítě hospitalizované v nemocnici?
15. Jak Vaše dítě reaguje na pobyt ve zdravotnickém zařízení?
16. Jaké bylo chování sester k Vám a k Vašemu dítěti v průběhu hospitalizace?
17. Jaký byl průběh hospitalizace Vašeho dítěte? Vyskytl se nějaký problém se zdravotnickým personálem?
18. Jaké na dítěti pozorujete rozdíly od doby, co chodí do školy?
19. Dělal mu přechod do školy nějaké potíže?
20. Byly nějaké problémy v mateřské školce?
21. Má Vaše dítě ve škole asistentku?
22. Uvítala byste nějakou další pomoc se synem? Chybí Vám nějaká další asistentka nebo je možnost nějakého stacionáře? Musí být dost náročné se starat, vodit do školy a ze školy a doma zase být na vše sami. Uvítali byste nějakou pomoc?
23. Jak reagují ostatní děti ve třídě na Vašeho syna?
24. Jak jde Vašemu synovi učení?
25. Myslíte si, že stát dostatečně podporuje rodiny s handicapovaným dítětem?
26. Jak tráví Váš syn volný čas?
27. Jak se vyvíjí jemná a hrubá motorika u Vašeho syna?
28. Jak se synem komunikujete? Jak se u něj vyvíjí řeč?