

Univerzita Palackého v Olomouci

Pedagogická fakulta

DIPLOMOVÁ PRÁCE

Olomouc 2010

Helena J í r ů

UNIVERZITA PALACKÉHO V OLMOUCI

Pedagogická fakulta

Ústav speciálněpedagogických studií

HELENA JÍRŮ

IV. ročník - prezenční studium

Obor: logopedie

**NARUŠENÁ KOMUNIKAČNÍ SCHOPNOST U DĚTÍ SE SPECIFICKÝM
TYPEM KOMBINOVANÉHO POSTIŽENÍ**

Diplomová práce

Vedoucí práce: doc. Mgr. Kateřina Vitásková, Ph.D.

Olomouc 2010

Prohlašuji, že jsem diplomovou práci zpracovala samostatně a použila jen uvedené literatury.

V Olomouci 7. 4. 2010

.....

Helena J í r ů

Děkuji paní doc. Mgr. Kateřině Vitáskové, Ph.D., vedoucí práce, za velmi užitečnou metodickou pomoc, kterou mi poskytla při zpracování diplomové práce.

Dále bych chtěla poděkovat rodině paní I.B. za umožnění získání cenných informací a lékařských odborných zpráv ke zpracování diplomové práci.

Helena J í r ů

OBSAH

OBSAH.....	5
ÚVOD.....	7
TEORETICKÁ ČÁST	9
1 KOMUNIKACE	9
1.1 Průběh komunikačního procesu	9
1.1.1 Verbální komunikace	11
1.1.2 Nonverbální komunikace	12
2 NARUŠENÁ KOMUNIKAČNÍ SCHOPNOST.....	14
2.1 Cíle diagnostiky narušené komunikační schopnosti.....	15
2.2 Cíle terapie narušené komunikační schopnosti	16
2.3 Principy terapie NKS.....	16
3 PROBLEMATIKA OSOB S KOMBINOVANÝM POSTIŽENÍM.....	17
3.1 Vymezení pojmu kombinované postižení a jeho klasifikace	17
3.2 Příčiny vzniku kombinovaných vad	20
4 SPECIFICKÝ TYP KOMBINOVANÉHO POSTIŽENÍ DĚDIČNÉ METABOLICKÉ PORUCHY.....	22
4.1 Dědičné metabolické poruchy	22
4.2 Dědičnost u onemocnění “Mukopolysacharidózou” – typu DMP	26
4.3 Symptomatologie mukopolysacharidózy	28
4.4 Klasifikace mukopolysacharidóz.....	30
<i>Mukolipidózy a jiná strádavá onemocnění</i>	32
4.5 Diagnostika onemocnění typu DMP	32
5 SYMPTOMATICKÉ PORUCHY ŘEČI U DĚTÍ S DMP TYPU ALFA - MANNOSIDÓZA JAKO DRUH NARUŠENÉ KOMUNIKAČNÍ SCHOPNOSTI	35
5.1 Definice a klasifikace mentální retardace.....	36
5.2 Vliv mentální retardace na řeč dítěte	38
5.3 Vady a poruchy sluchu- klasifikace	41
5.4 Vliv sluchového postižení na řeč dítěte.....	42
6 ALTERNATIVNÍ A AUGMENTATIVNÍ KOMUNIKAČNÍ SYSTÉMY	47
6.1 Cíle a metody AAK	47
6.2 Využitelné systémy AAK pro děti s mukopolysacharidózou.....	49

6.2.1	Komunikační systém s obrazovými symboly- piktogramy.....	49
6.2.2	Komunikační systém – znak do řeči	49
6.2.3	Komunikační systém – Makaton.....	49
6.2.4	Alternativní výuka čtení s využitím globální metody	50
6.2.5	Sociální čtení.....	50
	Praktická část	52
	7 VÝZKUM	52
7.1	Cíle práce, použité techniky, vymezení hypotéz	52
7.2	Metodologie výzkumu.....	53
7.3	Vlastní šetření a analýza výsledků	54
7.4	Případová studie dítěte s onemocněním alfa–mannosidóza	71
7.5	Závěry výzkumného šetření a návrhy k diskusi	79
	Závěr	82
	Seznam použité literatury a pramenů.....	84
	Seznam tabulek, obrázků a grafů	87
	Seznam grafů	88
	Seznam příloh	89
	Anotace	100

ÚVOD

Narození dítěte je pro rodiče jedinečnou událostí. Hlavním důvodem, proč lidé chtějí mít děti, je náplň života. Ovšem může se stát, že tato „náplň života“ nebude odpovídat jejich představám. Dítě nebude zcela zdravé, bude mít vadu.

Z víceletého pozorování víme, že péče o dítě s postižením a komunikace s ním, je velmi náročná. Tento přetěžký rodinný osud se snad dá „zvládnout“, když rodiče neberou handicap svého dítěte jako neštěstí, ale jako životní úkol. Ke zvládnání úkolu mobilizují síly a hledají spojence. Mezi spojence by měli patřit všichni příbuzní a blízcí, kteří s dítětem komunikují, ale také lékaři, pedagogové a další odborní pracovníci.

Mnoho laiku, ale i rodičů se domnívá, že dominantní úkol v péči o „nemocné“ dítě má mimo rodičů lékař. Bohužel vady se často kombinují, mohou ovlivnit psychiku jedince i sociální vztahy. Nelze tedy spolupracovat pouze s lékařem, ale je nutné hledat i další odborníky, kteří ke škodě ve většině případů pracují odděleně, izolovaně. Úkol se stává ještě těžším, pokud jde o kombinované postižení. S rozsahem postižení dítěte přibývají odborní lékaři, jejich pracoviště se vzdalují a spolupráce mezi nimi a dalšími odborníky se vytrácí, komplikuje. Plnění tohoto životního úkolu lze přirovnat k bludnému kruhu.

Narušená komunikační schopnost u dětí se specifickým typem kombinovaného postižení může být způsobena i dědičnou poruchou metabolismu. Tak je to i v případě obou dětí manželů B., s jejichž souhlasem šetříme případovou studii a analyzujeme toto onemocnění v praktické části diplomové práce.

Chceme se také zaměřit na zkoumání možného přispění spolupráce rodiny, odborných lékařů a logopedických pracovišť, podílet se na hledání nejvhodnějšího terapeutického procesu. Samozřejmě se snahou o co nejpříznivější možný prognostický výhled celkového stavu takto „nemocných“ dětí.

Problematika narušené komunikační schopnosti u dětí s kombinovaným postižením je velmi aktuální a často konzultované téma, o němž se hovoří v mnoha souvislostech nejen mezi odbornou, ale i laickou veřejností.

S touto problematikou se setkáváme nejenom v rámci oborového studia logopedie, ale podrobnější informace získáváme při výkonu specificky zaměřené profese. Ve vědeckých kruzích se na toto téma vedou stále diskuze a tato problematika je zmiňována v mnoha směrech a souvislostech. S problémem kombinovaného postižení se můžeme seznámit, pokud se setkáme s někým, kdo daným problémem trpí a potřebuje, aby jeho obtíže byly kompenzovány. Ptáme se: „*Je v dnešní společnosti někdo, kdo by neslyšel o tomto postižení,*

nebo neznal jedince, jemuž byla přiřknuta tato diagnóza?“ Problém narušené komunikační schopnosti u dětí se specifickým typem kombinovaného postižení s dědičnou metabolickou poruchou je ovšem tématem, které již není tak známé a frekventované, zvláště v neodborné části veřejnosti. V četnosti a množství problémů, která by toto téma mohlo pojmout, nás nejvíce zajímá souvislost mezi narušenou komunikační schopností a specifickým typem kombinovaného postižení způsobené právě dědičnou metabolickou poruchou typu *MUKOPOLYSACHARIDÓZA*.

Cílem práce v první kapitole je objasnění průběhu komunikačního procesu a specifík verbální a nonverbální komunikace. Ve druhé kapitole se zabýváme problematikou narušené komunikační schopnosti, vyzdvihujeme cíle diagnostiky a terapie narušené komunikační schopnosti. Třetí kapitola popisuje problematiku osob s kombinovaným postižením z obecného hlediska, klasifikaci postižených do skupin dle různých autorů. Řeší otázku příčin vzniku kombinovaného postižení. Čtvrtá kapitola je zaměřena na specifický typ kombinovaného postižení, jímž je v tomto případě dědičná metabolická porucha typu „*Mukopolysacharidóza*“, popisujeme její příčiny, projevy, klasifikaci a diagnostiku. Pátá kapitola se zabývá otázkou symptomatických poruch řeči jako druhem narušené komunikační schopnosti se zaměřením na specifický typ onemocnění, jímž je alfa-mannosidóza, druh mukopolysacharidózy, spadající obecně do dědičných metabolických poruch. V šesté kapitole se pokusíme nastínit a vybrat možné intervenční postupy narušené komunikační schopnosti u dětí s mukopolysacharidózou s využitím alternativních a augmentativních komunikačních systémů.

V praktické části práce se věnujeme dané problematice vyhodnocením dotazníků z pracovišť klinických logopedů a na případové studii dítěte postiženého dědičnou metabolickou poruchou typu alfa – mannosidóza demonstrujeme průběh této nemoci a popisujeme vývoj řeči a komunikační obtíže tak, jak se měnily od narození do dovršení 19 let. Dále porovnáваме četnost logopedické péče u tohoto konkrétního jedince s výsledky dotazníkového šetření.

Předmětem práce tedy bude zamyslet se nad souvislostmi dědičného metabolického onemocnění jako specifického typu kombinovaného postižení a narušenou komunikační schopností jako symptomem tohoto onemocnění. Pokusíme se o komparaci teoretických poznatků s konkrétním onemocněným dítětem trpícím dědičnou metabolickou poruchou typu alfa-mannosidóza s naznačením vlastního osobního postoje k této problematice.

TEORETICKÁ ČÁST

1 KOMUNIKACE

1.1 Průběh komunikačního procesu

Komunikací se zabývá mnoho autorů zejména v psychologické a pedagogické literatuře. Dance a Larson (in Gavora, 2005) uvádí, že zaznamenali 126 definic, které se snaží vymezit pojem komunikace. Do diplomové práce jich zařadíme pouze několik. Původ slova komunikace můžeme hledat v latinském slově *communicare*, což znamená informovat, oznamovat, radit se s někým (Gavora, 2005). Mezi nejstručnější definici lze zařadit vymezení od Tubbse (in Vybíral, 2000), který komunikaci charakterizuje jako proces vytváření vztahu mezi dvěma nebo více lidmi.

V logopedickém slovníku (Dvořák, 2001, s.100) nalezneme definici vymezující komunikaci jako *„přenos různých informačních obsahů pomocí různých komunikačních systémů zejména prostřednictvím jazyka.“* Komunikace je realizována ve třech formách: mluvené, psané a ukazované.

Komunikaci je možno charakterizovat jako *„proces efektivní výměny informací prostřednictvím určitého signálního systému znaků (kódů), probíhající během interakce konverzačních partnerů.“*(van Balkom,1991; Palek,1989; Pázstor,Vajda,Loew, 1993 in Vitásková,2005, s. 13).

Gavora (2005) uvádí rozdělení významu komunikace na tři hlavní vymezení: dorozumívání, sdělování a výměnu informací. Při dorozumívání je hlavním cílem pochopení se, shoda myšlenek. Jestliže si tedy lidé chtějí rozumět, je třeba, aby hovořili stejným jazykem, o jedné věci a dosáhli myšlenkového souladu. Při sdělování dochází k informování, či prezentování vlastních postojů, pocitů, názorů. Sdělování vyžaduje komunikačního partnera, který je adresátem informace. Vymezení komunikace jako výměna informací představuje situaci, kdy jedna osoba vyšle informaci, druhá ji přijme a poté si role vymění. Z tohoto vymezení vyplývá, že komunikace se většinou vyznačuje obousměrností.

Gavora (2005) v souvislosti s komunikací uvádí také pojem interakce, který znamená vzájemné působení nebo ovlivňování. Každý člověk je prakticky téměř stále ve vzájemné interakci s někým jiným. Interakce je totiž již vzájemný pohled dvou lidí, neboť každý na druhého nějakým způsobem působí, zanechává v něm nějakou informaci. Je důležité si uvědomit, že komunikace a interakce jsou pojmy příbuzné, ale ne totožné. Dle Janouška

(2007) je komunikace nástrojem realizace, umožňuje interakci. Názory na průběh komunikačního procesu se s postupem času lišily. Např. mluvčí → posluchač (De Vito, 2001).

Tento pohled na komunikaci předpokládal, že mluvčí mluví a posluchač naslouchá, mluvení a naslouchání bylo tedy považováno za děje probíhající v různých časech. Lineární model však vůbec nezohledňuje vzájemné přizpůsobování se, které je charakteristické pro interakci mezi dvěma jedinci nebo v malé skupině (De Vito, 2001).

Lineární model se ukázal jako nevystihující danou problematiku a byl nahrazen modelem interakčním.

- ❖ mluvčí → posluchač
- ❖ posluchač → mluvčí

Tento model vyjadřuje situaci, kdy mluvčí i posluchač postupně střídají své role. Nejprve tedy osoba A mluví a osoba B naslouchá, potom osoba B reaguje na to, co řekla osoba A atd. I tento model je však nedostačující, neboť stále je zde mluvení a naslouchání uváděno jako dvě oddělené akce. Osoby se sice střídají v mluvení a naslouchání, ale nikdy tyto činnosti neprovádí současně.

V této době je zastáván názor, že komunikace je transakční proces, kdy každá účastníci se osoba funguje zároveň jako mluvčí i jako posluchač.

Toto vystihuje transakční model.

- ❖ mluvčí/posluchač ↔ mluvčí/posluchač

V tomto pojetí komunikačního procesu je nahlíženo na každou osobu jako mluvčího i posluchače zároveň, procesy mluvení a naslouchání již nejsou odděleny. Při osobním rozhovoru, při komunikaci ve skupině i při veřejných projevech se všichni účastníci komunikačního procesu navzájem ovlivňují a vysílají různé signály (De Vito, 2001). Pro úplnost uvádíme také jiná možná označení pro dvě komunikující osoby, jak je uvádí Žibritová (in Gavora, 2005, s. 13):

„Osoba A: *vysílající, emitent, producent, expedient, odesílatel, iniciátor, transmisor, kodér, komunikátor.*

Osoba B: přijímající, příjemce, recipient, percipient, adresát, dekodér, komunikant.“

Na komunikační proces se můžeme dívat také z jiného pohledu, a to jako na sled určitých činností, ze kterých se komunikace skládá. Každá komunikační situace se skládá ze čtyř komponent: 1. komunikátor jako zdroj informací, 2. komunikant jako příjemce informací, 3. komuniké, obsah sdělení, informace, 4. komunikační kanál, který znamená způsob, jakým komunikace probíhá (Klenková, 2006). Mezi tyto komponenty můžeme vložit také

zakódování, kdy vysílající převádí informace do formy sdělení, a dekodování, kdy se informace převádí do formy srozumitelné pro příjemce.

1.1.1 Verbální komunikace

Při komunikaci se využívají dva hlavní komunikační systémy – verbální a nonverbální. V této kapitole se budeme zabývat komunikací verbální. Dle Vybírala (2000) je verbální komunikace dorozumívání jedné, dvou, či více osob pomocí slov. De Vito (2001, s. 99) ji charakterizuje jako „*převážně slovní signály přenášené vzduchem a přijímané sluchem*“. Verbální komunikace je tedy realizována pomocí řeči. Řeč je specificky lidskou schopností. Tato schopnost nám není vrozena, dítě se rodí pouze s určitými dispozicemi a teprve při styku s mluvčím okolím si řeč osvojuje. Řeč je realizována pomocí mluvních orgánů a hlavně mozku a jeho hemisfér (Klenková, 2006). Charakter řeči a to, jak funguje, je možné hodnotit a sledovat z více hledisek.

Řeč může mít charakter denotační nebo konotační. Tyto pojmy zavedl do zkoumání jazyka v 19. století anglický filozof Mill (Vybíral, 2000) a v současné době je velká část lingvistiky a sémiologie převzala a používá. Pod pojmem denotace rozumíme známá slova, znaky či symboly, kterým lidé hovořící stejným jazykem rozumí. Je to objektivní význam nějakého slova, který je možné nalézt ve slovníku. Naproti tomu konotace se vztahuje k subjektivnímu významu, kdy každé slovo může v různých lidech evokovat různá subjektivní připomenutí, souvislosti či individuálně přidružené významy (Vybíral, 2000, De Vito, 2001).

Dále můžeme u řeči hodnotit její míru přímočarosti. Přímá prohlášení dávají jasně najevo, co si mluvčí myslí, nebo čemu dává přednost. Nepřímých prohlášení se využívá, když chce mluvčí přimět posluchače, aby něco řekl, či udělal bez toho, aby to mluvčího nějak zavázalo (De Vito, 2001). Nepřímých sdělení můžeme využít také v případě, kdy chceme vyjádřit své přání, aniž bychom někoho urazili. Nepřímá sdělení nám tak mohou pomoci zachovávat pravidla zdvořilého chování (De Vito, 2001).

Každý člověk má svůj charakteristický způsob mluvy; pomocí jeho řeči a způsobu vystupování můžeme odvozovat některé jeho osobnostní rysy. Individuální styl jedince může odrážet jeho charakterové rysy, např. egoismus, negativismus, naivita. Bierach (in Vybíral, 2000) uvádí několik různých stylů projevu: styl neutrální, srdečný, přehnaně upovídaný, egocentrický, negativistický, filozofující. Další komunikační styly mohou být záměrně volené, jsou to dle Vybírala (2000) např. patetický, ironizující či vůdcovský styl.

Komunikační styly, které si jedinec sám volí, poukazují většinou na méně trvalé osobnostní charakteristiky než komunikační styly, které využívá nevědomě. Plaňava (2005, s. 47)

charakterizuje komunikační styl jako „*účel, způsob i okolnosti mezilidského komunikování*“. Komunikační styly, které se objevují v našem komunikačním okruhu, rozděluje na následující: konvenční, konverzační, operativní, vyjednávací a osobní (intimní). U konvenčního a osobního stylu mohou být komunikační partneři v pozici symetrie i asymetrie, u ostatních stylů pouze symetrie. Mezi jednotlivými styly jsou také přechody a dochází k jejich prolínání, jinak by komunikace mohla váznout.

1.1.2 Nonverbální komunikace

Nedílnou součástí komunikace je vedle verbální komunikace také komunikace nonverbální (neverbální, mimoslovní, neslovní). Nonverbální komunikace může probíhat bez komunikace verbální, ale naopak to není možné. Dle Tegzeho (2003) zahrnuje mnoho oblastí lidských projevů a produktů. Nonverbální komunikace zahrnuje veškeré dorozumívací prostředky neslovní podstaty (Klenková, 2006). Je realizována prostřednictvím výrazů obličeje (mimika), způsobů držení těla a jeho pohybů (gestika), změn vzdáleností mezi účastníky komunikace (proxemika), dotýkání se (haptika), pohledů a pohybů očí a v neposlední řadě také celkovou vizáží jedince, jeho oblečením, účesem, zdobením (De Vito, 2001, Plaňava, 2005).

Např. proxemika – způsob využívání prostoru sděluje širokou řadu signálů. Hall (in DeVito, 2001) rozlišuje čtyři vzdálenosti, které definují typ vztahu mezi lidmi. Intimní vzdálenost představuje odstup do 45 cm. Při této vzdálenosti je přítomnost druhého nepřehlédnutelná. Využívají ji hlavně partneři, rodiče s malým dítětem, zápasníci atd. Osobní vzdálenost je rozmezí od 45 do 120 cm. I tato oblast je určena pouze pro blízké osoby, které máme rádi. Jestliže je tato naše osobní zóna nechtěně narušena, např. v přeplněné tramvaji, cítíme se nepříjemně a ohroženě. Společenská vzdálenost vymezuje odstup od 1,2 do 3,7 m. V této vzdálenosti již člověk ztrácí přehled o detailech, kterých by si všiml v oblasti osobní. Využívá se hlavně při společenských a obchodních komunikacích, přičemž platí, že čím větší vzdálenost, tím působí rozhovor formálněji. Veřejná vzdálenost je odstup větší než 3,7 m. Tato vzdálenost je základem osobní ochrany, je dostatečná na to, aby člověk podnikl obranné akce. Taková vzdálenost je např. mezi přednášejícím a posluchači.

De Vito (2001) uvádí pět hlavních skupin pohybů, které se podílejí na realizaci nonverbální komunikace: gesta, ilustrátory, afektivní projevy, regulátory a adaptéry. Gesta zastupují přímo určitá slova nebo fráze a jsou používána vědomě jako náhrada za tato slova. Je ovšem nutné podotknout, že gesta jsou v prostředí různých kultur značně odlišná a často mohou znamenat pravý opak nebo něco neslušného. Ilustrátory zesilují verbální projevy, naznačují velikost, směr či tvar předmětu, o kterém se mluví. Afektivní projevy jsou mimické

nebo gestikulační projevy, které doplňují, posilují, nebo i nahrazují slova. Často mají emocionální význam. Afektivní projevy jsou nejčastěji vyjadřovány pomocí obličeje, jedná se např. o výraz štěstí, překvapení, strachu, smutku atd. Regulátory jsou signály, kterými regulujeme, koordinujeme a udržujeme řeč druhého a jeho kontakt s námi. Mezi regulátory patří přikývnutí, pokynutí rukou apod. Poslední skupinou pohybů jsou adaptéry. Jedná se o projevy, kterými uspokojujeme osobní potřebu. Adaptéry mohou být zaměřené na vlastní osobu, např. poškrábání se, upravení vlasů, na osobu, se kterou komunikujeme, např. upravení účesu druhého nebo na předměty, např. trhání papíru, hra s drobným předmětem.

Dle De Vita (2001) lze zařadit do nonverbální komunikace také tzv. smajlíky – počítačové symboly. Používá je hlavně mladší generace a vyjadřují poměrně širokou škálu emocí. Plaňava (2005) uvádí, čím jsou nonverbální signály podmíněny. Některé signály mohou být podmíněny druhově, máme je geneticky zakódovány, např. při pocitu strachu člověk schoulí hlavu, nebo když je nervózní, pohrává si s vlasy, nebo poťukává prsty. Dále jsou nonverbální signály podmíněny osobností vysílajícího a příjemce – jinak chápe stejné vysílané signály manžel, syn či kolega. Stejný nonverbální projev také vyzní jinak v souvislosti s různými kulturami, časem a prostředím. V neposlední řadě jsou signály podmíněny sociální skupinou, ve které nonverbální komunikace probíhá.

Vybíral (2000) uvádí různé funkce nonverbální komunikace. Nonverbální komunikace je využívána k tomu, aby jedinec podpořil svou řeč – reguloval její tempo, zdůraznil určitou část své výpovědi, či aby řeč nahradil. Dále vyjadřuje emoce, interpersonální postoj a lze díky ní uskutečnit sebevyjádření. Určité ustálené, konvenční nonverbální prostředky jsou užívány při různých rituálech, ceremoniálech, demonstracích či v umění.

2 NARUŠENÁ KOMUNIKAČNÍ SCHOPNOST¹

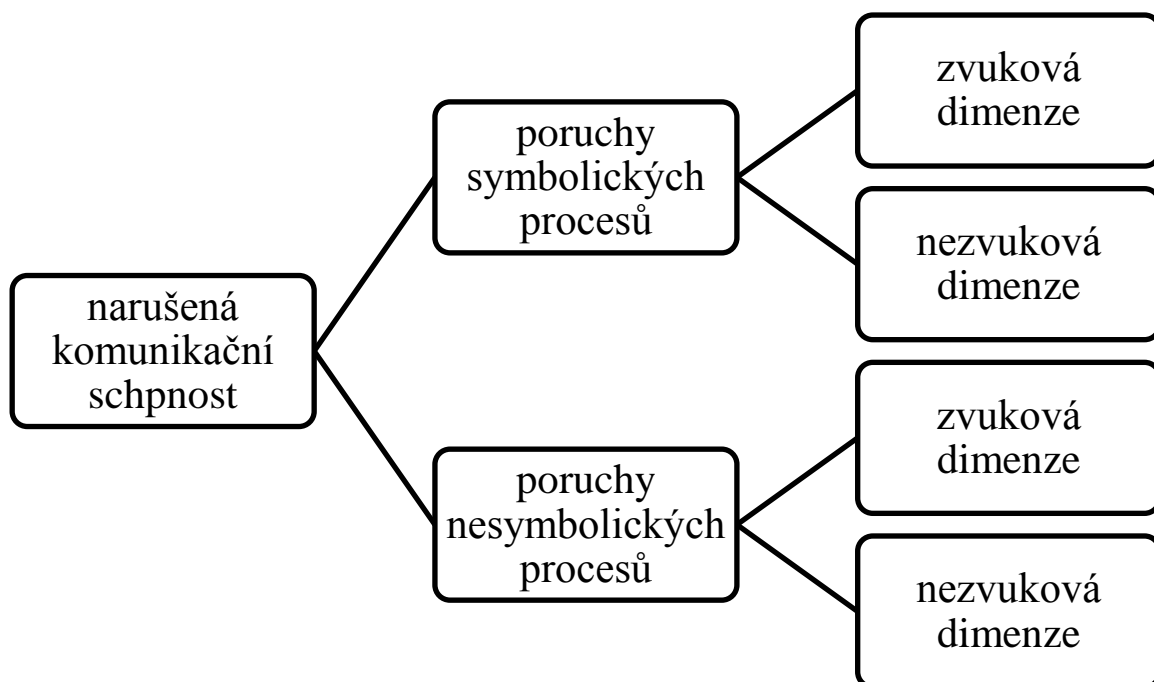
„Komunikační schopnost člověka je narušena tehdy, když některá rovina jeho jazykových projevů (příp. několik rovin současně) působí interferenčně vzhledem ke komunikačnímu záměru“ (Lechta, 2003, str. 17). Podle současného psycholingvistického pojetí jde o situaci, kdy produktor (vysílatel) vysílá k recipientovi (příjemci) řečový signál, přičemž při dekódování tohoto signálu působí projev narušené komunikační schopnosti produktora na recipienta interferenčně, rušivě. Je třeba rovněž zdůraznit, že i v případě, existuje-li u produktora porucha v oblasti porozumění řeči, tj. v dostředivé složce reflexního okruhu, se zákonitě tato porucha sekundárně projeví i v oblasti odstředivé, tj. v oblasti promluvy, jazykového projevu (a bude tedy působit interferenčně, rušivě vzhledem ke komunikačnímu záměru jednotlivce).

Českému termínu narušená komunikační schopnost odpovídají v jiných jazycích tato synonyma: communication disability – angl., gestorte Kommunikationsfähigkeit- něm., narušennaja komunikacionnaja sposobnost' – rus. apod.

Při vymezování narušené komunikační schopnosti je třeba brát v úvahu tyto jazykové roviny: foneticko-fonologickou, morfologicko-syntaktickou, lexikálně-sémantickou nebo pragmatickou. Co se týče formy inerindividuální komunikace, může jít o její verbální i neverbální, resp. mluvenou i grafickou formu. Z hlediska průběhu komunikačního procesu může být narušena jeho složka expresivní či receptivní. Narušení komunikační schopnosti může být trvalé (obvykle při těžším organickém poškození) nebo přechodné (mj. při většině dyslalií). Právě kvůli potenciální reparabilitě zde hovoříme o narušení, a ne postižení (při němž se úplná reparabilita obvykle neočekává). Narušená komunikační schopnost se může projevit jako vrozená vada řeči nebo jako získaná porucha řeči. V celkovém klinickém obraze může dominovat, nebo může být příznakem jiného, dominujícího postižení, onemocnění či narušení (symptomatické poruchy řeči). Narušení může být úplné (např. totální afázie, dyslalie multiplex) nebo částečné (parciální) (Lechta, 2003).

Člověk s narušenou komunikační schopností si své narušení může, ale nemusí uvědomovat. Narušená komunikační schopnost se může promítat do sféry symbolických procesů ve zvukové či nezvukové dimenzi, ale i do sféry nesymbolických procesů, rovněž ve zvukové a nezvukové dimenzi. Narušená komunikační schopnost se však může současně promítnout i do většího počtu dimenzí (Lechta, 2003):

¹ Narušená komunikační schopnost – (v textu níže uvedeno i NKS)



2.1 Cíle diagnostiky narušené komunikační schopnosti

Co nejpřesnější diagnostika narušené komunikační schopnosti jako východisko pro správný výběr a aplikaci intervenčních metod, koncipování její strategie a určení prognózy mají pro kvalitu péče v této oblasti klíčový význam. Mezi hlavní cíle diagnostiky narušené komunikační schopnosti patří:

1. určit, zda vůbec jde o narušení, a ne o fyziologický jev, nebo přijatelnou odchylku a identifikovat druh (typ, formu) tohoto narušení;
2. je-li to možné, zjistit příčinu vzniku narušené komunikační schopnosti - orgánovou nebo funkční, jakož i etiopatogenezi NKS v prenatálním, perinatálním nebo postnatálním období;
3. s větší či menší pravděpodobností určit, zda se jedná o trvalé nebo přechodné narušení, tedy jestli je jeho odstranění potenciální a jaké jsou jeho následky (prognóza);
4. určit, jde-li o narušení vrozené, či získané;
5. zjistit, zda NKS v celkovém klinickém obraze dominuje, nebo je symptomem jiného dominujícího postižení, onemocnění či narušení;
6. stanovit, uvědomuje-li si jedinec své narušení, nebo neuvědomuje, což má mimořádný význam z prognostického hlediska, stejně jako z hlediska návrhu terapeutických postupů;
7. určit stupeň narušení, jedná-li se o totální, úplné narušení s nemožností komunikovat, nebo o parciální narušení s možnými stupni.

Někdy se mezi cíle diagnostiky zařazuje i návrh vhodných metod odborné terapie (Lechta, 2003).

2.2 Cíle terapie narušené komunikační schopnosti

Cílem terapie NKS v nejširším slova smyslu je eliminovat, zmírnit nebo alespoň překonat NKS. Samozřejmě nejžádanějším cílem terapie je zcela odstranit, eliminovat NKS. V nejtěžších případech však – někdy navzdory houževnatému úsilí – nelze tohoto ideálního stavu dosáhnout. V logopedii ovšem nejednou nedokážeme úplné „absence NKS“ docílit. V takových případech, nelze-li NKS zcela odstranit, snažíme se zmírnit, zredukovat stupeň narušení na nejmenší možnou míru, resp. našim cílem je alespoň překonání NKS – náš cíl je navzdory přetrvávajícímu narušení prolomit, přemoci komunikační bariéru. Terapie NKS se tedy primárně nezaměřuje na řeč či jazyk, ale na komunikační schopnost člověka v tom nejširším možném pojetí, na zkvalitnění jeho komunikační kompetence.

2.3 Principy terapie NKS

Co se týče konkrétních principů podmiňujících úspěšnost metod logopedické terapie, ve specifické situaci logopedické terapie NKS je třeba respektovat:

- všeobecné principy řízeného učení na logopedickou terapii aplikovány z práce Ďuriče (1988): *princip motivace* (mimořádně důležitý u těžkých druhů NKS, které vyžadují dlouhodobou terapii, u mladších dětí), *princip zpětné informace*, *princip opakování*, *princip transferu*,
- pedagogické principy (Pavlík, 1984): *princip uvědomělosti*, *aktivity*, *názornosti*, *soustavnosti*, *trvanlivosti a individuálního přístupu* atd.,
- speciálně pedagogické principy (Vašek, 1994) uvádí: *principy komplexnosti*, *dispenzarizace*, *optimálního prostředí*, *socializace / resocializace* atd.,
- specificky logopedické principy: *princip minimální akce*, *relaxace* (terapie probíhá v maximálním duševním i tělesném uvolnění, s co nejmenší námahou), *princip vývoje*, *týmového přístupu*, *symetričnosti terapeutického vztahu*, *multi- nebo monosenzoriálního přístupu*, *krátkodobého, ale častého procvičování*, *funkčního používání řeči*, *celostního přístupu*, *včasné intervence*, *imitace přirozeného, normálního vývoje řeči* (Lechta, 2005).

Jak jsme již uvedli, jedním z nejdůležitějších principů, které se v současnosti stále více dostávají do popředí, je princip překonávání komunikační bariéry: zaměření se ani ne úzce na jazyk, ani na řeč, ani na izolovaně chápané NKS, ale na člověka jako biopsychosociální jednotku, jež má NKS (Lechta, 2005).

3 PROBLEMATIKA OSOB S KOMBINOVANÝM POSTIŽENÍM

3.1 Vymezení pojmu kombinované postižení a jeho klasifikace

Termín kombinované postižení označuje souběžné postižení nejméně mezi dvěma, ale i více vadami kauzálně na sobě nezávislými. „*Kombinované postižení*“ však není v současné době jednoznačně definováno a navíc různí autoři používají i rozdílná označení pro tento druh postižení. V České republice jsou vedle pojmu kombinované postižení nejčastěji používané termíny vícenásobné postižení, kombinované vady a vícenásobné vady. Podle Sováka (1986) se ve speciální pedagogice kombinací vad rozumí sdružení několika vad u téhož jedince, které se navzájem ovlivňují a s vývojem osobnosti se kvalitativně mění. Sovák také upozorňuje na to, že neexistuje izolovaná vada, že každá vada se s něčím kombinuje nebo komplikuje a že i tzv. izolovaná vada přinejmenším ovlivní psychiku jedince. Kombinované vady jsou podle něj složitým komplexem různě podmíněných a vzájemně se ovlivňujících psychosomatických a psychosociálních nedostatků a deformací.

Vašek uvádí definici: „*Vícenásobné postižení je multifaktoriální, multikauzální a multisymptomatologicky podmíněný fenomén, který se manifestuje signifikantními nedostatky kognitivní, motorické, komunikační nebo psychosociální oblasti u jeho nositele*“ (Vašek, Vančová, Hatos, 1999, str.10). Vítková (2003) používá pro stejný okruh postižení obecný pojem těžké postižení. Definiuje ho jako komplex omezení člověka jako celku ve všech jeho prožitkových sférách a výrazových možnostech. Podstatně omezeny a změněny jsou schopnosti emocionální, kognitivní a tělesné, ale také sociální a komunikační. Zdůrazňuje, že není možné přiřazení k tzv. hlavnímu symptomu ve smyslu klasického postižení, jako je postižení tělesné, mentální nebo smyslové, neboť by se tím na jedné straně ignoroval charakter komplexnosti postižení a na druhé straně celistvost individua.

Ani v zahraničí neexistuje jednotné terminologické vymezení pro zmiňovanou skupinu postižení. Ve Slovenské republice se používá termín viacnasobné postihnutie, či viaceré chyby. V německy hovořících zemích se obvykle používá pojem Schwerstmehrfachbehinderung (těžké vícenásobné postižení). V angličtině se používají termíny multiple handicap (vícenásobně postižený) a severe/multiple disabilities (těžké/vícenásobné postižení) (Ludíková, 2003).

V České republice se používá více termínů, které jsou chápány jako synonyma: těžké mentální postižení, kombinované vady, vícenásobné postižení, sdružené defekty, multihandicap.

Kombinované postižení, jak uvádí Ludíková, je sdružování několika postižení u jednoho jedince, které se ale navzájem ovlivňují a během vývoje jedince se kvalitativně mění (Sovák in Ludíková, 2005).

Těžké postižení je komplex omezení člověka jako celku ve všech jeho prožitkových sférách a výrazových možnostech. Podstatně omezeny a změněny jsou schopnosti emocionální, kognitivní a tělesné, ale také sociální a komunikační. Ve vyhlášce MŠMT ČR č.73/2005 Sb. O vzdělávání dětí, žáků a studentů se speciálními vzdělávacími potřebami a dětí, žáků a studentů mimořádně nadaných je uvedeno, že „*za žáky s těžkým zdravotním postižením se považují žáci s těžkým zrakovým postižením, těžkým sluchovým postižením, těžkou poruchou dorozumívacích schopností, hluchoslepí, se souběžným postižením více vadami, s autismem, s těžkým tělesným nebo těžkým či hlubokým mentálním postižením.*“ Komplikace nastávají i v případě, budeme-li se snažit vymezit jednotlivé skupiny osob s kombinovaným postižením. Jelikož se jedná o velice širokou a heterogenní skupinu, je přesné vymezení těchto skupin obtížné.

Ve školství se můžeme doposud setkat s členěním žáků a studentů s těžkým postižením a více vadami do tří skupin:

1. společným znakem je mentální retardace, která je determinující pro nejvýše dosažitelný stupeň vzdělání a pro dosažitelnou míru výchovy, je nejdůležitější při rozhodování o způsobu vzdělávání. Přidružují se vady smyslové, vady řeči, psychická onemocnění, vady tělesné (Vítková, 2003).
2. kombinace smyslové vady s tělesnou. Specifickou skupinu zde tvoří děti hluchoslepé (Vítková, 2003, Pipeková, 2006).
3. děti s diagnózou autismu a autistickými rysy. Užíváme-li pojmů autismus a autistické rysy v kombinaci s dalším postižením (mentální retardace, vady řeči, vady smyslové a tělesné) dnes, hovoříme o poruchách autistického spektra (Pipeková, 2006, Bartoňová, Bazalová, Pipeková, 2007).

Lányiová (in Lechta, 2002) zmiňuje dvě skupiny, do nichž člení lidi s kombinovaným postižením. První skupina osob vychází z pojmu primární postižení, v důsledku něhož se poté přidávají další, tzv. sekundární postižení. Toto sekundární postižení vzniká jako důsledek primárního postižení při kontaktu jedince se společností. V druhé kategorii jsou zařazeny jedinci s několika primárními postiženími. Nejde však pouze o sumarizaci jednotlivých postižení, ale vzniká zde nová kvalita .

Ve speciální pedagogice se často dává přednost členění podle jednotlivých druhů postižení. Za základ, ze kterého se vychází, je přitom často považováno mentální postižení. „*Tak např. Sovák (in Ludíková, 2005, s.10) kategorizuje kombinované (sdružené) defekty podle druhu na:*

- *slepohluchoněmi*
- *slabomyslní hluchoněmi*
- *slabomyslní slepí*
- *slabomyslní tělesně postižení (a podobně).“*

Další kategorizace vychází z principu dominantního postižení:

- *„slepohluchoněmota a lehčí smyslové postižení*
- *mentální postižení s tělesným postižením*
- *mentální postižení se sluchovým postižením*
- *mentální postižení s chorobou*
- *mentální postižení se zrakovým postižením*
- *mentální postižení s obtížnou vychovatelností*
- *smyslové a tělesné postižení*
- *postižení řeči se smyslovým, tělesným a mentálním postižením a chronickou chorobou.“*

Toto členění, ač se zdá být velice podrobné, však rovněž nepostihuje všechny případné kombinace postižení a neumožňuje zařazení všech případů. Proto se možná zdá vhodnější vytvořit obecnější členění, jako například uvádí ve svých publikacích Vašek (in Ludíková, 2005, s. 10), který „*(...) seskupuje osoby s kombinovanými vadami do tří symptomaticky příbuzných skupin:*

- *mentálně postižení s dalším(i) postižením(i)*
- *slepohluchota*
- *poruchy chování v kombinaci s dalším(i) postižením(i) či narušením(i).“*

Další kategorizace vychází z klasického dělení postižení na lehké a těžké formy. „*Do skupiny tzv. lehce vícenásobně postižených jsou začleňováni ti jedinci s kombinovanými vadami, kteří na základě speciální výchovy a vzdělávání v běžných či speciálních školách jsou schopni relativně samostatně zvládat běžný život, integrovat se do společnosti, do daných životních podmínek i prostředí a dosáhnout průměrné kvality života“ (Ludíková, 2005, s. 11). V druhé kategorii, tzv. těžce vícenásobně postižených jsou zařazeni jedinci, kteří i přes*

speciální výchovu samostatně zvládají jen základní životní situace a bez pomoci druhého člověka se neobejdou. Ludíková (2005) dále uvádí, že vzhledem k problematičnosti vymezování jednotlivých kategorií a zařazování osob s kombinovaným postižením do nich, se pravděpodobně bude od snah je vytvářet upouštět, a hlavní pohled na skupinu osob s postižením se bude přesouvat spíše k individualitě každého jedince.

Cíl veškerého působení musí být multifaktoriální, prostřednictvím všech možných vstupů a za spolupráce řady odborníků z různých vědních oborů dosáhnout co nejvyššího stupně socializace jedince s vícenásobným postižením. Velmi často nastávají problémy komunikace, neboť tyto osoby mnohdy nemohou využívat orální řeč a jsou odkázány na alternativní a augmentativní systémy. Augmentativní komunikace se využívá u těch jedinců, kde jsou určité předpoklady pro využití orální řeči, ale jsou nedostačující. Výběr nejvhodnějších komunikačních metod a jejich rozvíjení pro konkrétního jedince jsou poměrně obtížnou záležitost a vyžadují často spolupráci i několika specialistů (Ludíková in Renotierová, Ludíková, 2006).

3.2 Příčiny vzniku kombinovaných vad

Etiologie vzniku kombinovaného postižení je velmi rozmanitá, v některých případech není možné příčiny jednoznačně určit (srov. Ludíková, 2005; Pipeková, 2006; Bartoňová, Bazalová, Pipeková, 2007). Tyto příčiny je možné hledat ve všech obdobích života, ale obvykle nejtěžší případy mají příčiny v prenatálním stádiu vývoje.

Příčinou vzniku těžkého a kombinovaného postižení je celá řada genetických, chromozomálních, **metabolických**, neurologických a traumatických příčin. V mnoha případech se nejedná o monokauzální příčinu, ale kombinované postižení je často výsledkem seskupení škodlivých vlivů. (Vítková, 2003). Ludíková (2005) uvádí některé diagnózy, které predikují vznik kombinované vady. Jedná se především o DMO, fetální alkoholový syndrom, Patauův syndrom, Downův syndrom, Charge aj.

Vady vznikají v období prenatálním, perinatálním a postnatálním. Mohou být vrozené či získané. Někdy dochází ke spojení vrozeného a získaného handicapu.

Za významnou příčinu kombinovaného postižení lze považovat strukturní chromozomální aberaci, což je změna struktury chromozomů. Jde o poměrně časté chromozomové abnormality, které se vyskytují asi u jednoho z 300 – 400 novorozenců. (Kočárek, Pánek, Novotná, 2006). Podle Vítkové (2003) je těžké postižení často výsledkem seskupení škodlivých vlivů a ve většině případů se nejedná o jednu příčinu. V současnosti lze

konstatovat, že velká část dětí s těžkým postižením má v anamnéze předčasné narození. Zásahy lékařů k zachování základních životních funkcí mu mohou způsobit další problémy.

V důsledku nahromadění více faktorů může dojít k těžkému postižení. Příčiny vedoucí k těžkému postižení se vyskytují v pre-, peri- a postnatálním období.

V **prenatálním** období jsou nejčastější příčinou vzniku těžkého a kombinovaného postižení ionizující záření, infekce, viry a bakterie, působení záření a toxických látek, úrazy matky, nedostatek kyslíku a mnoho dalších vlivů (Vítková, 2004). Ludíková (2005, s. 30) uvádí, že „u *enviromentálních faktorů a onemocnění matky v době těhotenství platí zákonitost, že čím dříve k patologii dojde, tím fatálnější to má následky pro zdraví dítěte*“.

V **perinatálním** (v období porodu a bezprostředně po něm) jsou příčinou těžkého a kombinovaného postižení porody protrahované (dlouhotrvající). Další příčinou může být hypoxie (nedostatek kyslíku) plodu a další vlivy.

V **postnatálním** období (po porodu do 2 let dítěte) jsou možnou příčinou vzniku těžkého a kombinovaného postižení infekce novorozeněte, traumata lebky a mozku, infekční choroby a stavy po tonutí, úrazy a špatná výživa (Vítková, 2003).

4 SPECIFICKÝ TYP KOMBINOVANÉHO POSTIŽENÍ DĚDIČNÉ METABOLICKÉ PORUCHY

4.1 Dědičné metabolické poruchy

Látková výměna (**metabolismus**) představuje trvalý koloběh biochemických reakcí, při kterých se v organismu tvoří látky potřebné pro funkci buněk a současně se odstraňují produkty, které již nemají další uplatnění. Porucha metabolismu nastává v situaci, kdy snížená aktivita jednoho nebo více enzymu nebo změny ve složení či množství strukturálních nebo transportních proteinů způsobí natolik závažnou nerovnováhu v biochemických pochodech, že v organismu v jednotlivých buňkách či tkáních vzniká aktuální nedostatek životně důležitých metabolitů, nebo naopak dochází k nadměrnému hromadění a strádání některých pro organismus škodlivých látek. Metabolická onemocnění se manifestují na podkladě genetických faktorů nebo působením faktoru zevního prostředí, často se jedná o kombinaci obou vlivů. (ZEMAN, J., [2008?])

Klinicky představují dědičné poruchy metabolismu² (dále jen DPM) velice heterogenní skupinu více než 800 různých onemocnění. Diagnostika DPM je důležitá nejen pro léčbu postižených osob, i když léčbou je ovlivnitelná jen část metabolických onemocnění, ale i pro potřebu genetického poradenství v postižené rodině. DPM lze obvykle diagnostikovat na enzymatické i molekulární úrovni, v postižených rodinách lze rozpoznat zdravého přenašeče metabolického onemocnění. U většiny dědičných poruch metabolismu je dostupná i prenatální diagnostika.

Poruchy metabolismu se významně podílejí na nemocnosti a úmrtnosti dětí i dospělých. Závažnost klinických projevů DPM závisí na typu mutace a zbytkové aktivitě postiženého enzymu. Jednotlivé DPM obvykle patří mezi onemocnění se vzácným výskytem, ale celkový výskyt DPM v populaci není nijak nízký (Tabulka č. 1). Při střízlivém odhadu lze vyvodit, že se v ČR ročně narodí asi 750-850 dětí s dědičnou poruchou metabolismu (tj. 0,8-0,9 % živě narozených).

² Dědičné metabolické poruchy – dále DMP

Tabulka 1: Incidence DMP

DMP	Incidence
DMP celkově	1 : 1 000* až 1 : 600**
jednotlivě DMP	1 : 10 000 až 1 : 1 000 000

Klinické projevy DPM se mohou manifestovat v kterémkoliv období života od novorozeneckého věku až do pozdní dospělosti. Některé klinické příznaky bývají charakteristické pro zcela určitou metabolickou poruchu, jindy jsou první příznaky onemocnění nespecifické (nechutenství, neprospívání, porucha růstu, porucha psychomotorického vývoje) a teprve později dochází k postižení funkce různých tkání (hepatopatie, kardiomyopatie, encefalopatie, selhání ledvin). Pro celou řadu DPM je typické, že u postižených dětí postupně dochází po určitém bezpříznakovém období, které může trvat dny, týdny, měsíce i roky, k progresi klinických projevů onemocnění a trvalému zhoršování zdravotního stavu. Podle rychlosti nástupu klinických obtíží lze rozlišovat akutní, záchvatovité a chronicky progredující typy metabolických onemocnění.

Diagnóza metabolických onemocnění vyžaduje úzkou spolupráci mezi ošetřujícími lékaři a specializovanými laboratořemi. Podle klinického průběhu onemocnění, biochemické povahy, enzymatické poruchy nebo molekulární podstaty onemocnění lze dědičné poruchy metabolismu rozdělit do řady podskupin. U části metabolických onemocnění stačí pro diagnostiku vyšetření vzorku krve, moče nebo mozkomíšního moku, u některých poruch metabolismu jsou nutná i histologická, histochemická a enzymatická vyšetření z biopsie jater, svalu nebo kůže, anebo molekulárně genetická vyšetření z krve nebo tkání.

Dědičné poruchy metabolismu jsou skupinou několika set různých onemocnění, která mají společné rysy. (Tabulky 2 a 3)

Tabulka 2: Charakteristika DMP

Rys	Charakteristika
příčiny DMP	deficit enzymu, jeho aktivátoru, transportního proteinu, základní příčina je na úrovni DNA
důsledky deficitu	hromadění substrátu a nedostatek produktu v příslušných metabolických cestách, což vede k systémovým nebo tkáňově specifickým projevům onemocnění
dědičnost DM	nejčastěji autosomálně recesivní, vzácněji X-vázána, materiální nebo autosomálně dominantní
věk	DMP jsou diagnostikovány hlavně v novorozeneckém a kojeneckém věku, ale mohou se projevit v jakémkoliv věku
symptomy DMP	DMP mohou mít symptomy postižení jakéhokoliv orgánu či tkáně, průběh může být chronický, progresivní i akutní
diagnostika DMP	probíhá na úrovni metabolitů, enzymů, DNA a tkání
léčba DMP	DMP jsou dobře léčitelné, omezeně léčitelné i neléčitelné
prenatální diagnostika	je obvykle možná, pokud byla u probanda stanovena přesná diagnóza; provádí se vyšetřením metabolitů v plodové vodě, aktivity enzymu nebo molekulárně genetickým vyšetřením v choriových klcích nebo amniocytech

Tabulka 3: Akutní klinické symptomy u DMP

Systém	Symptomy
Akutní symptomy v graviditě	HELLP syndrom, AFLP
Akutní symptomy u novorozence	hypotermie, porucha sacího reflexu, problémy s krmením, opisthotonus, abnormální pohyby, RDS, apnoické pauzy, ikterus, sepse E. coli
Akutní celkové symptomy	ataky dehydratace, abnormální zápach moči a potu, epistaxe, krvácivé projevy, hemolýza, tromboembolické příhody, horečka, Reyův a Reye-like syndrom, časně úmrtí, neočekávané úmrtí, náhlé úmrtí
Akutní neurologické symptomy	letargie, dráždivost, poruchy vědomí, koma, křeče, infantilní spasmy, myoklonie, stroke-like ataky, extra pyramidové příznaky, ataxie, cerebellární symptomy
Akutní psychiatrické symptomy	poruchy chování, hyperaktivita, sebepoškozování, psychotické symptomy, autistické rysy
Akutní gastrointestinální symptomy	neprospívání, ataky zvracení, intolerance některé složky potravy, bolesti břicha, opakované průjmy, hepatomegalie, ikterus, jaterní dysfunkce až selhání, akutní pankreatitida
Akutní renální symptomy	renální kolika, abnormální zápach moči, abnormální barva moči, akutní selhání ledvin
Akutní svalové symptomy	svalová slabost, intolerance cvičení, svalové křeče, únavnost, bolesti svalů, rhabdomyolýza
Akutní kardiální symptomy	kardiomyopatie dilatační, arytmie, poruchy vedení vzruchu převodním systémem, srdeční selhání
Akutní respirační symptomy	respirační insuficience, a taky hyperventilace
Akutní kostní symptomy	bolesti kostí, osteoporóza
Akutní kožní symptomy	fotosenzitivita
Akutní endokrinní symptomy	adrenální insuficience, diabetes mellitus

4.2 Dědičnost u onemocnění “Mukopolysacharidózou” – typu DMP

MUKOPOLYSACHARIDÓZA³ je vrozené a dědičně podmíněné onemocnění látkové výměny. Choroba je způsobena absencí životně důležitého enzymu v buňkách. Absence tohoto enzymu má za následek střádání škodlivých látek v tkáních (např. v játrech, slezině, srdci či mozku), čímž dochází k těžkým poruchám těchto orgánů. To u většiny typů onemocnění vede k předčasnému úmrtí. Je velmi obtížné odhalit nemoc v její počáteční fázi. Dítě se vyvíjí v mezích normy. Obtíže nastávají obvykle mezi třetím až šestým rokem života. V tomto období (tzv. druhé fázi onemocnění) se začne zastavovat ve vývoji, stává se velmi neklidným, ztrácí potřebu spánku, je inkontinentní a postupně u něho dojde k úbytku všech rozumových schopností. Ve třetí fázi nemoc zasahuje pohybový aparát. Dítě ztrácí polykací reflex a přijímá potravu v kašovitě formě speciální sondou voperovanou přímo do žaludku. Postupně dítě přestává reagovat na běžné podněty a umírá. V současné době neexistuje žádný lék, jak nemoc zastavit či alespoň zpomalit.

Uvedené "etapy" se týkají především těžších forem MPS I a takřka všech forem MPS II a III.

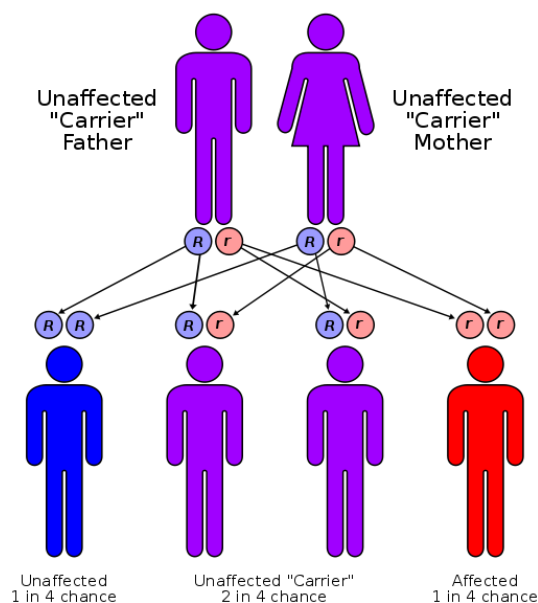
U typů MPS IV., MPS VI. A MPS VII. se průběh nemoci liší, zpravidla není zasažena, alespoň v počátku, centrální nervová soustava a dochází ke střádání škodlivin zejména v jiných tělesných orgánech. Může tak docházet k deformaci končetin, hrudníku apod. Nemocní těmito formami mají zpravidla lepší životní prognózu.

Lidé s mukopolysacharidózou buď nemají dostatek jednoho z 11 enzymů potřebných k prolomení těchto řetězců cukru na jednodušší molekuly, nebo produkují enzymy, které nefungují správně. V průběhu doby se tyto glykosaminoglykany shromažďují v buňkách, krvi a pojivových tkáních. Výsledkem jsou stálá, progresivní buněčná poškození, která ovlivňují vzhled, fyzické schopnosti, fungování systému a ve většině případů i mentální vývoj.

Mukopolysacharidóza je součástí **lyzozomální** rodiny střádavého onemocnění, skupiny více než 40 genetických poruch v našem těle. Buňky lysosomy se běžně označují jako buňky centra pro recyklaci, protože zpracovávají materiál od nežádoucích látek, které buňka může využít. Lysosomy rozloží tyto nežádoucí hmoty prostřednictvím enzymů, vysoce specializovaných bílkovin nezbytných pro přežití. Lyzozomální mukopolysacharidózní poruchy jsou spuštěny, když konkrétní enzym existuje v příliš malém množství, nebo chybí úplně.

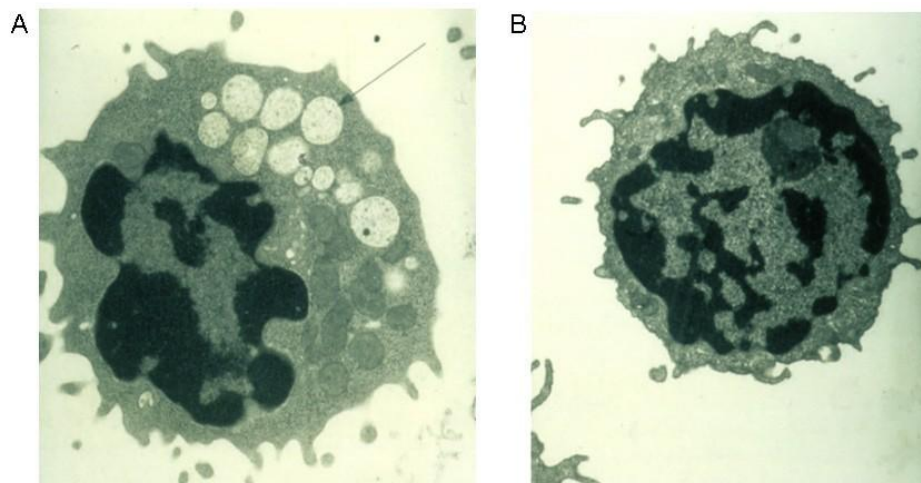
³ MPS - Mukopolysacharidóza

Mezi lidmi funguje řada mýtů, více či méně podivných, které přičítají existenci vrozeného onemocnění "vadě" rodičů. Najdou se i tací, kteří pronášejí moudra o tom, že "chytří rodiče mají hloupé děti". Každý z nás předává dítěti svoji "genetickou" výbavu. Každý z nás. Otec i matka. A každý z nás - skutečně každý a nejen rodiče dětí nemocných mukopolysacharidózou - předává svým dětem asi 4% genů zmutovaných. Změněných, zkrátka jiných. Ovšem to ještě nic neznamena. Nemusí se nic stát. Tak maminka předá "špatný" gen nějaké nemoci, ovšem tatínek nikoliv. A dítě touto nemocí neonemocní, ale tuto "zmutovanou" informaci nese dál. Nemocí jsou desítky a stovky (ZEMAN, J., [2008?])



Obrázek 1. - Mukopolysacharidózy mají autosomálně recesivní model dědičnosti⁴.
(Rr – zdravý přenašeč, RR- zdravý jedinec, rr- postižený jedinec)

⁴ Alpha mannosidosis [online], 26.1.2010, [cit. 24.2.2010]. Dostupné z: <http://upload.wikimedia.org/wikipedia/commons/3/3e/Autorecessive.svg>



Obrázek 1  Alpha-mannosidosis⁵ - Elektronové mikrofotografie z vakuoly lymfocytů.

U mukopolysacharidózy je to obdobné s tím rozdílem, že je o mnoho vzácnější. V podstatě lze říci, že osud (Bůh, příroda) s námi všemi hraje zvláštní ruletu. Kolo se točí a kulička této zvláštní hry klouže na okraji hracího pole jménem život... Černá, Červená - Sudá, Lichá. Ruleta osudu se točí dál. Až se u někoho zastaví v políčku s názvem - Mukopolysacharidóza. Šest i více generací "změněný" gen spal. A najednou - náhodou a statisticky velmi nepravděpodobně – se potkal s úplně stejně změněným genem partnera. A tak v podstatě všichni, znovu zdůrazněme všichni, hrajeme tuto ruletu. Jenom mnozí o jejích pravidlech nevědí. A proto mohou - nevědomě pravit - nám se to nemůže stát... (MICHALÍK, 2001).

4.3 Symptomatologie mukopolysacharidózy

Mukopolysacharidóza má mnoho klinických projevů, ale současně má různý stupeň závažnosti. Tyto projevy nemusí být patrné při narození, ale stupňování skladování glykosaminoglykanů ovlivňuje kosti, kostru, pojivové tkáně a orgány. Neurologické komplikace mohou zahrnovat poškození neuronů (které odesílá a přijímá signály do celého těla), jakož i bolesti a zhoršenou motoriku. To vyplývá z komprese nervů a nervových kořenů v míše nebo periferního nervového systému, části nervového systému, který propojuje mozek a míchu, dále smyslových orgánů, jako jsou uši, oči a další orgány, svaly a tkáně v celém těle. V závislosti na podtypu mukopolysacharidózy mohou mít postižení jedinci normální intelekt, nebo naopak může být velice retardovaný, může dojít k vývojovému zpoždění, nebo mohou mít vážné problémy s chováním. Mnozí jedinci mají ztrátu sluchu, a to buď převodního nebo percepčního typu, popř. obojí.

⁵ Alpha mannosidosis [online], 26.1.2010, [cit. 24.2.2010]. Dostupné z: http://upload.wikimedia.org/wikipedia/commons/5/58/Alpha-mannosidosis_electron_micrograph.JPG

Fyzické příznaky obecně zahrnují hrubé nebo drsné rysy obličeje (včetně plochého nosního hřbetu, silných rtů a rozšířených úst a jazyka), malý vzrůst s nepřiměřeně krátkým trupem, projev dysplazie (abnormální kostní velikost nebo tvar), rozšířené orgány jako jsou játra nebo slezina a nadměrný růst ochlupení. Progresivní ztuhlost kloubů a syndrom karpálního tunelu může omezit ruční mobilitu a funkce. Opakující se infekce dýchacích cest jsou časté, jako jsou obstrukční onemocnění dýchacích cest a spánkové apnoe. Mnoho postižených jedinců také trpí onemocněním srdce, které je často zvětšené, nebo trpí nedomykavostí srdečních chlopní. (ZEMAN, J., [2008?])

4.4 Klasifikace mukopolysacharidóz

Dle ÚDMP –Ústavu dědičných a metabolických poruch VFN 1 LF UK Praha

Klasifikujeme sedm různých typů klinických a četné podtypy mukopolysacharidóz, jež byly identifikovány. I když každý typ mukopolysacharidózy (MPS) se liší klinicky, u většiny pacientů všeobecně v období normálního vývoje následoval pokles fyzického nebo duševního vývoje a funkce.

Tabulka: 4 - Hlavní typy mukopolysacharidóz⁶

	Hlavní choroby	Nedostatkem enzymu	Neuhrazená produkty	Symptomy
MPS I	<u>Házeč syndrom</u>	<u>α-L-iduronidázy</u>	<u>Heparan sulfát</u> <u>Dermatan-sulfátu</u>	<u>Mentální retardace</u> <u>Mikrognatii</u> <u>Coarse facies</u> <u>Makroglosie</u> Degenerace sítnice <u>Zákaly rohovky</u> <u>Kardiomyopatie</u>
MPS II	<u>Hunter syndrom</u>	<u>Iduronate sulfatázy</u>	<u>Heparan sulfát</u> <u>Dermatan-sulfátu</u>	<u>Mentální retardace</u> (podobné, ale mírnější, příznaky syndromu Hurlerové)
MPS III	<u>Sanfilippo syndrom</u>	<u>Heparan sulfamidase</u>	<u>Heparan sulfát</u>	Vývojového opoždění Těžká <u>hyperaktivita</u> Křečovitost <u>Motorické dysfunkce</u> Smrt druhého desetiletí
	<u>Sanfilippo syndrom B</u>	<u>N-acetylglucosaminidase</u>		
	<u>Sanfilippo syndrom C</u>	<u>Acetyl-CoA: alfa-glucosaminide acetyltransferázu</u>		

⁶ Ústav dědičných metabolických poruch VFN, *METABOLICKÁ PŘÍRUČKA 2010*, [online], prosinec 2009, [cit.25.2.2010]. Dostupné z: <http://www.udmp.cz/laborator/laborator_files/UDMP-2010.PDF>

	<u>Sanfilippo syndrom D</u>	<u>N-6-acetylglukosamin sulfatázy</u>		
MPS IV	<u>Morquio syndrom</u>	<u>Galaktóza-6-sulfát sulfatázy</u>	<u>Keratan sulfát</u> <u>6-chondroitin sulfát</u>	Těžká <u>dysplazie kostní</u> Malý vzrůst Motorické dysfunkce
	<u>Morquio syndrom B</u>	<u>Beta-galaktosidázy</u>	<u>Keratan sulfát</u>	
MPS VI	<u>Maroteaux-Lamy syndrom</u>	<u>N-acetylgalaktosamin-4-sulfatázy</u>	<u>Dermatan-sulfátu</u>	Těžká <u>dysplazie kostní</u> Malý vzrůst 630 Motorické dysfunkce Kyfóza Srdeční vady
MPS VII	<u>Sly syndrom</u>	<u>β-glukuronidázou</u>	<u>Heparan sulfát</u> <u>Dermatan-sulfátu</u> <u>4,6-chondroitin sulfát</u>	<u>Hepatomegalie</u> Kosterní dysplazie Malý vzrůst Zákaly rohovky Vývojového opožďení
MPS IX	<u>Natowicz syndrom</u>	<u>Hyaluronidáza</u>	<u>Kyselina hyaluronová</u>	Nodulární měkkých tkání-masy kolem kloubů Epizody bolestivý otok mas Krátké období-bolest Mírné změny v obličeji Malý vzrůst 789+ Normální pohyblivost kloubů Normální inteligence

Dalším lysozomálním skladováním se stává choroba s názvem mukolipidóza, která je často zaměňována s mukopolysacharidózou. U této poruchy je skladování nadměrného množství mastných materiálů, známých jako lipidy, což je kromě cukrů další hlavní složka

živých buněk. Osoby s projevy mukolipidózy mohou sdílet některé klinické projevy spojené s projevy- *Mukolipidózy a jiných střádavých onemocnění*.

Mukolipidózy a jiná střádavá onemocnění

Následující výčet představuje nemoci, které jsou mukopolysacharidóze velmi podobné a jsou předmětem následné kapitoly, dále pak v případové studii v praktické části diplomové práce, zabývající se onemocněním diagnostikovaném jako alfa-mannosidóza.

Podtypy Mukopolascharidóz⁷:

- a. ML II - syndrom I-cell disease
- b. ML III - syndrom pseudo- Hurler-polysydrophy
- c. ML IV
- d. Siallidóza (dříve ML I)
- e. Fukosidóza
- f. Mannosidóza - (případová studie)**
- g. Niemann Pick
- h. Mukosulfatidóza
- i. Aspartylglukosaminurie

4.5 Diagnostika onemocnění typu DMP

Dědičné metabolické poruchy (DMP) jsou významnou příčinou mortality i morbidity ve všech věkových kategoriích, zvláště u dětí. Diagnostika je složitý interdisciplinární proces, který je náročný finančně, přístrojově i personálně. Pro definitivní stanovení konkrétní DMP je nezbytné určení specifického metabolitu, stanovení deficitu enzymatické aktivity či analýza DNA či RNA, event. cílené vyšetření tkání. Bohužel většina pacientů s DMP zůstává nediodagnostikována.

Laboratorní diagnostika DMP může probíhat v zásadě dvojím způsobem – buď jako populační screening u všech osob v určitém segmentu populace (např. novorozenecký screening hyperfenylalaninémie (HPA) resp. Fenylylketonurie (PKU), screening HPA u gravidních) nebo jako selektivní, tj. výběrový screening u vybraných jedinců, kteří mají příznaky onemocnění, jež vedly k podezření na některou z DMP.

Novorozenecký screening pro DMP

⁷ Ústav dědičných metabolických poruch VFN, *METABOLICKÁ PŘÍRUČKA 2010*, [online], prosinec 2009, [cit.25.2.2010]. Dostupné z: <http://www.udmp.cz/laborator/laborator_files/UDMP-2010.PDF>

Rutinní novorozenecký screening DMP byl zahájen v roce 1962, kdy byl poprvé použit Guthrieho test v rámci masového screeningového programu pro detekci PKU v USA. Po úspěchu s PKU byly vyvinuty screeningové testy pro různé choroby, včetně metabolických (galaktosemie, leucinóza, homocystinurie, cystinurie, deficit biotinidázy, tyrosinemie, deficit alfa-1-antitrypsinu), endokrinopatií (kongenitální hypotyreóza, kongenitální adrenální hypoplázie), infekčních chorob (kongenitální syphilis, kongenitální toxoplasmóza), hemoglobinopatií a cystické fibrózy. Vyšetření se provádějí ze suché kapky krve (u cystinurie z moči) odebrané během 1. týdne života, některá onemocnění mají specifické požadavky na odběr, event. vyžadují pozdější opakování odběru u nedonošených. Základní principy novorozeneckého screeningu se nezměnily. Cílem je zachytit pacienty s léčitelným onemocněním dříve, než toto onemocnění nenávratně pacienta poškodí.

Nejmodernější metodou diagnostiky DMP je tandemová hmotnostní spektrometrie (MS/MS) a její modifikace, která umožňuje testování velkého množství vzorků z krevního papírku pro novorozenecký screening řady DMP, především poruch metabolismu aminokyselin, organických acidurií a poruch beta-oxidace mastných kyselin. Zatímco generalizovaný novorozenecký screeningový program pro častější vrozené poruchy, jako PKU a hypotyreóza, byl celosvětově akceptován a stal se integrální součástí pediatrické praxe, mnohé méně časté, ale léčitelné choroby zatím většinou unikají. Novorozenecký screening dalších DMP (galaktosemie, leucinóza, homocystinurie, deficit biotinidázy, tyrosinemie, deficit alfa-1-antitrypsinu) se provádí v jednotlivých zemích, mnohdy pouze u části novorozenců buď v určitých izolovaných populacích s vysokým výskytem některé DMP, nebo pouze přechodně jako součást výzkumného projektu. Ostatní DMP jsou potom vyhledávány v rámci selektivního screeningu. (ZEMAN, J., [2008?])

Selektivní screening dědičných metabolických poruch

Pojem selektivní screening znamená screeningové vyšetření dětí či dospělých, kteří mají příznaky, jež by mohly svědčit pro některou z DMP. Selektivní screening DMP zahrnuje všechny prováděné, obvykle vysoce specializované metodiky pro diagnostiku DMP. Pokroky v diagnostice DMP byly vždy úzce spojeny s rozvojem laboratorní metodologie. Vzhledem ke komplikovanosti laboratorního diagnostického procesu, nutnosti složitého, finančně náročného přístrojového vybavení a vysoce specializovaného vzdělání personálu je nezbytné tuto péči soustředit do vybraných center, která jsou schopna poskytnout komplexní diagnostický a terapeutický servis na vysoké úrovni. Pracoviště nabízející selektivní screening v oblasti DMP musí být schopno zajistit vyšetření akutních DMP do 24 hodin po dodání

vzorků urgentní léčbu akutních onemocnění dekompenzovaných pacientů a dlouhodobou dietní a symptomatickou léčbu. Personál centra tvoří lékaři různých klinických specializací, biochemici, genetici, analytici, dietní sestry, psycholog, event. sociální pracovníce. Cílem jejich společného snažení je záchyt co největšího počtu DMP v populaci, časné zahájení léčby pacientů s léčitelnými DMP a dlouhodobá komplexní péče o všechny diagnostikované pacienty. (ZEMAN, J., [2008?])

5 SYMPTOMATICKÉ PORUCHY ŘEČI U DĚTÍ S DMP TYPU ALFA - MANNOSIDÓZA JAKO DRUH NARUŠENÉ KOMUNIKAČNÍ SCHOPNOSTI

Symptomatické poruchy řeči definujeme jako narušení komunikační schopnosti, doprovázející jiné, dominující postižení, případně poruchy a onemocnění (Lechta, 2002). Mezi nejčastější symptomatické poruchy řeči u dětí patří zejména narušená NKS u dětí s dětskou mozkovou obrnou, mentálním postižením u neslyšících, nevidomých dětí atd.

V současnosti s prudkým nárůstem výskytu vícenásobných postižení v posledních desetiletích vzrůstá i význam zkoumání symptomatických poruch řeči a komplexní péče o děti se symptomatickými poruchami řeči. Důležitost jejich komplexního zkoumání potvrzuje i skutečnost, že symptomatické poruchy řeči mohou být prvotním nápadnějším příznakem začínajících, velmi závažných onemocnění, takže včasný zásah může působit buď preventivně, nebo může zredukovat jejich další negativní důsledky (Lechta, 1990).

V podstatě existují tři modely vzniku symptomatických poruch řeči:

1. Primární příčina (např. dědičnost) způsobí dominující postižení nebo poruchu (např. hluchotu). Toto dominující postižení provází kromě jiného narušená komunikační schopnost – symptomatická porucha řeči.
2. Primární příčina (např. orgánové poškození mozku) způsobí dominující postižení (např. mentální postižení) se sekundárně narušenou komunikační schopností. Současně však tatáž primární příčina způsobí i paralelní postižení či poškození (např. inervace mluvních orgánů) s jeho dalším negativním vlivem na komunikační schopnost.
3. Existují dvě (příp. i více) primární příčiny, které svým vlastním mechanismem působí negativně na komunikační schopnost jednotlivce. Například nevidomost (se svou vlastní příčinou) se sekundárně negativně projeví na komunikační schopnosti nevidomého dítěte (např. verbalismem). Současně i jiná příčina (např. negativní vliv prostředí) může též nepříznivě ovlivnit rozvoj komunikační schopnosti dítěte (Lechta, 2002).

Ve 4. kapitole této práce specifikujeme kombinované postižení způsobené dědičnou metabolickou poruchou typu mukopolysacharidóza, onemocněním alfa-mannosidóza, které můžeme bezprostředně sledovat, a proto se stal objektem našeho výběru. Pro onemocnění alfa-mannosidóza v podstatě platí model vzniku, kde primární příčinou je dědičná metabolická porucha, která způsobí dominující postižení, v tomto případě progredující mentální retardaci v kombinaci s progredující poruchou sluchu se sekundárně narušenou komunikační schopností. Současně však tatáž primární příčina způsobí i paralelní orgánové

poškození mluvidel a narušení motoriky v oblasti artikulačního aparátu s jeho dalším negativním dopadem na komunikační schopnost.

5.1 Definice a klasifikace mentální retardace

Termín mentální retardace označuje trvalé snížení rozumových schopností, které způsobuje organické postižení mozku. Bazalová popisuje mentální retardaci jako vývojovou poruchu, která jedince postihuje ve všech osobnostních složkách – duševní, tělesné i sociální. Jedná se o stav trvalý, ne však neměnný, který je vrozený nebo raně získaný. Starším a již nepoužívaným označením pro mentální retardaci je oligofrenie nebo slabomyslnost. Synonymem mentální retardace může být mentální postižení, ale v současné době se neuzívá tolik, protože vyvolává dojem nezměnitelnosti stavu (Bazalová in Pipeková, 2006).

Švarcová (2003) si všímá jedinců (dětí mládeže i dospělých), u nichž dochází k zaostávání vývoje rozumových schopností, k odlišnému vývoji některých psychických vlastností a k poruchám v adaptačním chování, ty označuje za mentálně retardované (postižené). Přitom míra a hloubka postižení jednotlivých funkcí může být odlišná a individuální. Definice mentální retardace existuje celá řada. V dnešní době dáváme přednost označení jedinec (osoba, dítě atp.) s mentální retardací před mentálně retardovaným jedincem, a to z důvodu zdůraznění, že se v první řadě jedná o osobu, jedince, člověka a teprve na druhém místě je postižení.

Mentální retardace souvisí s rozumovými schopnostmi a ty se v psychologii označují inteligencí. Inteligenci můžeme chápat jako schopnost učit se z již prožité zkušenosti a přizpůsobení se novým podmínkám. Klasifikace mentální retardace je úzce spjata s klasifikací inteligence. Švarcová (2003) zmiňuje jednu z nejznámějších klasifikací, Wechslerovu, která vychází z rozložení inteligence v první polovině 20. století v Americe. (Tabulka: 5)

Tabulka: 5 Klasifikace IQ (podle Wechslera in Švarcová 2003)

IQ	Klasifikace inteligence	Procenta v populaci
130 a výše	značně nadprůměrná	2,2
120 – 129	nadprůměrná	6,7
110 – 119	mírně nadprůměrná	16,1
90 – 109	průměrná	50,0
80 – 89	podprůměrná	16,1
70 – 79	hraniční inferiorita	6,7
69 a níže	slabomyslnost (mentální retardace)	2,2

Klasifikace mentální retardace podle WHO:

Toto členění inteligence je hlavním hlediskem klasifikace mentální retardace, která se v současnosti nejvíce užívá. Je to dělení podle 10. revize Mezinárodní klasifikaci nemocí, vypracované Světovou zdravotnickou organizací (WHO) v Ženevě z roku 1992 (Pipeková in Vítková, 2004, Švarcová, 2003).

F 70 Lehká mentální retardace, IQ 50-69

Hrubá a jemná motorika bývá opožděna lehce, snížená rozumová kapacita se projevuje hlavně při učení a nácviu běžných dovedností, trvá delší dobu. Pozornost je nestálá, krátkodobá a povrchnější, myšlení je jednoduché, nesamostatné, spíše konkrétní a paměť mechanická. Emocionálně bývají nezralí, objevuje se až přecitlivělost a nízká sebekontrola (Pipeková in Vítková, 2004). Řeč si osvojují opožděně, ale většinou udrží konverzaci a dokážou účelně komunikovat v běžném životě (Švarcová, 2003).

F 71 Středně těžká mentální retardace, IQ 35-49

Pipeková (in Vítková, 2004) udává u tohoto stupně postižení převážně organickou etiologii. Jemná a hrubá motorika je zpomalena, objevuje se neschopnost jemných úkonů a celková neobratnost. Někteří jedinci musí mít neustálý dohled a pomoc při sebeobslužných činnostech. Učení nových věcí je omezeno a trvá delší dobu, často mívají stereotypní myšlení, ulpívající na detailech. Paměť má malou kapacitu a je mechanická. V emocionální oblasti jsou nevyrovnaní a labilní, mohou být až výbušní a častým jevem je infantilismus. Vývoj řeči je opožděn, objevují se agramatismy.

Švarcová (2003) se zmiňuje o podstatných rozdílech v povaze schopností, kdy někteří jedinci jsou schopni jednoduché konverzace, zatímco druzí se dokážou stěží domluvit o svých základních potřebách.

F 72 Těžká mentální retardace, IQ 20-34

Dlouhodobějším tréninkem jsou schopni si osvojit základy sebeobsluhy, ale někteří jedinci se nenaučí udržovat tělesnou čistotu po celý život. Je zde patrné značné omezení psychických procesů a problémy s udržením pozornosti. U osob s tímto postižením je řeč narušena, omezuje se na jednotlivá slova až skřeky, často se nevytváří vůbec (Pipeková in Vítková, 2004). Švarcová (2003) doplňuje, že většina jedinců z této kategorie často trpí přidruženými vadami a značným stupněm poruchy motoriky.

F 73 Hluboká mentální retardace, IQ je nižší než 20

Podle Švarcové (2003) je většina osob s hlubokou mentální retardací imobilních nebo výrazně omezených v pohybu, bývají inkontinentní a v lepším případě jsou schopni pouze elementární, neverbální komunikace. Bazalová také udává sebepoškozování, totální porušení afektivní sféry, objevují se stereotypní automatické pohyby. Výskyt v celkovém počtu mentální retardace je 1%, v populaci 0,2% (Bazalová in Pipeková, 2006).

F 78 Jiná mentální retardace

Tato kategorie se užívá jen v případě, kdy je nemožné, nebo velmi těžké určit stupeň mentální retardace z důvodu přidruženého těžkého sensorického nebo somatického postižení (např. u nevidomých neslyšících).

F 79 Nespecifikovaná mentální retardace

Označení se používá v situacích, kdy je mentální retardace prokázána, ale není dostatek informací pro zařazení pacienta do jiných kategorií. (Pipeková in Vítková, 2004, Švarcová, 2003).

5.2 Vliv mentální retardace na řeč dítěte

Lechta (1995) poukazuje na úzkou spojitost mezi vývojem řeči a vývojem myšlení. Navzájem se natolik ovlivňují, že často není jednoznačné, jestli dítě zaostává ve vývoji řeči

v důsledku mentální retardace, nebo naopak zaostává v rozvoji myšlení v důsledku retardovaného vývoje řeči.

Řeč dětí s mentální retardací je narušena vždy výrazně. Jedním z nejzřetelnějších příznaků je opoždění počátku vývoje řeči. Vývoj řeči je proto narušený a opožděný. Podle Sovákovy klasifikace můžeme označit vývoj řeči dětí s mentální retardací jako omezený (Klenková, 2006). Lechta (2002) upozorňuje na důležitost komplexního hodnocení všech jazykových rovin.

V **lexikálně-sémantické rovině** je slovní zásoba jedinců s mentální retardací ovlivněna stupněm snížení intelektu. Zřídka používají slova vyjadřující kvalitu a vlastnosti předmětů. Děti s mentální retardací mají výrazně větší pasivní slovní zásobu než aktivní. Jen málo slov, které znají, používají aktivně. Také nárůst slovní zásoby u těchto dětí nepostupuje stejně rychle jako u dětí intaktních.

Nejnápadnější jsou právě rozdíly v úrovni osvojování gramatické stránky v **rovině morfologicko-syntaktické**. Jen dítě s lehčím stupněm mentální retardace zvládne gramatické formy jazyka. Často se i u těchto dětí projevují dysgramatismy, a to i přestože používání správných gramatických tvarů u nich nastává později než u dětí zdravých. Nezřídka ještě v 7 letech používají jednoduché věty a také dlouhou dobu trvá období jednoslovných vět. Děti s mentální retardací mnohem více užívají podstatná jména a jen málo slovesa. Toto převládání podstatných jmen u dětí starších tří let je typickým projevem omezení vývoje řeči. Také přídavná jména, zájmena a příslovce používají jen ojediněle. Je obvyklé, že mentálně retardované dítě, které jinak zvládá slovosled, při rozrušení klade na první místo ve větě slova pro něj subjektivně důležitá (Lechta, 2002).

Foneticko-fonologická rovina se u dětí s mentální retardací projevuje tak, že s klesáním úrovně inteligence stoupá počet dětí s vadnou výslovností. Není ale pravidlem, že každé mentálně retardované dítě musí nutně mít nesprávnou výslovnost. Je ale zřejmé, že ve vývoji výslovnosti zaostávají stejně jako v ostatních rovinách za normou. Běžným jevem je školní dítě s mentální retardací, kterému dělají problém ve výslovnosti tzv. lehčí hlásky, fixující se u zdravých dětí již v předškolním věku.

Rovina pragmatická zatím není ještě plně prozkoumána. Mentálně retardované děti mají většinou problém s pochopením role komunikačního partnera, s reagováním v komunikační situaci. Vše také závisí na stupni mentální retardace a přidruženém postižení. Určité věci lze nacvičit formou hry.

Na úroveň komunikačních kompetencí dítěte má do značné míry vliv stupně mentální retardace. (Lechta,2002)

Rozdělení dle stupně mentální retardace:

Řeč dítěte s hlubokou mentální retardací zůstává často na pudové úrovni, většinou se řeč vůbec nevytvoří. U těžkých případů mohou vydávat jen neartikulované zvuky, nevytváří se ani mimika a neverbální komunikace. Někdy nejsou schopny dát najevo ani základní potřeby, např. hlad (Lechta, 2002). Neartikulované zvuky modulují děti s hlubokou mentální retardací podle momentálního rozpoložení (Klenková, 2006). Švarcová (2003) označuje komunikaci těchto dětí jako rudimentární nonverbální komunikaci.

U **řeči dítěte s těžkou mentální retardací** Švarcová (2003) uvádí, že komunikace je většinou neverbální, časté jsou neartikulované výkřiky, ojediněle i jednotlivá slova. Klenková (2006) se zaměřuje na modulační faktory vytvářeného hlasu. Ty jedinec obměňuje podle aktuálních pocitů. Melodie a dynamika hlasu je hrubá a nevyvážená. Někdy se objevuje echolalie – jedinec opakuje slyšená slova a zvuky bez pochopení smyslu.

Klenková (2006) udává, že u **řeči dítěte se střední mentální retardací** je typický opožděný začátek vývoje řeči (nejčastěji po 3. roce života, někdy až po 6. roce). Často se u této skupiny objevuje schopnost napodobovat i delší větné celky, ale bez vlastního aktivního zpracování. Tyto děti je možné naučit i základy trivia (čtení, psaní, počítání). Švarcová (2003) popisuje, že mluvený projev jedinců se středně těžkou mentální retardací bývá chudý, agramatický a většinou špatně artikulovaný. Rozvoj řeči je velmi variabilní, některé děti jsou schopny komunikace i sociální interakce. Lechta (2002) zmiňuje postřehy Jankovichové, „*že hranici mezi těžkou a střední retardací vymezují poměrně jednoznačně právě rozdíly v mluvních výkonech (zatímco hranice mezi střední a lehkou retardací není v oblasti řeči až tak nápadná)*“ (Lechta 2002, s. 78). Řeč těchto jedinců může dosáhnout až úrovně první signální soustavy. Většinou se naučí dorozumívat se svým okolím, přitom mnohem méně slov aktivně užívají, než doopravdy znají.

Řeč dítěte s lehkou mentální retardací je typická tím, že začátek vývoje řeči se většinou opoždí o rok i více, ale nakonec jsou tyto děti ve většině případů schopny dostat se až na úroveň druhé signální soustavy (zevšeobecnování a abstrahování). Jejich řeč nemusí být na první poslech nijak nápadná. Problémy mohou nastat v nečekaných situacích, kdy nemohou použít naučené řečové stereotypy (Lechta, 2002). Švarcová (2003) upozorňuje na časté poruchy formální stránky řeči a obsahovou chudost. Klenková (2006) uvádí, že schopnost

abstraktního myšlení nedosáhne úrovně zdravých dětí, vážne schopnost usuzování. Artikulace může být zcela správná, avšak narušeno bývá porozumění obsahu řeči. Některé děti výborně zvládnou reprodukovat i modulaci řeči a jsou schopny se naučit i celé písničky.

Lechta (2002) upozorňuje na zatím málo prozkoumanou oblast vlivu formy mentální retardace na řeč jedince. Vliv typu mentální retardace je už zřejmější. U dětí eretického typu se projevuje v komunikaci jejich hyperaktivita, nesoustředěnost a neklid. Děti skáčou do řeči komunikačnímu partnerovi, jsou hlučné a vykřikují. Naopak u typu apatického děti mluví monotónně a pomalu, nemají zájem o komunikaci. Jsou často lhostejné. Stále ale platí, že komunikační schopnost více ovlivňuje stupeň postižení.

5.3 Vady a poruchy sluchu - klasifikace

Sluchové poruchy lze dělit podle místa postižení, míry poškození sluchu a doby vzniku. Je-li postižení sluchu trvalé, nemluvíme o poruše, ale o vadě sluchu.

Rozdělení podle místa postižení:

a) Porucha periferní- léze je umístěna v zevním, středním, vnitřním uchu nebo sluchovém nervu. Poruchy periferní se dělí na převodní (induktivní), percepční (senzoneurální) a smíšené (kombinované)

b) Porucha centrální – léze je lokalizována na sluchové dráze od kochleárních jader výše v prodloužené míše, např. onemocnění akustická agnozie a slovní hluchota

ad a)

Převodní poruchy mají charakter „zalehnutí“ ucha, postihují většinou rovnoměrně všechny tóny, nebo je převaha postižení v hlubších frekvencích. Klienti mají subjektivní dojem snížení hlasitosti všech zvuků. (Škodová, Jedlička,2003)

Percepční poruchy jsou až na výjimky charakteristické větším poklesem sluchu v oblasti vysokých tónů, hluboké tóny jsou vnímány lépe. Tuto poruchu cítí spíše jako změnu kvality poslechu, vnímají relativně dobře okolní hluky, hlasy, ale špatně rozumějí řeči pro ztrátu vnímání vysokých tónů, kde jsou charakteristická spektra většiny hlásek. K percepčním poruchám se často přidružuje ušní šelest- tinnitus, který může mít různý charakter – zvonění, pískání, šumění, syčení nebo i melodické zvuky.

Kochleární poruchy mají sice zvýšený práh sluchu, ale na vyšších neprahových hladinách se subjektivně hlasitost vjemu postupně vyrovnává. Je to způsobeno poškozením zevních vláskových buněk jako prvních, takže podněty jsou vnímány až na vyšších intenzitách, a to zachovanou funkcí vnitřních vláskových buněk. Tento jev se označuje termínem recruitment fenomén, fenomén vyrovnávání hlasitosti.

Smíšené poruchy sluchu jsou kombinacemi poruch převodních a percepčních. Rozdíl mezi prahem vnímání vnitřního ucha a prahem vzdušným přes zvukovod a středouší se nazývá kochleární rezerva.

ad b)

Akustická agnózie je stav, kdy jsou poškozeny oba primární centrální korové analyzátory v Heschlových závitech. Důsledkem je neschopnost diferencovat kvalitu zvuků. Při vyšetření tónovou audiometrií bývá práh sluchu kolem 40dB, pacient však nedovede rozlišit a poznat ani obecné zvuky, ani řeč. Dokáže registrovat pouze přítomnost zvuku (Škodová, Jedlička, 2003).

Slovní hluchota vzniká při oboustranném poškození nejvyšších sluchových korových oblastí, jež jsou odpovědné za dekodování řečového signálu. Postižený dovede odlišovat obecné zvuky, nedokáže však porozumět řeči. Řeč se nerozvíjí. Svým charakterem se blíží fatické poruše, nejde však o poruchu chápání obsahu slova ve smyslu jeho významu, ale přímo nemožnost vytvoření struktury mluvené řeči jako takové (Škodová, Jedlička, 2003).

Rozdělení podle stupně postižení vad a poruch sluchu:

Podle stupně postižení lze orientačně rozdělit poruchy sluchu na nedoslýchavost:

- lehkou (20- 40 dB);
- středně těžkou (40 - 60 dB);
- těžkou (60 – 80 dB);
- praktickou hluchotu (nad 80 dB) ;
- úplnou hluchotu při žádném zvukovém vjemu.

(Ludíková, Renotierová,2003)

Lehká nedoslýchavost působí komunikační obtíže v hluku, při poslechu televize, poslechu více lidí najednou. Středně těžká již vyžaduje korekci, i když za určitých podmínek jedinec ještě je schopen rozumět dostatečně hlasité řeči. U dalších stupňů je již schopnost rozumění řeči bez korekce sluchadlem nemožná, u praktické hluchoty je často navíc nezbytné i odezírání. Úplnou hluchotu již sluchadlem korigovat nelze (Škodová, Jedlička, 2003).

5.4 Vliv sluchového postižení na řeč dítěte

U sluchově postižených dětí jde obvykle o vývoj řeči omezený, přerušovaný, případně opožděný. U sluchově postižených dětí s více poruchami, zejména s neurogenními poruchami, a to u neslyšících a nedoslýchavých, je vývoj řeči značně narušený, až do té míry, že je často třeba u nich rozvíjet neverbální formy řeči pomocí alternativních a komunikačních

systemů. U nedoslýchavých dětí závisí především na věku, kdy došlo ke zhoršení sluchu. Jejich vývoj řeči však výrazně ovlivňuje stupeň a typ nedoslýchavosti. U nedoslýchavých dětí s vrozenou těžkou percepční nedoslýchavostí probíhá vývoj řeči podobně jako u dětí s vrozenou hluchotou. Pokud jde o věk, pochopitelně čím mladší dítě je postiženo nedoslýchavostí, nebo získanou hluchotou, tím nepříznivěji se to projeví na vývoji řeči. Jestliže dojde ke ztrátě sluchu v období, kdy ještě není schopnost orální řeči dostatečně zafixovaná, úroveň osvojené řeči se postupně snižuje. Když však dojde ke ztrátě sluchu po dosažení věkové hranice, kdy je už dostatečně upevněná, řečové projevy nezanikají (jde o tzv. postlingvální hluchotu). Obvykle se za tuto věkovou hranici pokládá dovršení sedmého roku života (Lechta, 2002).

V **lexikálně-sémantické rovině** nedoslýchavých dětí se často vyskytuje problematické chápání přenesených významů slovních spojení. Z kvalitativního aspektu jsou neslyšící děti nápadně odlišné od normy. Aktivizace osvojených slov (pasivní slovní zásoby) trvá déle a projevuje se zpočátku jen zvukovými fragmenty vyjadřujícími dané slovo. Jussen píše, že nedoslýchavé děti často znají jen jeden význam slova, přičemž jejich představa o významu slov je zpravidla nepřesná, příliš zúžená (Jussen in Lechta, 2002).

Pro **morfologicko-syntaktickou rovinu** je typický dysgramatismus orálních řečových projevů sluchově postižených dětí. V jejich orálních řečových projevech se často vyskytuje nesprávné používání rodů, pádů a časů. Dysgramatismus v mluvené řeči sluchově postižených dětí se zvýrazňuje zejména tehdy, když jejich aktuální úroveň překročí úroveň dvou-, troj- a víceslovních vět. Projevuje se to v dialogické řeči, ale ještě markantněji zejména v monologických projevech sluchově postižených dětí.

Negativní vliv sluchového postižení na **foneticko-fonologickou rovinu** je tak velký, že výslovnost těchto dětí je obvykle velice nápadná. Seeman (1974) zdůrazňuje, že výslovnost těchto sluchově postižených dětí je vždy narušená, namáhavá, realizuje se s přehnanou silou (Seeman in Lechta, 2002). Rozvíjení fonemické diferenciaci je omezené. V procesu osvojování výslovnosti je velmi důležitá zpětná kontrola. Zatímco slyšící dítě tu může využít okamžitou zpětnou kontrolu pomocí sluchu, situaci u neslyšících dětí jen částečně kompenzuje zraková, respektive hmatová, kinestetická kontrola. Kromě přehnané namáhavé artikulace, o které jsme se už zmínili, je třeba upozornit i na zjištění Mašury (1970), který si u nich všiml i prodloužené artikulační doby jednotlivých hlásek. I když se jim podaří osvojit si výslovnost jednotlivých izolovaných hlásek, ve spontánní řeči mezi ně vkládají nepatřičné zvuky (Mašura in Lechta, 2002).

Pragmatická rovina je typická mimořádnou nápadností, jestliže se sluchově postižení dorozumívají posunkovým jazykem (nebo jej kombinují s jiným komunikačním kanálem), patří mezi nejnápadnější minority v lidské společnosti. Sluchově postižení, kteří používají mluvenou, zvukovou řeč, zase často mají při komunikování se slyšící komunitou problémy s navazováním komunikace (zábrany navázat rozhovor, resp. být v rozhovoru aktivní, přihlásit se do diskuse atd.) (Lechta, 2002).

Nejčastějšími poruchami řeči sluchově postižených dětí jsou **dyslalie, dysprozodie, dysfonie, narušené dýchání.**

Dyslalie různého typu a stupně je jednou z dominujících poruch sluchově postižených dětí. Arnold hovoří o audiogenní dyslalii, (kterou chápeme trochu širěji - jako poruchy řeči v důsledku sluchového postižení), případně o kofolalii – jestliže dojde ke ztrátě sluchu po úplném osvojení řeči (Arnold in Lechta, 2002). Böhme (in Lechta, 2002) vymezuje i rozsah sluchové ztráty: podle něho lze o audiogenní dyslalii hovořit při oboustranné ztrátě sluchu větší než 60 - 70 dB. Typická je chybná výslovnost sykavek zejména u dětí s percepční poruchou sluchu. Seeman (1974) zmiňuje u dětí s percepční nedoslýchavostí i špatnou výslovnost F a CH. Ze samohlásek E a I. Při větších ztrátách může dojít k chybné výslovnosti neznělých a později znělých exploziv, často i hlásky R (Seeman in Lechta, 2002).

Dysprozodii postřehneme i v běžném povrchním hodnocení zvukové řeči sluchově postižených dětí. Vystoupí obvykle do popředí nepřírozené prozodické faktory řeči, které se nápadně odlišují od jazykové normy. V řeči dětí se středně těžkou poruchou sluchu se často objevuje podle Seemana monotonie a narušení rytmu řeči. V důsledku artikulační námahy oddělují jednotlivé slabiky. I přízvuk je často na nesprávném místě. Při lehčí nedoslýchavosti pozorujeme menší odchylky (příp. monotonii, zpomalené tempo řeči). Dále zdůrazňuje, že čím dříve dojde k nedoslýchavosti a čím je těžší, tím větší je monotonie, monodynamie a monorytmie řeči (Seeman in Lechta, 2002).

Audiogenní dysfonie vzniká v důsledku absence sluchové kontroly. Narušena je i fonace sluchově postižených dětí. Rau a Slezina (1981) analyzovali hlasové odchylky neslyšících. Podle nich se u neslyšících dětí projevují hlasové poruchy ve třech oblastech: v síle, výšce a barvě hlasu. Z hlediska síly hlasu pozorujeme příliš tichý hlas (často u malých dětí), křiklavý hlas (často u dětí se zbytky sluchu). Pokud jde o výšku hlasu, uvádějí výskyt příliš vysokého nebo příliš hlubokého, věkově nepřiměřeného hlasu. Z hlediska barvy hlasu pozorovali: nízký nezvučný hlas, blízký se k šepotu (při těžké hluchotě), hlas s nádechem otevřené huhňavosti, chraptivý hlas, tlačенý skřehotavý (při ztrátě sluchu) (Rau, Slezina in Lechta, 2002).

Tak jako výše uvedené složky řečové produkce, i dýchání je zejména u neslyšících nápadně odlišné od normy. Seeman (1974) usuzuje, že namáhavá artikulace způsobuje časté přerušování výdechu a nové vdechování, takže výdechová křivka je při mluvení odlišná od křivky dětí, které slyší.

U specifického typu kombinovaného postižení alfa-mannosidóza je hlavním symptomem ovlivňujícím narušenou komunikační schopnost progredující porucha sluchu a progredující mentální retardace. Po krátkém období bezpříznakového vývoje dochází k projevům zhoršování. Porucha sluchu, nejdříve lehká, se stále zhoršuje. Může se projevit několik dní po narození nebo během několika měsíců i let. Nejčastěji do šesti let věku dítěte. Často se u těchto dětí kombinuje současně několik poruch řeči. Tato tendence se projevuje nejenom v tom, že se u nich vyskytuje více poruch řeči zároveň, ale i v tom, že hranice mezi jednotlivými druhy řeči se u nich stírají, a vytváří se tak zvláštní kategorie řečových poruch, která se u intaktních dětí i s izolovanou vadou nevyskytuje. Z nejčastějších poruch řeči jmenujeme dyslalií, huhňavost, dysgramatismus, chrapot, koktavost, narušenou modulaci řeči atd. Při popisu řeči dětí s onemocněním alfa-mannosidózou můžeme hovořit o heterogenosti symptomů. Ta se projevuje zejména v tom, že je u nich velmi narušena obsahová stránka řeči (slovní zásoba, gramatická stránka řeči atd.) a současně je velmi narušena i její vnější stránka, často z více aspektů (rezonance, artikulace, tempo, ale i jiné odchylky).

Pokud jde o příčiny poruch řeči u těchto dětí, je třeba zdůraznit, že vedle vlivu snížené mentální úrovně a poruch sluchu tu spolupůsobí celá řada dalších faktorů. Příčinou jsou orgánové anomálie periferních mluvních orgánů (deformace chrupu, velký masitý jazyk, široký kořen nosu, široká ústa, deformace celého artikulačního aparátu atd.). Takovéto abnormality jsou jednak častější než u dětí s izolovanou vadou, jednak je lze v důsledku narušené inervace obvykle hůře korigovat. Dále tu spolupůsobí nedostatečná úroveň motorické koordinace. Jedním z nejmarkantnějších projevů snížené úrovně motoriky je orofaciální oblast. Na poruchách řeči u dětí s onemocněním alfa-mannosidóza se podílejí i častá respirační onemocnění a deformace hrudníku. Narušení řeči se tím znásobuje. Pasivní slovní zásoba je vždy větší než aktivní. Narušená schopnost fonematické diferenciací je u těchto dětí téměř pravidlem. Proto je třeba v rámci logopedické intervence věnovat velkou pozornost rozvoji sluchové diferenciací a zlepšení oromotoriky. Pokud jde o motoriku, z logopedického aspektu je nejdůležitější rozvíjení motoriky orofaciální oblasti. Aplikujeme tu masáž mluvních orgánů, rozvíjení motoriky jazyka, rtů, patrohltanového uzávěru. Hlavním cílem logopedické terapie zde není odstraňování vadné výslovnosti, ale podpora komunikace

jako takové, schopnost domluvit se za každých podmínek, neboť řeč těchto dětí je pro okolí téměř nesrozumitelná. U dětí s kombinovanými poruchami řeči musíme počítat i se specifickými postupy při jejich odstraňování. Využíváme i aplikací augmentativní a alternativní komunikace.

6 ALTERNATIVNÍ A AUGMENTATIVNÍ KOMUNIKAČNÍ SYSTÉMY

6.1 Cíle a metody AAK⁸

Systémy augmentativní komunikace (augmentace z lat. zvětšení, rozhojnění, stupňované rozvedení výrazu) jsou zaměřeny na podporu již existujících možností a schopností. Jejich účelem je zvýšit kvalitu řeči a usnadnit vyjadřování. Většinou je lze zařadit mezi dynamické systémy komunikace, kdy postižená osoba v komunikační situaci aktivně určuje komunikační nástroj.

Systémy alternativní komunikace jsou ty dynamické komunikační systémy, které se používají jako náhrada mluvené řeči. Součástí komunikace v každém z těchto systémů jsou i metajazykové prostředky, mimoslovní způsoby, sdělování: pohledy (řeč očí), výrazy obličeje (mimika), pohyby těla (kinetika), fyzické postoje (konfigurace všech částí těla), gesta (gestika), doteky (haptika), přiblížení a oddálení (proxemika) (Krahulcová, 2003).

Z jednoduchých netradičních komunikačních systémů, slovních i neslovních, jsou nejnámější facilitovaná komunikace, facilitovaný znakový jazyk Makaton, který je již adaptován i ze znaků českého znakového jazyka neslyšících, edukativní systém Bliss a metody sociálního čtení (Krahulcová, 2003).

Cílem AAK je umožnit jedincům se závažnými poruchami komunikačního procesu aktivní dorozumívání, to je zprostředkování, usnadnění a rozšíření komunikace těm osobám, jejichž mluvená řeč je jen málo srozumitelná, nebo je jim znemožněna. Výsledkem efektivního používání AAK je sociální interakce, vývoj, změny sociální pozice z pasivní na aktivní, pocit sebedůvěry. Jsou prevencí rozvoje frustrace, přínosem pro změny postojů sociálního prostředí, chování samotného uživatele, jeho fyzických a duševních schopností. Systémy AAK jsou efektivně využívány jak u vrozených narušení komunikačního procesu jako důsledku handicapů smyslových, mentálních, centrálních poruch vývoje motoriky, vývojových poruch řeči a kombinovaných postižení, tak u poruch získaných a degenerativních onemocnění, např. po úrazových stavech mozku, nádorech mozku, cévních mozkových příhodách atd. Lze je přizpůsobit mentální úrovni konkrétních jedinců a mnohé tak osvobodit od nepřiměřené námahy vyjadřování se mluvenou řečí, která je stejně v častých případech jen málo, nebo vůbec není srozumitelná.

⁸ AAK - alternativní a augmentativní komunikační systémy

Metody AAK:

1. bez pomůcek- užití prostředků nonverbální komunikace (pohled, mimika, gestikulace, vizuálně motorické znaky)
2. s pomůckami – předměty, obrázky, fotografie, symboly (piktogramy, písmo), komunikátory
3. jiné typy – např. doplňky ke snadnějšímu ovládnutí počítače (alternativní klávesnice, spínače apod.)

Výběr komunikačního systému, či jejich kombinace je vždy nutné posuzovat individuálně vzhledem k možnostem, schopnostem dítěte a také v souvislosti s jeho vývojovou prognózou. Především se zaměřujeme na nejpřirozenější formu koverbálního chování, tj. gestiku a mimiku. Stupeň tělesného postižení však může být takového rozsahu, že i v těchto aktivitách je dítě velmi omezeno (Janovcová, 2004).

Při rozhodování o způsobu komunikace a volby systému AAK je nutné brát v úvahu:

A. Pedocentrická hlediska

- porozumění slovní zásobě a všem aspektům jazyka
- verbální dovednosti, event. pokusy o komunikaci, gesta, mimika, zvuky (schopnost být omezené nebo narušené artikulace)
 - fyzické dovednosti
 - stav smyslových orgánů
 - dobu průčeschnosti
 - věk
 - předpoklad dalšího rozvoje
 - kognitivní schopnosti
 - potřebu a motivaci ke komunikaci
 - podporu rodiny a personálu
 - schopnost interakce

B. Systémová hlediska

- způsob přenosu (dynamický, tj. např. znaková řeč nebo statický, tj. např. piktogramy)
- ikonicita (zřetelnost, průhlednost, míra abstrakce)

- rozsah slovní zásoby a shoda s mluveným jazykem (např. také derivační morfologie: spánek-ospalý, hlad-hladový, předložky, flexe apod.) (Janovcová, 2004).

6.2 Využitelné systémy AAK pro děti s mukopolysacharidózou

6.2.1 Komunikační systém s obrazovými symboly - piktogramy

Neverbální komunikace pomocí piktogramů je forma předávání instrukcí, příkazů, varování, usnadnění orientace v nejrůznějších prostředích bez vazby na řeč (jazyk). Mezinárodní normy charakterizují piktogramy jako vnímatelný útvar, který je vytvořen psaním, kreslením, tiskem nebo jinými postupy. Piktogramy ke komunikačním účelům použijeme zejména tehdy, když dítě z různých příčin není schopno (převážně pro mentální retardaci) dekodovat písmo. Pomocí piktogramů mohou jedinci s narušeným komunikačním procesem, zejména ti, co nemohou používat mluvenou řeč, sdělit své pocity a potřeby. Zvyšují se také jejich kognitivní možnosti, rozhodování a mají příležitost zapojení se do konzervace. Úspěšně je lze využívat u mentálně retardovaných jedinců, autistů a multihandicapovaných dětí. Současně s piktogramy používáme vždy mluvenou řeč, často spolu s manuálními znaky. Podle individuálních zvláštností budou někteří jedinci používat piktogramy k alternativní, jiní k augmentativní komunikaci (Janovcová, 2003).

6.2.2 Komunikační systém – znak do řeči

Znak do řeči není znakovou řečí, ale kompenzačním prostředkem, tj. doplňkem řeči pro jedince s narušenou komunikační schopností, zejména v expresivní složce řeči. Cílem je rozšířit a usnadnit komunikaci, zlepšit porozumění a postupné přivádění k mluvené řeči, nikoliv naučit daného jedince co nejvíce znaků a potlačovat verbální vyjadřování. Znakují se především tzv. klíčová slova ve větě, rytmus znaku a slova je souhlasný. Znak do řeči lze doplňovat také znaky přejatými, uměle vytvořenými, tj. znaky, které jsou například součástí znakové řeči pro neslyšící (Janovcová, 2003).

6.2.3 Komunikační systém – Makaton

Jde o nonverbální jazykový program, který je založen na využití gest a znaků odvozených z národního znakového jazyka neslyšících. Tento komunikační systém je přizpůsoben hlavně potřebám lidí se sluchovým a mentálním postižením. Pomocí znaků se vyjadřují pouze klíčová slova výpovědi. Znakování je doprovázeno mluvenou řečí. Ke zvýšení srozumitelnosti se obsah výpovědi dotváří mimickými prvky, modulací řeči, kontextem celé

situace (Krahulcová,2003). Slovník Makatonu obsahuje 350 slov, sestavených do osmi stupňů od základních a běžných pojmů až k pojmům obecnějším se stále stoupající náročností (Janovcová,2003).

6.2.4 Alternativní výuka čtení s využitím globální metody

U některých dětí je vhodné k rozvoji komunikačních, eventuelně čtenářských dovedností využít metody globálního čtení, kdy se jedinec učí vnímat slovo jako známou jednotku řeči. Teoretickým základem je tvarová psychologie, podle níž čtenář vnímá celky, jimž jsou části a prvky podřízeny.

Metodicky se postupuje od celku k jednotlivostem, postup je tedy opačný než u metody analyticko-syntaktické. Hlavním cílem je stimulace zrakového vnímání, verbálního myšlení, záměrné pozornosti a rozvoj komunikativních dovedností a podle individuálních schopností je později možné u některých dětí přejít na metodu výuky čtení analyticko-syntetickou. Globální metodu můžeme využít u dětí se sluchovými vadami, mentální retardací včetně kombinovaného postižení. Učební pomůckou je soubor obrázků s textem (pojmem) z nejrůznějších oblastí, které dítě obklopují. Každý obrázek je ve trojím vyhotovení, písmo je velké, tiskací, je tak možné jeho napodobování obtahováním, skládáním z tyčinek nebo stavebnic. Jako doplněk lze využít fotografie se jmény známých osob (rodina, spolužáci) (Janovcová, 2003).

6.2.5 Sociální čtení

Jako netradiční podpůrnou pomocnou a motivační metodu pro děti, s uváděným specifickým typem kombinovaného postižení, lze využít tzv. sociální čtení. Velké množství retardovaných dětí neefektivně vynakládá velké úsilí na osvojení čtenářských dovedností, které se však stávají mechanickou záležitostí, pro komunikaci s okolím nepřínosnou. Sociální čtení se uplatní především při rozvíjení rozumových schopností, orientačních dovedností a ke zlepšení sociální komunikace. Ovšem tuto metodu využijeme u dětí, které rozumějí, verbálně komunikují, ale technické čtení nejsou schopny dále rozvíjet. Můžeme jim tak obohatit slovní zásobu, seznámíme je se symboly předmětů. Sociální čtení je součástí sociálního učení. Dané jedince seznamujeme s piktogramy, slovy a skupinami slov, se kterými se často setkávají, a to z nutnosti čtenářských dovedností (Janovcová, 2003).

Výběr jednotlivé metody je dobré konzultovat se specializovaným pracovištěm:

Např. CAAK – poradna pro dospělé, půjčovna pomůcek, Tyršova 13, Praha, 120 00, (www.alternativnikomunikace.cz)

Poskytované služby:

- ❖ poradenství a terapie pro dospělé s poruchami komunikace
- ❖ pomoc při výběru pomůcek pro ovládání počítače u tělesně postižených, kontakt na výrobce pomůcek k ovládání počítače
- ❖ půjčovna technických pomůcek a počítačů
- ❖ informace o počítačovém softwaru s možností vyzkoušení
- ❖ doporučení vhodného softwaru, kontakt na výrobce
- ❖ celorepubliková působnost

(www.alternativnikomunikace.cz)

Praktická část

7 VÝZKUM

7.1 Cíle práce, použité techniky, vymezení hypotéz

Cílem praktické části diplomové práce je prošetřit a zjistit, zda se na dotázaných logopedických pracovištích České republiky setkávají logopedové s dědičnými metabolickými poruchami. A pokud se setkávají s kombinovanými vadami, zda vůbec vědí, že toto postižení může být způsobeno DMP. Dále pak je úkolem zjistit četnost poskytované logopedické péče na klinických logopedických pracovištích dětem s mukopolysacharidózou.

Dalším cílem výzkumné části diplomové práce bylo popsat na případové studii progredující projevy dědičného metabolického onemocnění od narození po dovršení dospělosti a zjistit, jakým způsobem probíhala logopedická péče.

Použitou technikou bylo dotazníkové šetření, které bylo realizováno pomocí internetu, elektronickou poštou, zasláním dotazníků na 220 klinických logopedických pracovišť registrovaných na internetových stránkách AKL České republiky. Jednalo se o dotazník vlastní konstrukce.

Časový harmonogram výzkumného projektu:

Přípravná fáze výzkumného projektu	10/2009 – 11/2009
Realizace výzkumného projektu	12/2009 – 1/2010
Analýza výsledků	2/2010 – 3/2010

Před zahájením výzkumného projektu byly stanoveny následující hypotézy:

- **Hypotéza H1:** „Všechna klinická logopedická pracoviště jsou personálně a materiálně dostatečně připravena pro práci s dětmi s onemocněním DMP, typu mukopolysacharidóza.“
- **Hypotéza H2:** „Každé dítě s DMP, typu mukopolysacharidóza je v péči klinických logopedů.“

7.2 Metodologie výzkumu

Ke zjištění cíle výzkumného projektu bylo použito metody kvantitativního výzkumu, techniky dotazníkového šetření. Dotazník se skládá ze 14 otázek a je rozdělen na tři tematické oblasti: obecná informace, teoretická část, praktická část.

Otázky v první oblasti nazvané **obecná část**, tj. 1. – 5. otázka, jsou obecného informativního charakteru, kdy jsou zjišťovány základní informace o klinických logopedech a jejich pracovištích.

Druhá oblast otázek, uvedená jako **teoretická část**, je nejrozsáhlejší a jsou v ní otázky zaměřené na zjištění konkrétních údajů týkajících se onemocnění DMP s narušenou komunikační schopností. Jsou to otázky č. 5 – 13 a týkají se zjištění personálního a materiálního stavu logopedických pracovišť.

Třetí oblast uvedená jako **praktická část** je zastoupena pouze otázkou č. 14. Ta je zaměřena k vyjádření respondentů na logopedickou intervenci dítěte trpícího DMP typu mukopolysacharidóza, diagnózou alfa-mannosidóza dle vlastních zkušeností nebo navržení předpokládané intervence na základě uvedených anamnestických údajů.

Dotazníkové šetření bylo realizováno pomocí e-mailových adres uvedených na stránkách v adresáři Asociace klinických logopedů České republiky pomocí elektronické pošty. Odesláno bylo celkem 220 dotazníků, vráceno však bylo pouze 88 dotazníků vyplněných, což je 40% dotázaných. Dotazníkového šetření se účastnili kliničtí logopedi státních a nestátních logopedických pracovišť z celé České republiky. Byla využita bivariační analýza a data byla statisticky zpracována v počítačovém programu MS Excel.

K dotazníku byl též přiložen průvodní text, ve kterém bylo přiblíženo téma diplomové práce a byly zde vymezeny pokyny pro vyplnění dotazníku. Ujistili jsme respondenty, že všechny informace, které nám v průběhu dotazníkového šetření poskytnou, budou anonymní a budou sloužit pouze k účelům diplomové práce.

Pro případovou studii, která nám slouží k porovnání výsledků s dotazníkovým šetřením a popsání klinických projevů dítěte s alfa-mannosidózou, byly použity tyto metody:

- Rozhovor s rodiči a se zkoumaným dítětem, učitelkou, dětskou lékařkou, logopedem
- Pozorování dítěte při činnostech a komunikaci v rodinném a školním prostředí
- Analýza dokumentů – prostudování lékařské a pedagogické dokumentace
- Obsahová analýza – z odborné literatury, z internetu, osobní konzultace v Ústavu dědičných metabolických poruch VFN 1LF v Praze

7.3 Vlastní šetření a analýza výsledků

A: DOTAZNÍK OBECNÉ INFORMACE

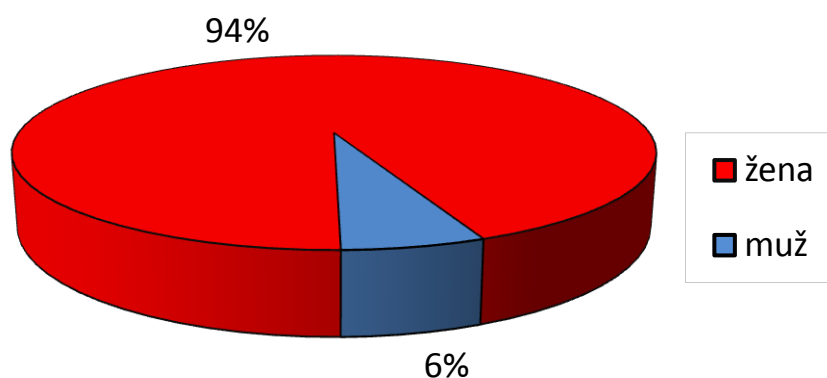
1. Zastoupení klinických logopedů dle pohlaví

Tabulka č. 1 – kliničtí logopedi dle pohlaví

	Státní klinická logopedická pracoviště ⁹	%	Nestátní klinická logopedická pracoviště ¹⁰	%	Celkem	%
žena	22	91%	61	95%	83	94%
muž	2	9%	3	5%	5	6%
Celkem	24	100%	64	100%	88	100%

Na otázku č. 1 odpovědělo 88 respondentů (N=88). Na státních klinických pracovištích pracuje 22 žen (91%) a 2 muži (9%). Na nestátních, privátních klinických pracovištích je to 61 žen (95%) a 3 muži (5%). Celkem to je 83 žen (94%) a 5 mužů (6%), což představuje naprostou očekávanou převahu ženských logopedických klinických pracovníků.

Graf č. 1 – Kliničtí logopedi dle pohlaví na jednotlivých logopedických pracovištích



⁹ Logopedická pracoviště řízená Ministerstvem zdravotnictví /dle informace z Ústavu zdravotnických informací a statistiky ČR – dále jen ÚZIS/

¹⁰ Logopedická pracoviště nestátní – řízená státní správou a privátní /dle informace z ÚZIS/

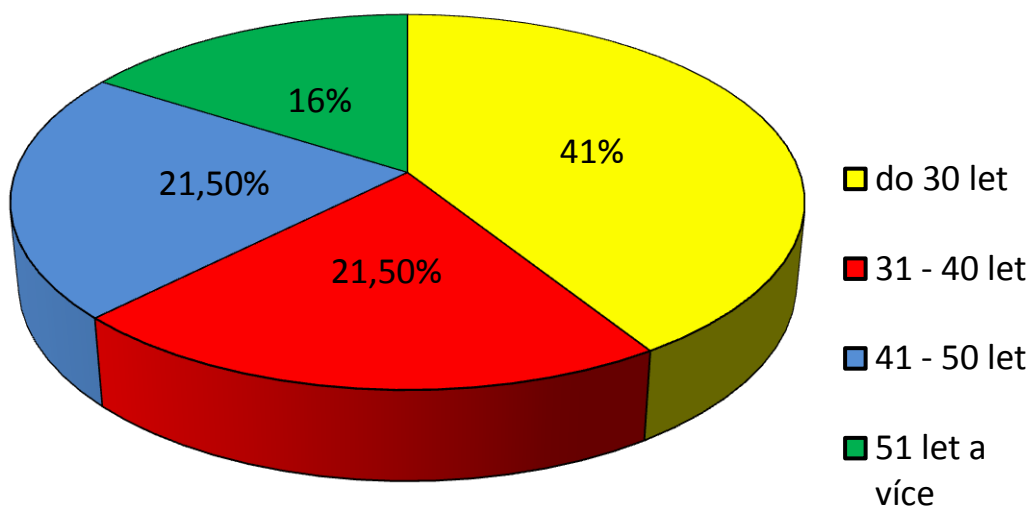
2. Věk logopedů

Tabulka č. 2 - věk logopedů

	Státní klinická logopedická pracoviště	%	Nestátní klinická logopedická pracoviště	%	celkem	%
do 30 let	5	21%	31	48%	36	41%
31 - 40 let	4	17%	15	23%	19	21,5%
41 - 50 let	8	33%	11	17%	19	21,5%
51 let a více	7	29%	7	11%	14	16%
celkem	24	100%	64	100%	88	100%

Na otázku č. 2 odpovědělo 88 respondentů (N=88). Na státních klinických logopedických pracovištích pracuje nejvíce logopedů ve věkovém rozmezí 41 – 50 let (8 logopedů, 33%), nejméně ve věkovém rozmezí 31 – 40 let (4 logopedi, 17%) a do 30 let (5 logopedů, 21%). Ve věkovém rozmezí 51 let a více jich je 7 (29%). Na nestátních klinických logopedických pracovištích je nejvíce logopedů zastoupeno do 30 let (36 logopedů, 41%), věk mezi 31 lety až 50 lety je logopedy zastoupen shodně 19/19 logopedů (21,5%/21,5%), nejméně pak věk 51 a více pouze 14 klinickými logopedy (16%). Procentuální zastoupení věku logopedů udává graf č.2.

Graf č. 2 – Věk logopedů



3. Délka Vaší logopedické praxe:

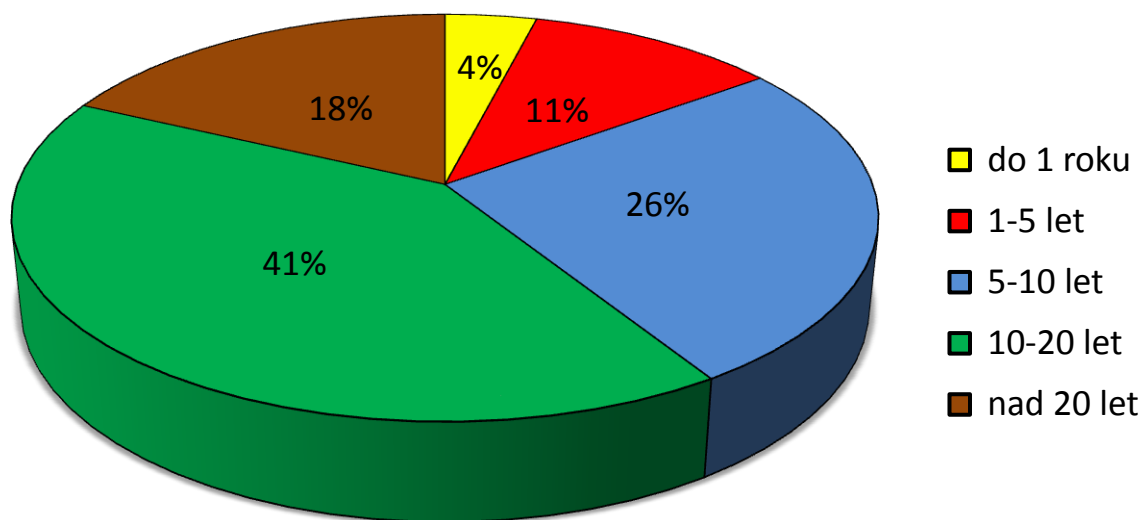
Tabulka č. 3 – Délka Vaší logopedické praxe:

Délka Vaší logopedické praxe:	Státní klinická logopedická pracoviště	%	Nestátní klinická logopedická pracoviště	%	Celkem	%
do 1 roku	0	0%	3	5%	3	4%
1-5 let	2	8%	8	12%	10	11%
5-10 let	3	12%	20	31%	23	26%
10-20 let	10	42%	26	41%	36	41%
nad 20 let	9	38%	7	11%	16	18%
Celkem	24	100%	64	100%	88	100%

Na otázku č. 3 odpovědělo 88 respondentů (N=88). Na státních klinických pracovištích je nejdelší logopedická praxe 10-20 let, je zastoupena logopedy 42%. V rozmezí délky logopedické praxe 1-5 let 8%, 5-10 let 12 %. Naopak délka logopedické praxe do 1 roku není zastoupena vůbec.

Na nestátních logopedických pracovištích je situace obdobná, délka logopedické praxe má vzestupnou tendenci (12%, 31% a 41%), nad 20 let klesá na 11%, logicky nejnižší je do 1 roku a to 5%.

Graf č. 3 - Délka Vaší logopedické praxe



4. V jakém kraji působíte?

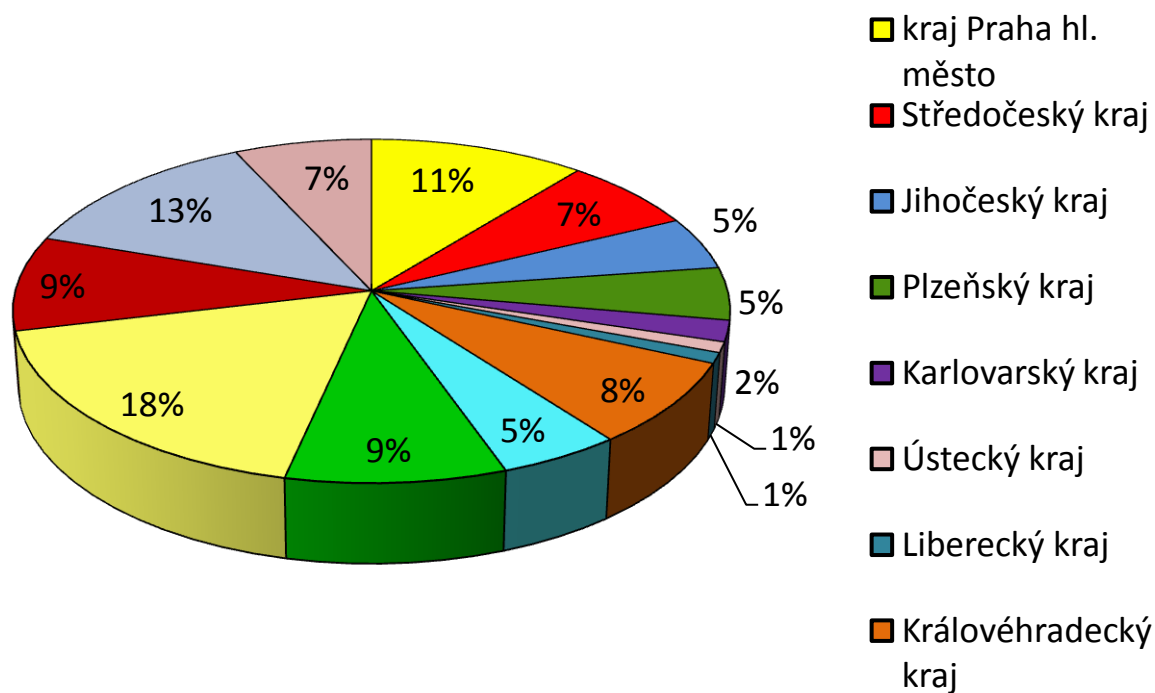
Tabulka č. 4 – V jakém kraji působíte?

	Státní klinická logopedická pracoviště	%	Nestátní klinická logopedická pracoviště	%	Celkem	%
kraj Praha hl. město	4	17%	6	9%	10	11%
Středočeský kraj	1	4%	5	8%	6	7%
Jihočeský kraj	0	0%	4	6%	4	5%
Plzeňský kraj	2	8%	2	3%	4	5%
Karlovarský kraj	0	0%	2	3%	2	2%
Ústecký kraj	0	0%	1	2%	1	1%
Liberecký kraj	0	0%	1	0%	1	1%
Královéhradecký kraj	2	8%	5	8%	7	8%
Pardubický kraj	1	4%	3	5%	4	5%
kraj Vysočina	2	8%	6	9%	8	9%
Jihomoravský kraj	6	25%	10	16%	16	18%
Zlínský kraj	2	8%	6	9%	8	9%
Olomoucký kraj	2	8%	9	14%	11	13%
Moravskoslezský kraj	2	8%	4	6%	6	7%
Celkem	24	100%	64	100%	88	100%

Na otázku č. 4 odpovědělo 88 respondentů (N=88). Na státních logopedických klinických pracovištích v rámci krajského uspořádání v ČR odpovědělo nejvíce klinických logopedů z Jihomoravského kraje, tj. v počtu 6 (25%), dále kraj Praha hl. m. 4 (17%), kraje Jihočeský, Karlovarský, Ústecký a Liberecký není zastoupen, ostatní kraje jsou zastoupeny v počtu 1 – 2 kliničtí logopedi (4%-8%).

Na nestátních klinických pracovištích opět dominuje kraj Jihomoravský s 10 respondenty (16%), dále Olomoucký kraj s 9% (14%), následuje kraj Praha hl. m. a kraj Zlínský se 6 respondenty (9%), zbylé kraje se podílí sestupně od 4 do 1 respondenta (6% - 2%).)

Graf č. 4 - V jakém kraji působíte?



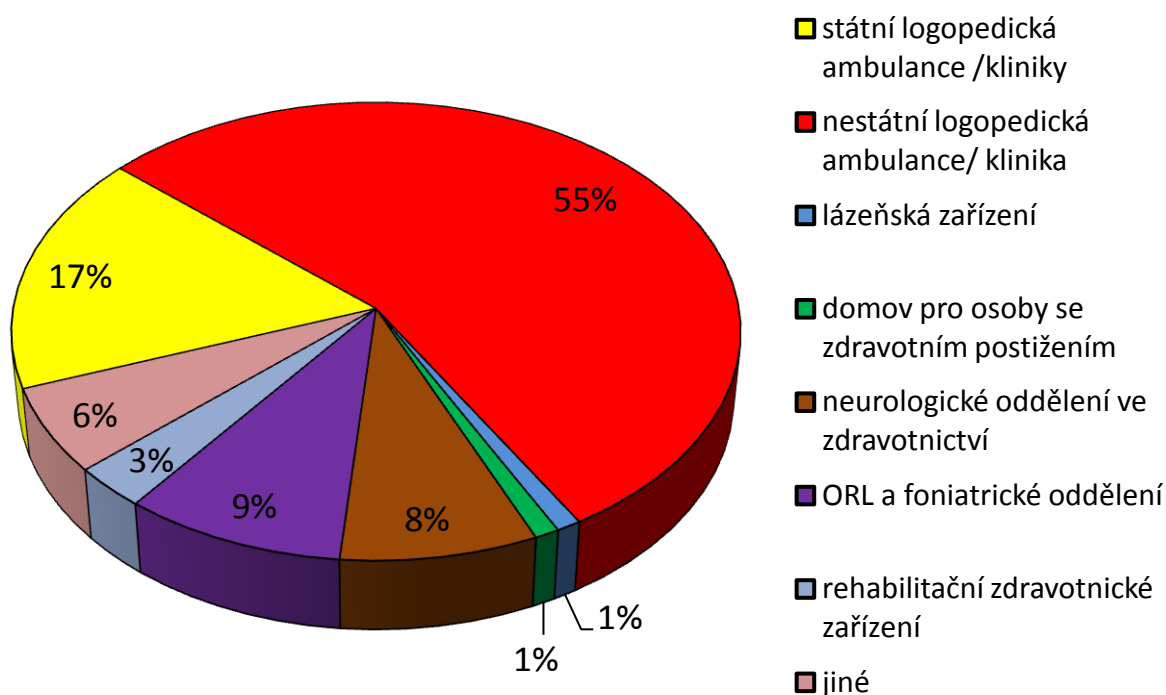
5. Typ vašeho zařízení

Tabulka č. 5- Typ vašeho zařízení

	Státní klinická logopedická pracoviště	%	Nestátní klinická logopedická pracoviště	%	Celkem	%
státní logopedická ambulance /kliniky	15	64%			15	17%
nestátní logopedická ambulance/ klinika			48	75%	48	55%
lázeňská zařízení	1	4%			1	1%
domov pro osoby se zdravotním postižením	1	4%			1	1%
neurologické oddělení ve zdravotnictví	2	8%	5	8%	7	8%
ORL a foniatické oddělení	2	8%	6	9%	8	9%
rehabilitační zdravotnické zařízení	1	4%	2	3%	3	3%
jiné	2	8%	3	5%	5	6%
Celkem	24	100%	64	100%	88	100%

Na otázku č. 5 odpovědělo 88 respondentů (N=88). Nejvíce klinických logopedů pracuje dle dotazníkového šetření na nestátních logopedických pracovištích (75%), o něco méně na státních logopedických pracovištích (64%). Ostatní typy logopedických pracovišť státních a nestátních, jejich zastoupení je obdobné, výjimku tvoří lázeňská zařízení a domovy se zdravotně postiženými, které jsou státní.

Graf č. 5 - Typ vašeho zařízení



B: TEORETICKÁ ČÁST

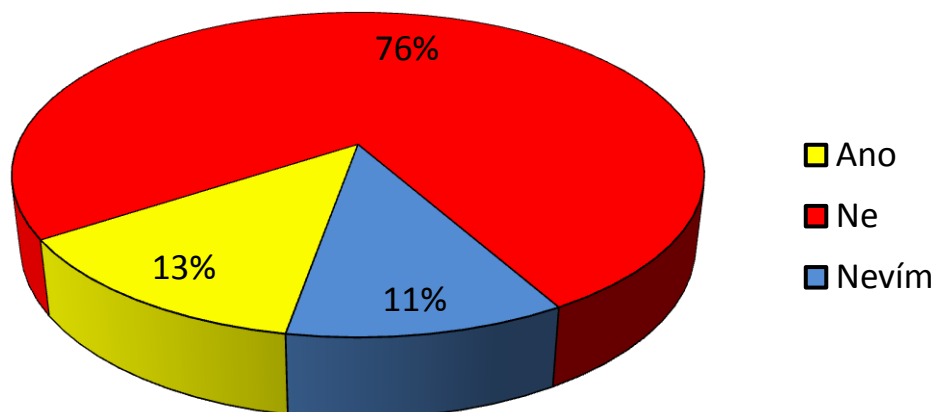
6. Setkáváte se ve Vaší logopedické praxi s diagnózou dědičná metabolická porucha typu mukopolysacharidóza?

Tabulka č. 6 – Výskyt onemocnění dítěte s NKS a s diagnózou DMP

	Státní klinická logopedická pracoviště	%	Ostatní nestátní klinická logopedická pracoviště	%	Celkem	%
Ano	8	33%	3	5%	11	13%
Ne	14	58%	53	83%	67	76%
Nevím	2	9%	8	12%	10	11%
Celkem	24	100%	64	100%	88	100%

Na otázku č. 6 odpovědělo 88 respondentů (N=88). Nejvíce klinických logopedů, kteří se setkali s diagnózou DMP je státních 8(33%), u nestátních 3 (5%), což je pouze 13 % všech dotázaných respondentů.

Graf č. 6 – Výskyt onemocnění dítěte s DMP



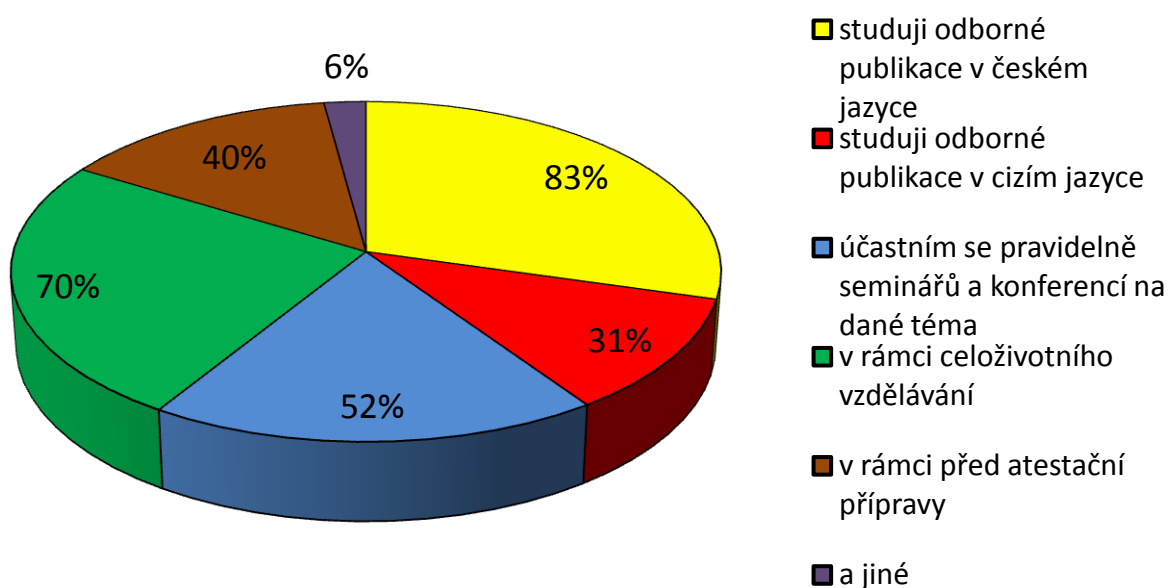
7. Jak si doplňujete vzdělání v oblasti logopedické péče o děti s kombinovaným postižením?

Tabulka č. 7 – Jak si doplňujete vzdělání v oblasti logopedické péče o děti s kombinovaným postižením?

	Státní klinická logopedická pracoviště	%	Nestátní klinická logopedická pracoviště	%	Celkem	%
studuji odborné publikace v českém jazyce	18	75%	55	86%	73	83%
studuji odborné publikace v cizím jazyce	7	29%	20	31%	27	31%
účastním se pravidelně seminářů a konferencí na dané téma	13	54%	33	52%	46	52%
v rámci celoživotního vzdělávání	15	63%	47	73%	62	70%
v rámci před atestační přípravy	7	29%	28	44%	35	40%
a jiné	1	4%	4	5%	5	6%
Celkem	24		64		88	100%

Na otázku č. 7 odpovědělo 88 respondentů (N=88). Bylo možné označit více odpovědí, respondenti upřednostnili pouze jednu. Zcela průkazně oba typy logopedických pracovišť upřednostňují studium odborných publikací v českém jazyce 18/55 (75%/86%). Následuje celoživotní vzdělávání 15/47 (63%/73%), semináře a konference 13/33 (54%/52%), atestační příprava 7/28 (29%/44%), studium odborných publikací a jiné jsou frekventovány poměrně velmi málo.

Graf č.7 - Vzdělávání v oblasti logopedické péče o děti s kombinovaným postižením?



8. Se kterou z těchto diagnóz jste se ve Vaší logopedické praxi setkal/a?

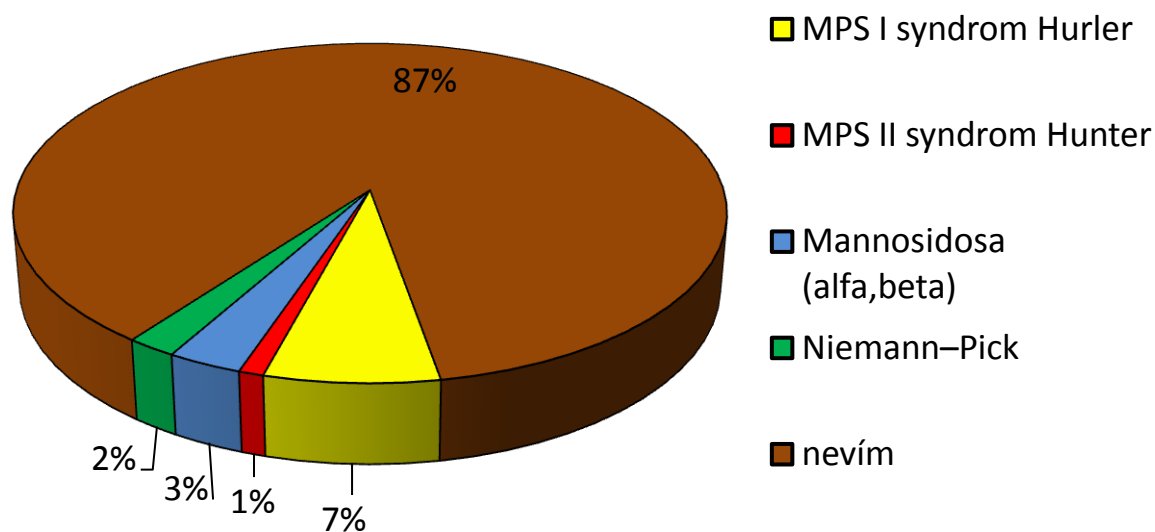
Tabulka č.8 - Se kterou z těchto diagnóz jste se ve Vaší logopedické praxi setkal/a?

(rozdělení mukopolysacharidózy podle druhu enzymu, který chybí)

	Státní klinická logopedická pracoviště	%	Nestátní klinická logopedická pracoviště	%	Celkem	
MPS I syndrom Hurler	3	13%	2	3%	5	7%
syndrom Sheie						
syndrom Hurler/Sheie compound						
MPS II syndrom Hunter			1	2%	1	1%
MPS III syndrom Sanfilippo						
MPS IV syndrom Morquio						
MPS VI syndrom Maroteaux–Lamy						
MPS VII syndrom Sly						
Mukolipidózy a jiná střádavá onemocnění						
<i>Následující nemoci jsou mukopolysacharidóze velmi podobné</i>						
ML II syndrom I–cell disease						
ML III syndrom pseudo– Hurler–polysydrophy						
ML IV						
Sialidosa						
Mannosidosa (alfa,beta)	3	13%			3	3%
Niemann–Pick	2	8%			2	2%
Mukosulfatidosa						
Aspartylglukosaminurie						
nevím	16	66%	61	95%	77	87%
Celkem	24	100%	64	100%	88	100%

Na otázku č. 8 odpovědělo 88 respondentů (N=88). Bylo možné označit více odpovědí, respondenti označili pouze tu, která jim je známa. Oba typy logopedických pracovišť uvádějí pro ně známé diagnózy, státní logopedická pracoviště celkem 3 v počtu 8 případů, u nestátních 2 v počtu 3 případů (5%).

Graf č. 8 - Se kterou z těchto diagnóz jste se ve Vaší logopedické praxi setkal/a



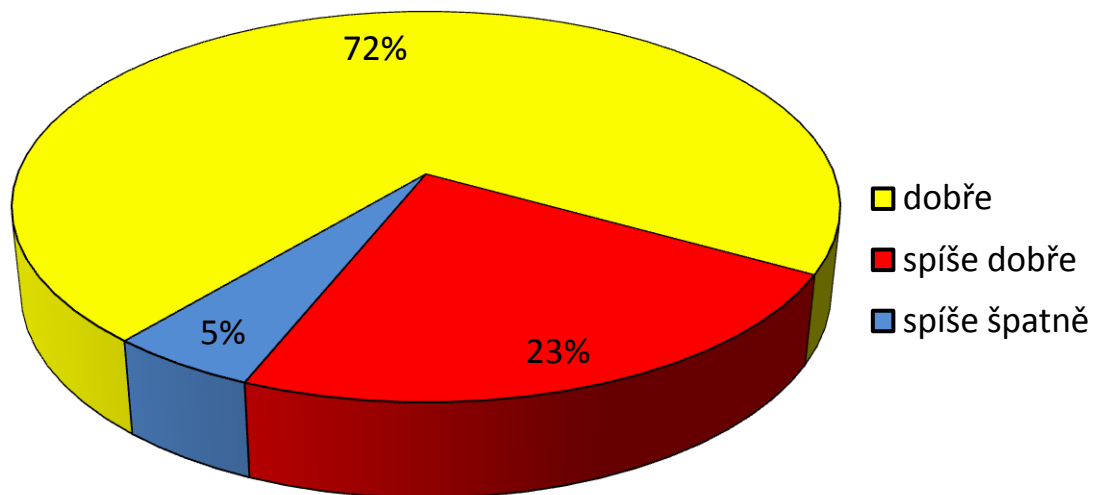
9. Pokud provádíte logopedickou intervenci u dětí s kombinovanými vadami s narušenou komunikační schopností, domníváte se, že vaše ambulance /zařízení/ je pro Vaši práci dostatečně vybavena?

Tabulka č.9 - Pokud provádíte logopedickou intervenci u dětí s kombinovanými vadami s narušenou komunikační schopností, domníváte se, že vaše ambulance /zařízení/ je pro Vaši práci dostatečně vybavena?

	Státní klinická logopedická pracoviště	%	Nestátní klinická logopedická pracoviště	%	Celkem	%
dobře	14	58%	49	77%	63	72%
spíše dobře	8	34%	12	19%	20	23%
spíše špatně	2	8%	3	4%	5	5%
Celkem	24	100%	64	100%	88	100

Na otázku č. 9 odpovědělo 88 respondentů (N=88). Na státních klinických logopedických pracovištích je vybavenost při porovnání číselného poměru o něco lepší než na nestátních klinických logopedických pracovištích.

Graf č. 9 – Pokud provádíte logopedickou intervenci u dětí s kombinovanými vadami s NKS, domníváte se, že vaše ambulance /klinika/ je pro Vaši práci dostatečně vybavena?



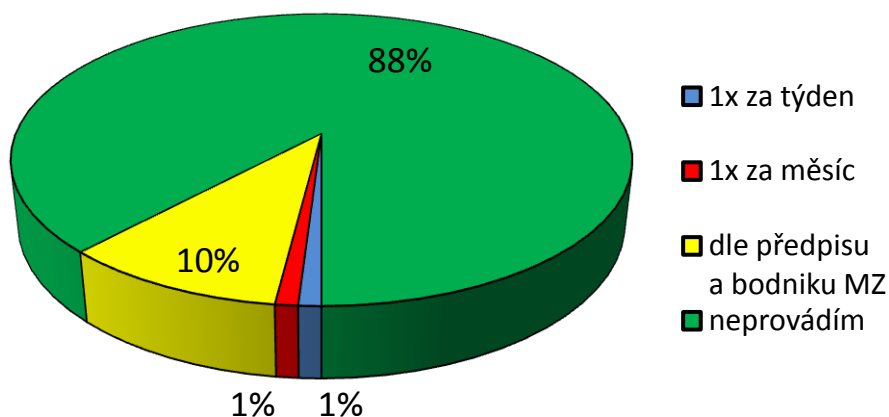
10. Jak často provádíte logopedickou terapii narušené komunikační schopnosti u dětí s metabolickou poruchou (typu mukopolysacharidóza)?

Tabulka č.10 -Jak často provádíte logopedickou terapii narušené komunikační schopnosti u dětí s metabolickou poruchou (typu mukopolysacharidóza)?

	Státní klinická logopedická pracoviště	%	Nestátní klinická logopedická pracoviště	%	Celkem	%
denně						
2x za týden						
1x za týden	1	4%			1	1%
1x za měsíc	1	4%			1	1%
dle předpisu Ministerstva zdravotnictví	6	25%	3	5%	9	10%
neprovádím	16	67%	61	95%	77	88%
Celkem	24	100%	64	100%	88	100%

Na otázku č. 10 odpovědělo 88 respondentů (N=88). Bylo možné označit více odpovědí, většina respondentů označila pouze tu otázku, která je jim předpisem stanovena, ostatní kromě uvedených dvou případů logopedickou terapii NKS neprovádí.

Graf č 10 - Jak často provádíte logopedickou terapii narušené komunikační schopnosti u dětí



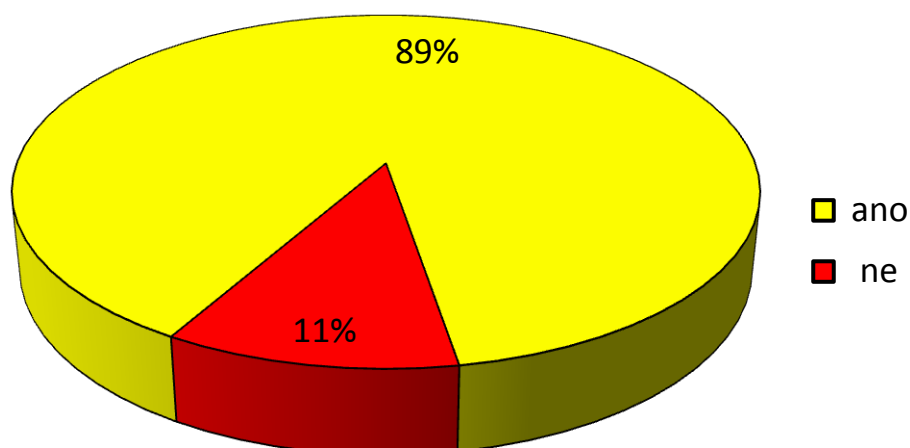
11. Využíváte ve vaší logopedické praxi techniky alternativní či augmentativní komunikace?

Tabulka č. 11 - Využíváte ve vaší logopedické praxi techniky alternativní či augmentativní komunikace?

	Státní klinická logopedická pracoviště	%	Nestátní klinická logopedická pracoviště	%	Celkem	%
ano	22	92%	56	88%	78	89%
ne	2	8%	8	12%	10	11%
Celkem	24	100%	64	100%	88	100%

Na otázku č. 11 odpovědělo 88 respondentů (N=88). Využívání alternativní a augmentativní techniky je v rovnováze u obou typů klinických logopedických pracovišť. Pouze 2 (8%) u státních a 8 (12%) u nestátních tyto techniky nevyužívá.

Graf č. 11 - Využíváte v logopedické praxi techniky alternativní či augmentativní komunikace?



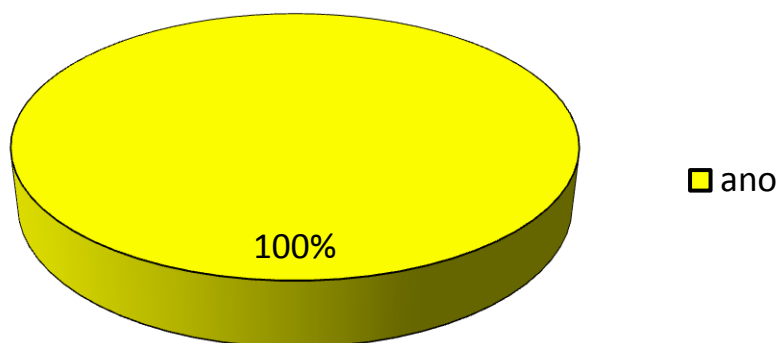
12. Existují ve vašem kraji specializovaná zařízení s možností poskytování logopedické péče u dětí s kombinovaným postižením ve spojitosti s narušenou komunikační schopností?

Tabulka č.12- Existují ve vašem kraji specializovaná zařízení s možností poskytování logopedické péče u dětí s kombinovaným postižením ve spojitosti s narušenou komunikační schopností?

	Státní klinická logopedická pracoviště	%	Nestátní klinická logopedická pracoviště	%	Celkem	%
ano	24	100%	64	100%	88	100%
ne						
nevím						
Celkem	24	100%	64	100%	88	100%

Na otázku č. 12 odpovědělo 88 respondentů (N=88), a to jednoznačně ANO.

Graf č.12 - Existují ve vašem kraji specializovaná zařízení s možností poskytování logopedické péče dětí s kombinovaným postižením ve spojitosti s NKS?



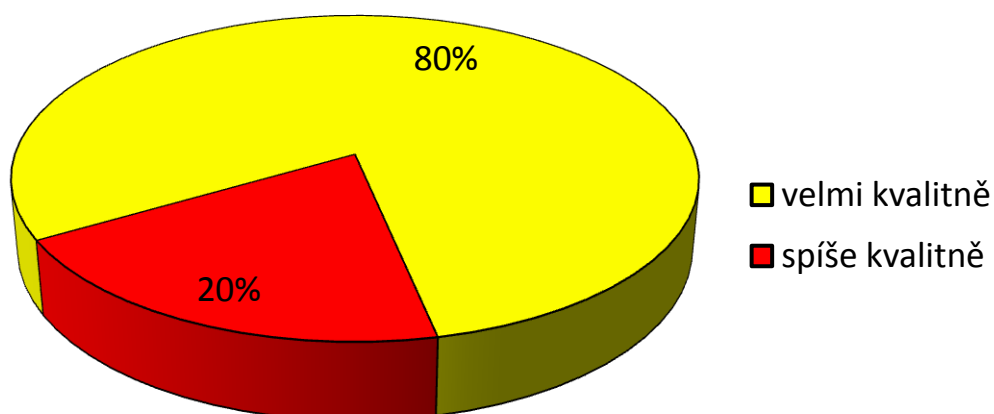
13. Jak je podle Vás v ČR zpracována odborná literatura na dané téma?

Tabulka č. 13 - Jak je podle Vás v ČR zpracována odborná literatura na dané téma?

	Státní klinická logopedická pracoviště	%	Nestátní klinická logopedická pracoviště	%	Celkem	%
velmi kvalitně	20	83%	50	78%	70	80%
spíše kvalitně	4	17%	14	22%	18	20%
spíše nekvalitně						
velmi nekvalitně						
Celkem	24	100%	64	100%		100%

Na otázku č. 13 odpovědělo 88 respondentů (N=88), a to pouze ve dvou ze čtyř možností, s převahou odpovědi „velmi kvalitně“ u státních logopedických pracovišť 20 (83%), u nestátních logopedických pracovišť 50 (78%). Odpovědi na otázky „spíše kvalitně“ a „velmi nekvalitně“ se respondenti shodně nezabývali.

Graf č. 13- Jak je podle Vás v ČR zpracována odborná literatura na dané téma?



C. PRAKTICKÁ ČÁST

(úplné znění dotazníkové otázky)

14. Typickým znakem diagnózy mukopolysacharidózy v oblasti komunikačních schopností je progredující sluchové postižení a mentální retardace. Pokusili byste se stručně nastínit možnosti vaší logopedické intervence? Pro přiblížení klinického obrazu přikládám anamnestické údaje dítěte.

O. A.: Chlapec P. je ve věku sedmi let dvou měsíců. Podle matčina sdělení byly zaznamenány následující zkušenosti: chlapec se narodil z první fyziologické gravidity matky, narodil se v termínu, spontánně záhlavím, poporodní hmotnost byla 3 kg 700 g, lehký novorozenecký icterus s jednodenní fototerapií. Kojen šest týdnů, sed od 10. měsíce, lezl také od 10. měsíce, chůze na 14 měsících. V 6 měsících zjištěna hypotonie, deformity páteře (kyfóza) a žeber. V 8. měsíci zjištěn hydrocefalus.

Broukat začal na 3 měsících, slabikovat na 9 měsících, první slova v 15 měsících. Do 18. měsíce vývoj řeči fyziologický, později zpomalený vývoj řeči.

V 5 letech používá jednoduché tříslavné věty. Aktivně využívá cca 300 slov s nesprávnou artikulací.

R. A. : *Rodiče zdraví. Mladší bratr 5,5 let, stejný fenotyp, stejné klinické projevy jako starší bratr.*

Závěr vyšetření z pedagogicko-psychologické poradny v 7,5 let dítěte:

Dg. Alfa-manosidosa, F 800 H906 E 76/3 .

Dítě negativistické, neklidné, nesoustředěné, klidnější za přítomnosti matky. Rozumové schopnosti v testu T-M aktuálně při fyzickém věku 7,5 na úrovni 3,11 věku. Verbální projev nesrozumitelný dyslálický, používá jednoduché tříslavné věty, slovní zásoba cca 350 slov, kresba na úrovni čmáranice, bez znalosti barev, číselná řada zvládnuta do 3.

Závěr neurologického vyšetření: Kompenzovaný hydrocefalus. Mentální retardace lehkého stupně.

Závěr z ORL: Středně těžká porucha sluchu oboustranně s v. s. výraznou převodní složkou.

Vyhodnocení výsledků dotazníků –C praktická část ot. č.14

Na otázku č. 14 odpovědělo z 88 respondentů 65 (tj.74%), což je potěšující výsledek vzhledem k tomu, že se s touto diagnózou většina klinických logopedů nesetkala.

Nejčastějšími popisovanými intervenčními postupy byly navrhované: grafomotorické cviky, dechová cvičení, rozvoj slovní zásoby, rozvoj motoriky mluvidel, rytmizace, využití přístroje AVS¹¹, komunikační techniky Makaton, Znak do řeči, piktogramy.

Domníváme se, že tato skutečnost vyplývá ze zájmu se zamyslet nad intervencí NKS tohoto onemocnění, kde tyto anamnestické údaje mnohdy posloužily jako první seznámení s DMP v jejich praxi. Dovolujeme si tvrdit, že tato informace jim byla přínosná, rozšířila povědomí o tomto onemocnění a v budoucnu jistě přispěje k ještě hlubšímu prostudování této problematiky.

7.4 Případová studie dítěte s onemocněním alfa–mannosidóza

Případovou studií podáváme ucelený pohled¹² na vývoj dítěte s DMP se všemi zdravotními potížemi¹³ a komunikačními obtížemi od narození po dovršení 19 let. Pro tuto diagnózu, kde platí, že se dítě narodí „zdravé“ a v průběhu života se zdravotní stav mění a neustále zhoršuje, jsme se rozhodli popsat komplexně vývoj řeči v prolínání s psychomotorickým vývojem, s vývojem kognitivních schopností a se všemi přidruženými zdravotními problémy.

Realizaci takto pojaté případové studie bylo možné zpracovat jen díky jedinečné poctivosti matky, která schraňovala a zakládala veškeré zdravotnické a pedagogické dokumenty po mnoho let.

Případová studie dítěte s onemocněním alfa–mannosidóza.

Dg. Alfa-manosidosa, F 800 H906 E 76/3

Získané údaje v uvedené případové studii byly čerpány ze závěrů zpráv z vyšetření odborných pracovišť poskytnutých matkou

- ❖ Foniatrického
- ❖ Neurologického
- ❖ Otorinolaringologie
- ❖ Ústavu dědičných a metabolických poruch
- ❖ Hamzovy odborné léčebny pro děti a dospělé Luže-Košumberk
- ❖ Kliniky dětského a dorostového lékařství VFN Praha

¹¹ AVS – psychowalkman – přístroj pro komplexní terapii ve spolupráci s neurologickou ambulancí

¹² Případová studie není strukturována na jednotlivé sledované oblasti z důvodu vhodnější prezentace progerdeujících symptomů tohoto onemocnění. Proto byla zvolena forma chronologická

¹³ Mimo kardiologických a ortopedických vyšetření pro nepřímé důsledky k NKS

a ze zpráv školských institucí a speciálně pedagogického centra¹⁴, které dítě navštěvovalo.

Případová studie:

Chlapec M., nyní již mladý muž ve věku 19 let a pěti měsíců, bydlí v obci 6 km od Jičína. Je postižen vrozenou dědičnou metabolickou poruchou typu alfa-mannosidóza. Podle matčina sdělení byly zaznamenány následující skutečnosti:

Z rodinné anamnézy vyplývá: otec chlapce, nar. 1971, dosažené vzdělání je střední odborné, nyní pracuje jako kontrolor automobilového podniku. Jeho zdravotní stav je bez udání zdravotních problémů. Matka chlapce, nar. 1971, její nejvyšší dosažené vzdělání je vysokoškolské, je zaměstnána na MěÚ. Její zdravotní stav je bez udání zdravotních komplikací. Chlapec má mladšího sourozence, kterému je v současné době 17 let a má stejný fenotyp i klinické projevy jako starší bratr. Sourozenci mají ještě mladší sestru ve věku 6 let, a to zcela zdravou.

Osobní anamnéza:

Chlapec se narodil z první fyziologické gravidity matky. Narodil se spontánně záhlavím o 14 dní dříve, tj. ve 38. týdnu, nebyl kříšen, porodní hmotnost 3650 g, délka 51 cm. Poporodní adaptace dobrá. Byl u něho zaznamenán novorozenecký icterus, který proběhl v mírné formě. Plně kojen byl matkou jeden měsíc, později příkrmován.

První rok

První týden dítěte slabý křik. Druhý měsíc začíná si broukat. Od druhého měsíce zvedání hlavičky. Třetí měsíc ojedinělé úsměvy, jemná motorika normální, úchopy hraček. Často a rád si brouká, převládají samohlásky. Čtvrtý měsíc si dětská lékařka všimá, že dítě při lehu na bříšku málo zvedá hlavičku, ale rád se poslouchá a přidává souhlásky (m, b, p). Pátý měsíc intenzivní zvukové projevy, rád se poslouchá, hraje si s mluvidly, prská, dělá si bublinky. Šestý až osmý měsíc přetrvává radost ze zvukových projevů, objevují se první slabiky. Dítě se začíná překulovat ze strany na stranu. Osmý měsíc zjištěna atypická vada páteře - kyfosa, dítě v péči ortopedického oddělení, doporučení pro dítě leh na bříšku. V devátém měsíci se objevuje první zub. Desátý měsíc se dítě plazí. Jedenáctý měsíc byla zjištěna křivice (podává se kalcium). Dvanáctý měsíc artikuluje slova „táta, máma“, ale nezná jejich smysl. Dítě leze po čtyřech, samostatně si sedá.

¹⁴ Dále jen SPC

Druhý rok

Třináctý měsíc ze závěru zpráv z neurologie je zjištěna psychomotorická retardace na úrovni II. trimenonu až počátek III. trimenonu. Pomocí ultrazvuku hlavy byl zjištěn mírný zevní hydrocefalus při benigní makrokranii. Sedí s kyfózou, v sedu balancuje a padá do stran. V tomto měsíci se objevují první samostatné kroky. V řeči aktivně používá asi 10 slov (táta, máma, da-dá-spí, ci-ci-kočka...).

Na osmnácti měsících si matka všimla, že dítě nereaguje na mluvenou řeč. Tehdy bylo dítě vyšetřeno v Praze na Bulovce. Na klinice otorinolaringologie vyšetřením BERA s nepřesvědčivými výsledky, proto bylo toto vyšetření doporučeno zopakovat. Klinická diagnóza zněla: opožděný vývoj řeči *při lehké mentální retardaci*. Dítě prodělává časté otitidy, v tomto období asi třikrát.

Devatenáctý až dvacátý čtvrtý měsíc slovní zásoba se zvětšuje, aktivně používá asi dvacet slov, která nesprávně artikuluje, nejčastěji používá onomatopoe („u“- prase, „mé“-koza, „bú“-kráva)

Třetí rok

Dvacátý čtvrtý až třicátý šestý měsíc v tomto období se řeč rozvíjí velmi pomalu, špatně opakuje. Věci a děje označuje jednou hláskou a jednoslabičně („ú“- vlak, taktéž i čůrat). Používá jednoduché dvouslovné věty („táta dadá“). V období kolem dvou a půl let začíná oslovovat „tati, babi, mami“. Na otázku: „Jak se jmenuješ?“, odpoví: „Já“. Aktivně používá asi padesát slov.

Čtvrtý rok

Třicet šest až čtyřicet osm měsíců: aktivně zná asi 100 slov. Mnoho slov je jednoslabičných („dó“- je dort, „tó“ – kolo). Některé věci a děje označuje jednou hláskou („á“- auto, Adam). Při vyjadřování svých požadavků používá i gesta („pít“- prst v ústech). Na konci třetího roku začíná aktivně mluvit „svoji řečí“ – xenolálie. Velmi špatně opakuje mluvenou řeč, i když se snaží. Při zpěvu písně s matkou „Pásla ovečky“ zopakuje pouze „pá“ a dál pokračuje samohláskou.

Ve stejné období je rodičům doporučeno dítě ke genetickému vyšetření, a stejně tak je doporučeno cvičení podle Vojtovy metodiky. Rodiče M. znepokojuje skutečnost, že nereaguje na mluvenou řeč, pouze když mu mluví do obou uší.

23.9.1994 byl přijat na foniatrické klinice k objektivnímu vyšetření sluchu.

Z vyšetření ORL : zvukovody volné, bubínky šedé, široký kořen nosu, vchody nosní s hlenovou sekrecí, jazyk bez povlaků, plazí se ve střední čáře, tonzily hypertrofické, bez čepů, zadní stěna hladká, kontrakce vela symetrické.

Sluch: reakce na zvukové hračky je nestabilní, vyšetření BERA: proběhlo v přirozeném spánku bez premedikace. Kmenové odpovědi–komplex V. vlny- zjištěny vpravo na f. 1 kHz při intenzitě podnětů od 50dB, na 2 kHz při 65 dB, vlevo na fr. 1 kHz při 65-70 dB, na fr.2 kHz při 50 dB.

Ve stejném roce proběhlo cytologické vyšetření, závěrem bylo nedefinovaný malformační syndrom.

V listopadu roku 1995 po *genetickém vyšetření* byla potvrzena diagnóza alfa-mannosidóza.

Jako první diagnózu alfa-mannosidózu ve svých zprávách uvádí Klinika dětského a dorostového lékařství v Praze 2, kde je Marek svěřen do péče lékařů.

Logopedická péče proběhla v rámci rehabilitace při pobytu v Hamzově odborné léčebně Luže-Košumberk se závěrem: retardovaný vývoj řeči v důsledku mentální retardace a nedoslýchavosti. Dorozumíval se jednoduchými slovy, někdy i dvouslovnými větami s četnými dyslaliemi. Doporučena byla průpravná cvičení mluvní i pohybová, rozvíjení taktilního vnímání (vibrace hrtanu), rozvíjení hybnosti jazyka.

V březnu 1996 byl vyšetřen ve VFN v Praze, odd. ORL pro děti a dorost, s aktuální diagnózou chronický zánět mandlí a dlouhodobý projev rhinolálie clausa, dýchání ústy, velké tonsily, hypacusis mixta.

Z dalších vyšetření bylo psychologické, které proběhlo v červenci roku 1996. Závěrem bylo konstatováno: lehká mentální retardace (*středního pásma*) s nerovnoměrným rozložením výkonů v neprospěch slovního vyjadřování. Schopnost koncentrace je minimální. V chování se objevovaly překotné reakce, impulzivita a občas i agresivní projevy.

V daném věku ještě probíhala logopedická péče, která však byla nepravidelná, spíše součást celkové rehabilitace při lázeňských pobytech s doporučením průpravných dechových, artikulačních a rytmických cvičení. Byly podány instrukce pro cvičení doma.

Fakultní nemocnice v Praze, klinika dětského a dorostového lékařství, se vyjadřuje k zapojení dítěte do kolektivu takto: navštěvovat kolektivní dětské zařízení je vhodné a pro dítě přínosné, kde má být jmenovitě určen pracovník ze SPC pro spolupráci s pedagogem. Jako další odborník pro práci s dítětem se doporučuje logoped. A třída, ve které bude dítě umístěno, má být vybavena kompenzačními a speciálními pomůckami.

Dítě bylo zařazeno do školky se speciálním oddělením.

V březnu 1997 rozhodnutím ředitelství školy na doporučení lékaře ze zdravotních důvodů byl M. povolen odklad nástupu do ZŠ o jeden rok.

V dubnu 1998 se M. dostavil na vyšetření do pedagogicko-psychologické poradny. Vyšetření proběhlo po odkladu školní docházky, řešila se školní zralost v souvislosti se školním zařazením.

Z vyšetření. Dítě se jevílo jako negativistické, neklidné, nesoustředěné, bez nejmenších známek o cílenou činnost. Při vyšetření byla nucena být přítomna i matka. Rozumové schopnosti byly podle zkoušky T-M aktuálně při fyzickém věku 7,5 na úrovni mentálního věku 3,11 věku. Verbálně komunikuje svou řečí, není mu vůbec rozumět, matka dané zvuky „překládá“. Kresba byla ve stádiu čmárání, bez znalosti barev, číselnou řadu zvládl do třech. Používá sluchadlo.

Závěr z vyšetření – Dg. Alfa-mannosidóza, psychomotorická retardace. Bylo doporučeno zařazení dítěte na diagnostický pobyt do speciální základní školy, do přípravného ročníku, se souhlasem matky.

Rok 2000. Marek je léčen pro chronický zánět horního rtu. Má výraznou hypertrofii dásní, hlavně na dolní čelisti, podstupuje plastiku dásní.

V srpnu t. r. byl pozván na neurologické oddělení, kde bylo prováděno cílené pedopsychologické vyšetření.

Účel vyšetření: zhodnocení intelektových schopností.

Sociální kontext, okolnosti vyšetření: Chlapec absolvoval první ročník nižšího stupně speciální školy, prospěl.

Nález: Při vyšetření byl klidný, spolupracoval, koncentroval se obtížně, bylo nutné jej stále slovně podporovat, vést. Samostatně pracovat nedokázal. Komunikoval verbálně, užíval krátké věty, delší celky byly již nesrozumitelné. V porovnání s předchozím vyšetřením byl chlapec celkově aktivnější, projevoval zájem o hračky, hru. Zlepšení se projevilo i v grafomotorice, ve škole splnil osnovy, zvládl svislé tahy, ovály, oblouky. Ze školních dovedností (čtení, počítání) bylo zafixováno čtení samohlásek a počítání do třech. Vývoj rozumových schopností pokročil do necelých pěti roků. Ve škále T. M. dosáhl chlapec mentálního věku MV= 4,7-8, IQ spadá k horní hranici pásma středně těžké mentální retardace, přetrvává nerovnoměrný rozptyl v neprospěch verbálního vyjadřování. Interakce matka-dítě byla symetrická, dobře vyladěná i po emoční stránce. V M. chování už nebyly agresivní tendence, při zátěži měl sklon reagovat útlumově, preferoval pasivní stimulaci.

Rok 2002. Speciálně pedagogické centrum podává návrh pro M. na individuální plán. V té době navštěvoval první ročník středního stupně pomocné školy¹⁵.

Doporučení k individuálnímu vzdělávacímu plánu:

- Začít s nácvikem čtení globální metodou (rodina, slovesa, jídlo)
- Pro nácvik psaní využít písanku hůlkového písma
- Modelování písmen, skládání ze špejlí a stavebnic
- Poslech a recitace veršů a říkadel
- Rozvíjet nadále komunikační dovednosti chlapce¹⁶
- atd.

Rok 2004. Do třídy, kterou navštěvoval M., byl přidělen asistent pedagoga, byl snížen počet dětí ve třídě. Při výuce je nutné pro M. zabezpečit klidné, přehledné prostředí s maximálním využitím názorných pomůcek. Individuální vzdělávací plán na rok 2004 obsahoval pro čtení výuku globální metodou- upevnit pojmy z minulého roku, přiřazovat obrázky do vět, obrázků ke slovu, slovo k obrázku, rozkládat slova na slabiky, hlásky A, I, používat jako spojky a přidat E,U,O. Pro psaní pokračovat v nácviku hůlkového písma.

Dvakrát do týdne v tomto roce začíná podpora komunikace pomocí chirofonetiky, jiná průběžná logopedická péče v těchto školních letech u dítěte neprobíhala.

Po stránce zdravotní se kontroly dítěte opakovaly po půl roce, bohužel s výsledky narůstající progrese v neprospěch mentálních schopností a zhoršující se poruchy sluchu.

Rok 2006. Proběhlo foniatrické vyšetření na Foniatrické klinice v Praze s výsledkem středně těžké poruchy sluchu oboustranně s v. s. výraznou převodní složkou.

• ¹⁵ Podle Zák. č. 561/2004 Sb. se tento název již nepoužívá, je nahrazen názvem ZŠ speciální

¹⁶ Pomůcky: Hemzáčková, K., Pešková, J., *Hůlková písanka*, Hemzáčková, K., Pešková, J., *První čtení, látková písmena, dětské knihy, leporela*

Rok 2007. Audiogram vyšetření pro pravé ucho byl 84 dB, pro levé ucho 97 dB. Čtvrtý měsíc t. r. byl vyšetřen v psychologické ambulanci v Hamzově odborné léčebně pro děti a dospělé, Luže-Košumberk.

Důvod vyšetření: zhodnocení kognitivního vývoje a psychického stavu.

Sociální kontext, okolnosti vyšetření: navštěvoval základní školu speciální, je vzděláván podle programu pomocné školy, je hodnocen slovně, prospívá.

Od posledního rehabilitačního pobytu v Hamzově léčebně (2002) byly řešeny komplikace zdravotního stavu, nutná péče stomatochirurgie pro plastiku dásní, dalšími byly kožní potíže, ortopedické potíže, skoliosa, porucha chůze.

Nález: při vyšetření navázal sociální kontakt bez potíží, v chování nebyla patrna tenze ani známky anxiety. Spolupracoval dobře, pomalým tempem, rychle se projevila zvýšená unavitelnost, ale chlapec prokázal trpělivost a houževnatost. Spontánně komunikoval sporadicky, spíše odpovídal na dotazy. Vyprávěl o minulých událostech z prostředí rodiny a ze školy. Užíval kratší věty, přiléhavé pojmy, bez vulgarismů, však s agramatismy. Měl tendence ulpívat v tématu, přechod k novému musel být pozvolný. Řeč byla těžko srozumitelná a s porovnáním s posledním vyšetřením došlo k mírnému zhoršení artikulace. Porozumění řeči a obsahová stránka řeči vykazuje naopak zlepšení. Zlepšilo se rozumění řeči. Zpřesnilo se chápání pojmů, mírně se rozšířil i slovník. Celkově však došlo k vzhledem k postupujícímu chronologickému věku k prohloubení mentální retardace, k poklesu až na hranici středního a těžkého stupně. Z naučených základních školních dovedností chlapec předvedl globální čtení, psaní hůlkovým písmem- pouze některá písmena, identifikaci čísel 1 – 5, spontánně nakreslil dům, kresbu lidské figury negoval. Chování v průběhu vyšetření bylo bez nežádoucích projevů, byl klidný, na frustraci nereagoval agresivitou. Neměl tendenci uniknout od řízené činnosti. V sociálním kontaktu byl přátelský, pozitivně reagoval na pochvalu a povzbuzení. Zřetelný byl rozvoj sebepojetí, sebevědomí a osobnosti. I při

omezené kognitivní kapacitě je chlapec schopen chápat základní kauzální souvislosti a základní sociální situace. Vyžaduje však stále dohled, vedení a pečlivé strukturování úkolů.

Rok 2008 vyšetřen ve SPC. Sdělení o žákovi: M. dochází již devátým rokem do školy, je vzděláván dle IVP s využitím učebního plánu Programu pomocné školy s časovou dotací 25 hodin týdně. Řeč byla velmi špatně srozumitelná, byl zaznamenán velký zájem a snaha o komunikaci a vyjádření svých zážitků a dojmů. Obsahová stránka byla odpovídající.

Pro lepší komunikaci s M. byla doporučena paní učitelce metodika VOKS- tzn. výměnný obrázkový komunikační systém, který by M. mohl výrazně pomoci v oblasti dorozumívání a podpory expresivní řeči.¹⁷Tento systém pomůže pro efektivnější komunikaci doma ve škole i na veřejnosti.

Návrhy k diskusi:

V současné době je M. 19 let a 5 měsíců, dokončil povinnou školní docházku a nyní dochází do denního stacionáře APROPO, jehož poskytovatelem jsou sociální služby. V prostředí, kde se M. často pohybuje, bez ostychu navazuje verbální komunikaci. Jeho projev je pro osoby, které se nevyskytují v jeho blízkosti, prakticky nesrozumitelný. Přesto má M. smysl pro humor a zná asi 350 slov. Upevňují se mu nabyté vědomosti z globálního čtení a používání piktogramů. Komunikační systém VOKS se započal, ale momentálně s ním nikdo tímto způsobem nekomunikuje, ani se tento způsob komunikace nenaučil.

Dalo by se uvažovat o možném pochybení, ve smyslu věku, ve kterém mu byl tento systém doporučen SPC, tedy paní učitelce. V té době byl již osmnáctiletý, brzy poté dokončil povinnou školní docházku. Domníváme se, že došlo k promeškání přirozeného dětského období pro nácvik komunikační techniky VOKS, která by byla pro rozvoj komunikačních schopností přínosná. Podpora komunikace v současnosti stále probíhá chirofonetikou, spíše však s relaxačními účinky. M. se verbálně domluví v rodinném a známém prostředí. V této

¹⁷ VOKS je velmi rychle osvojitelný, děti samy jsou iniciátory komunikace (přestávají být závislé na dospělých), redukuje možné nevhodné chování, které je v mnoha případech důsledkem neporozumění okolí.

souvislosti však vyvstává otázka, zda by obstál obdobně i v jiném „cizím“ prostředí. Zda by se nestal obětí neznalosti svého okolí s důsledky pocitů méněcennosti, frustrace a neúspěchu ve snaze o komunikaci.

7.5 Závěry výzkumného šetření a návrhy k diskusi

Na základě vyhodnocení a dílčí analýzy výsledků výzkumu můžeme učinit následující závěry:

- **Hypotéza H1:** „Všechna klinická logopedická pracoviště jsou personálně a materiálně dostatečně připravena pro práci s dětmi s onemocněním DMP, typu mukopolysacharidóza.“

Hypotéza H1 byla potvrzena.

Tato skutečnost nám vyplynula z vyhodnocení odpovědí na otázky čísel 7, 9, 11, 12, 13, 14 a jejich procentuálního vyjádření.

Otázka č. 7

Všichni kliničtí logopedové si doplňují odborné vědomosti s převahou studia v českém jazyce (83%), což koresponduje s celoživotním vzděláváním (70%). Z dalších uvedených možností následují semináře(konference) a atestační příprava, které patrně odpovídají věku a požadavkům logopedů.

Otázka č. 9

Necelé tři čtvrtiny (72%) klinických logopedů odpovědělo, že pokud provádějí logopedickou intervenci u dětí s kombinovanými vadami s NKS, je jejich ambulance (zařízení) pro jejich práci dobře vybavena.

Otázka č. 11

AAK využívá ve své praxi 89% klinických logopedů. Pokud AAK nevyužívají, z odpovědí vyplynulo, že pro tyto systémy nemají vhodné klienty.

Otázka č. 12

Otázka č. 12 má jednoznačnou vypovídající hodnotu. Všechny 88 respondentů odpovědělo, že v jejich kraji existuje specializované zařízení s možností poskytnutí logopedické péče dětem s kombinovaným postižením ve spojitosti s narušenou komunikační schopností.

Otázka č. 13

Na otázku ohledně zpracování odborné literatury v ČR na dané téma odpovědělo 80% respondentů jako velmi kvalitně a 20% spíše kvalitně.

Otázka č. 14

Na otázku č. 14 odpovědělo z 88 respondentů 65 (tj. 74%). Domníváme se, že tato skutečnost vyplývá ze zájmu zamyslet se nad intervencí NKS tohoto onemocnění. Lze jen konstatovat, že nejenom předchozí odpovědi, ale i otázka č. 14 je relevantní pro potvrzení pravdivosti hypotézy H1.

- **Hypotéza H2:** „„Každé dítě s DMP, typu mukopolysacharidóza je v péči klinických logopedů.““

Hypotéza H2 nebyla potvrzena.

Otázka č. 6

Na otázku: Setkáváte se ve Vaší logopedické praxi s diagnózou dědičná metabolická porucha typu mukopolysacharidóza? Odpovědělo všech 88 respondentů, z toho 13% odpovědělo ano, 76% ne a 11% neví. Odpověďmi bylo zjištěno, že 87% klinických logopedů se s DMP vůbec neseťkalo.

Otázka č. 8

Na otázku: Se kterou z těchto diagnóz jste se ve Vaší logopedické praxi setkal/a?

Odpovědělo 88 respondentů (N=88). Otázka koresponduje s otázkou č. 6, tedy 13% klinických logopedů se s DMP, a to typu MPS I syndrom Hurler v počtu 5 a alfa-mannosidózou v počtu 3 případů, Niemann–Pick 2 případy a MPS II syndrom Hunter pouze případ jediný. 77 respondentů se neseťkalo vůbec.

Otázka č. 10

Jak často provádíte logopedickou terapii narušené komunikační schopnosti u dětí s metabolickou poruchou (typu mukopolysacharidóza)?

Na otázku opět odpovědělo 88 respondentů (N=88) , a to s výsledkem, který je shodný s otázkami č.6 a 8 a nebýt procentuálního rozptylu, je výsledek totožný.

Závěr

Cílem diplomové práce bylo představit problematiku všeobecně méně známého onemocnění typu mukopolysacharidóza při výskytu narušené komunikační schopnosti dítěte. Rovněž tak ověřit, zda u těchto dětí probíhá, nebo neprobíhá logopedická intervence.

Na případové studii jsme demonstrovali vývoj dítěte s progredujícím onemocněním diagnostikovaným alfa-mannosidóza. Vycházeli jsme z pozorování dítěte, z rozhovorů s rodiči a dostupné zdravotní dokumentace. Zjišťovali jsme, zda byla využívána logopedická péče.

V naší práci jsme uvedli teoretickou analýzu s využitím odborné literatury k tomuto tématu v komparaci s případovou studií dítěte s narušenou komunikační schopností způsobenou dědičnou metabolickou poruchou.

Vzhledem k tomu, že případová studie byla vytvořena pouze u jednoho klienta, a každý případ může být zcela individuální, nedají se výsledky tohoto kvantitativního výzkumu zobecnit.

Díky této práci jsme si mohli ověřit, jak je problematické postavení dítěte, které trpí narušenou komunikační schopností způsobenou dědičnou metabolickou poruchou a jak se toto postižení promítá do socializace dítěte.

Také je zde nezpochybnitelné ovlivnění psychiky dítěte vlivem frustrace ze snahy po komunikaci s celkovým dopadem na jeho osobnost a funkci rodiny, pokud není situace řešena patřičnou logopedickou intervencí.

Domníváme se, že projevy u nemocných jedinců jsou variabilní a do jisté míry individuální, a proto je nutné v první řadě vycházet z konkrétního případu každého klienta a tomu přizpůsobit i volbu a aplikaci intervenčních postupů.

V dnešní době je možnost získání velkého množství informací k danému tématu v literatuře i na internetu, ale otázkou je, jak z těchto informací vybrat ty podstatné, jak těmto informacím porozumět, vysvětlit rodičům i veřejnosti. Kliničtí logopedové mají možnost dalšího odborného vzdělávání i v této oblasti a celkově se mohou této problematice lépe věnovat.

Naším názorem ale je, že oblast narušené komunikační schopnosti u dětí se specifickým typem kombinovaného postižení, způsobené dědičnou metabolickou poruchou, je nejenom pro neodbornou veřejnost téměř neznámá. Povědomí o dané problematice je omezené výskytem onemocnění, nebo není téměř žádné.

Výsledkem logopedické intervence by měla být efektivní komunikace postiženého jedince s možností výběru odpovídajících prostředků, a to i v případě nejenom tohoto typu progredujícího onemocnění.

Seznam použité literatury a pramenů

- BARTOŇOVÁ, M., BAZALOVÁ, B., PIPEKOVÁ, J., *Psychopedie*. 2. vyd. Brno: Paido, 2007, ISBN 978-80-7315-161-4.
- DE VITO, J. A. *Základy mezilidské komunikace*. Praha: Grada Publishing, 2001. ISBN 80-7169-988-8.
- DVOŘÁK, J. *Logopedický slovník*. Žďár nad Sázavou: Logopaedia clinica, 2001. ISBN 80-902536-2-8.
- DURIČ, L. *Pedagogická psychológia*, Bratislava SPN 1988
- GAVORA, P. *Učitel a žáci v komunikaci*. Brno: Paido, 2005. ISBN 80-7315-104-9.
- JANOŠEK, J. *Verbální komunikace a lidská psychika*. Praha: Grada Publishing, 2007. ISBN 88-0247-1594-0.
- JANOVCOVÁ, Z. *Alternativní a augmentativní komunikace*. 1. vydání. Brno: Masarykova univerzita, 2003. ISBN 80-210-3204-9.
- KLENKOVÁ, J. *Logopedie*. 1. vydání. Praha: Grada Publishing, a.s., 2006. ISBN 80-247-1110-9.
- KLENKOVÁ, J. *Logopedie*. Praha: Grada Publishing, 2006. ISBN 80-247-1110-9.
- KLENKOVÁ, J. *Možnosti stimulace preverbálních a verbálních schopností vývojově postižených dětí*. Brno: Masarykova univerzita. Středisko pro pomoc studentům se specifickými nároky, 2002. ISBN 8085931915.
- KOČÁREK, E., PÁNEK, M., NOVOTNÁ, D., *Klinická cytogenetika I*. 1. vyd. Praha: Karolinum, 2006. ISBN 80-246-1069-8.
- KRAHULCOVÁ, B., *Komunikace sluchově postižených*. Univerzita Karlova v Praze, Nakladatelství Karolinum, 2003, ISBN 80-246-0329-2
- LECHTA, V. a kol. *Diagnostika narušené komunikační schopnosti*. Praha: Portál, 2003. ISBN 80-7178-801-5.
- LECHTA, V. a kol. *Logopedické repetitorium*. Bratislava: Slovenské pedagogické nakladatelstvo, 1990. ISBN 80-08-00447-9.
- LECHTA, V. a kol. *Terapie narušené komunikační schopnosti*. Praha: Portál, 2005. ISBN 80-7178-961-5.
- LECHTA, V. *Diagnostika narušené komunikační schopnosti*. 1. vydání. Praha: Portál, 2003. ISBN 80-7178-801-5.
- LECHTA, V. *Symptomatické poruchy řeči u dětí*. 1. vydání. Praha: Portál, s.r.o., 2002. ISBN 80-7178-572-5.

- LECHTA, V. *Terapie narušené komunikační schopnosti*. 1. vydání. Praha: Portál, 2005. ISBN 80-7178-961-5.
- LUDÍKOVÁ, L., *Kombinované vady*. 1. vyd. Olomouc: UP v Olomouci, 2005. ISBN 80-244-1154-7.
- MAŠURA, S. , *Starostlivosť o hluché dieťa najmladšieho veku v rodine*. Praha, SPN 1987
- NEBESKÁ, I., *Úvod do psycholingvistiky*. Praha, H+H 1992
- PIPEKOVÁ, J. *Kapitoly ze speciální pedagogiky*. 2., rozšířené a přepracované vydání. Brno: Paido, 2006. ISBN 80-7315-120-0.
- PLAŇAVA, I. *Průvodce mezilidskou komunikací*. Praha: Rada Publishing, 2005. ISBN 80-247-0858-2.
- PRŮCHA, J.; WALTEROVÁ, E.; MAREŠ, J. *Pedagogický slovník*. 4., aktualizované vydání. Praha: Portál, 2003. ISBN 80-7178-772-8.
- RENOTIEROVÁ, M., LUDÍKOVÁ, L., a kol. *Speciální pedagogika*. 1. vyd. Olomouc: UP, 2003, ISBN 80-244-0646-2
- SEEMAN, M., *Sprachstörungen bei Kindern*. Berlin, Volk und Gesundheit, 1974
- SOVÁK, M., *Nárys speciální pedagogiky*. Praha: SPN, 1986. ISBN 14-072-86.
- ŠKODOVÁ, E.; JEDLIČKA, I. *Klinická logopedie*. Praha: Portál, 2003. ISBN 80-7178-546-6.
- ŠVARCOVÁ, I. *Mentální retardace*. 2., přeprac. vydání. Praha: Portál, 2003. ISBN 80-7178-821-X.
- TEGZE, O. *Neverbální komunikace*. Praha: Computer Press, 2003. ISBN 80-7226-429-X.
- VAŠEK, Š., *Základy špeciálnej pedagogiky*. 1. vyd. Bratislava: Sapiencia, 2003. ISBN 80-968797-0-7.
- VAŠEK, Š., *Špeciálna pedagogika (Terminologický a výkladový slovník)*. SPN 1994
- VÍTKOVÁ, M. *Integrativní speciální pedagogika: Integrace školní a sociální*. 2., rozšířené a přepracované vydání. Brno: Paido, 2004. ISBN 80-7315-071-9.
- VÍTKOVÁ, M., *Otázky speciálního pedagogického poradenství*. Brno: MU, 2003. ISBN 80-86633-08-X.
- VYBÍRAL, Z. *Psychologie lidské komunikace*. Praha: Portál, 2000. ISBN 80-7178-291-2.
- Vyhláška MŠMT ČR č.73/2005 Sb. *O vzdělávání dětí, žáků a studentů se speciálními vzdělávacími potřebami a dětí, žáků a studentů mimořádně nadaných*.

Internetové zdroje

Alpha mannosidosis [online], 26.1.2010, [cit. 24.2.2010]. Dostupné z:

<http://upload.wikimedia.org/wikipedia/commons/5/58/Alpha-mannosidosis_electron_micrograph.JPG>

Alpha mannosidosis [online], 26.1.2010, [cit. 24.2.2010]. Dostupné z:

<<http://upload.wikimedia.org/wikipedia/commons/3/3e/Autorecessive.svg>>

MICHALÍK, J., *Zpravodaj k desetiletému výročí* [online], 31.5.2007, [cit. 26.2.2010].

Dostupné z: <<http://www.mukopoly.cz/spolecnost/zpravodaj/10.pdf>>

ZEMAN, J., *Dědičné poruchy metabolismu* [online], [2008?], [cit. 25.2.2010]. Dostupné z:

<<http://bioprojekty.lf1.cuni.cz/3381/sylaby-prednasek/textova-verze-prednasek/dpm-2007-zeman.pdf>>

Seznam tabulek, obrázků a grafů

Teoretická část

Seznam tabulek a obrázků

Tabulka č. 1: Charakteristika DMP

Tabulka č. 2: Incidence DMP

Tabulka č. 3: Akutní klinické symptomy u DMP

Tabulka č. 4: Hlavní typy mukopolysacharidóz

Tabulka č. 5: Klasifikace IQ (podle Wechslera in Švarcová 2003)

Obrázek č. 1 Mukopolysacharidózy mají autosomálně recesivní model dědičnosti

Obrázek č. 2 Alfa- mannosidosis: napadená tělní buňka

Praktická část

Seznam tabulek a grafů

Tabulka č. 1 –Kliničtí logopedi dle pohlaví

Tabulka č. 2 – Věk logopedů

Tabulka č. 3 – Délka Vaší logopedické praxe

Tabulka č. 4 – V jakém kraji působíte

Tabulka č. 5 – Typ vašeho zařízení

Tabulka č. 6 – Výskyt onemocnění dítěte s NKS a s diagnózou DMP

Tabulka č. 7 – Jak si doplňujete vzdělání v oblasti log. péče o děti s komb. postižením?

Tabulka č. 8 – Se kterou z těchto diagnóz jste se ve Vaší logopedické praxi setkal/a?

Tabulka č. 9 – Pokud provádíte logopedickou intervenci u dětí s kombinovanými vadami s narušenou komunikační schopností, domníváte se, že vaše ambulance /zařízení/ je pro Vaši práci dostatečně vybavena?

Tabulka č. 10 – Jak často provádíte logopedickou terapii narušené komunikační schopnosti u dětí s metabolickou poruchou (typu mukopolysacharidóza) ?

Tabulka č. 11 – Využíváte ve Vaší logopedické praxi techniky alternativní či augmentativní komunikace?

Tabulka č. 12 – Existují ve Vašem kraji specializovaná zařízení s možností poskytování logopedické péče u dětí s kombinovaným postižením ve spojitosti s narušenou komunikační schopností?

Tabulka č. 13 – Jak je podle Vás v ČR zpracována odborná literatura na dané téma?

Seznam grafů

Graf č. 1 – Kliničtí logopedi dle pohlaví

Graf č. 2 – Věk logopedů

Graf č. 3 – Délka Vaší logopedické praxe

Graf č. 4 – V jakém kraji působíte

Graf č. 5 – Typ Vašeho zařízení

Graf č. 6 - Výskyt onemocnění dítěte s NKS a s diagnózou DMP

Graf č. 7 – Jak si doplňujete vzdělání v oblasti logopedické péče o děti s komb. postižením?

Graf č. 8 – Se kterou z těchto diagnóz jste se ve Vaší logopedické praxi setkal/a?

Graf č. 9 – Pokud provádíte logopedickou intervenci u dětí s kombinovanými vadami s narušenou komunikační schopností, domníváte se, že Vaše ambulance /zařízení/ je pro Vaši práci dostatečně vybavena?

Graf č. 10 – Jak často provádíte logopedickou terapii narušené komunikační schopnosti u dětí s metabolickou poruchou (typu mukopolysacharidóza) ?

Graf č. 11 – Využíváte ve Vaší logopedické praxi techniky alternativní či augmentativní komunikace?

Graf č. 12 - Existují ve Vašem kraji specializovaná zařízení s možností poskytování logopedické péče dětem s kombinovaným postižením ve spojitosti s NKS?

Graf č. 13 – Jak je podle Vás v ČR zpracována odborná literatura na dané téma?

Seznam příloh

Příloha č. 1: Dotazník pro klinické logopedy

Přílohy č. 2: Mapa ČR znázorňující místa s výskytem DMP typu mukopolysacharidózy
Společnost pro MPS

Příloha č. 3 : ÚZIS aktuální informace o činnosti logopedických pracovišť- rok 2008

Příloha č. 4: Žádost – požadavek na vyšetření dědičných metabolických poruch (ÚDMP)

Příloha č. 1 Dotazník

A: OBECNÉ INFORMACE O VÁS

1. Pohlaví:	
muž	
žena	

2. Věk:	
do 30 let	
31 - 40 let	
41 - 50 let	
51 let a více	

3. Délka Vaší logopedické praxe:	
do 1 roku	
1-5 let	
5-10 let	
10-20 let	
nad 20 let	

4. V jakém kraji působíte?	
kraj Praha hl. město	
Středočeský kraj	
Jihočeský kraj	
Plzeňský kraj	
Karlovarský kraj	
Ústecký kraj	
Liberecký kraj	
Královéhradecký kraj	
Pardubický kraj	
kraj Vysočina	
Jihomoravský kraj	
Zlínský kraj	
Olomoucký kraj	
Moravskoslezský kraj	

5. Typ vašeho zařízení	
Státní logopedická ambulance / klinika	
nestátní logopedická ambulance / klinika	
lázeňská zařízení	
Domov pro osoby se zdravotním postižením	
neurologické oddělení ve zdravotnictví	
ORL a foniatrické oddělení v nemocnici	
rehabilitační zdravotnické oddělení	
jiné	

B: TEORETICKÁ ČÁST

6. Setkáváte se ve Vaší logopedické praxi s diagnosou dědičná metabolická porucha typu mukopolysacharidosa?	
ano	
ne	
nevím	

7. Jak si doplňujete vzdělání v oblasti logopedické péče o děti s kombinovaným postižením?	
studuji odborné publikace v českém jazyce	
studuji odborné publikace v cizím jazyce	
účastním se pravidelně seminářů a konferencí na dané téma	
v rámci celoživotního vzdělávání	
v rámci před atestační přípravy	
jinak často, uveďte jak:	
a jiné	

8. Se kterou z těchto diagnóz jste se ve Vaší logopedické praxi setkal/a?	
ROZDĚLENÍ MUKOPOLYSACHARIDOSY (podle druhu enzymu, který chybí)	
a)MPS I syndrom Hurler	
b)syndrom Sheie	
c).syndrom Hurler/Sheie compound	
d)MPS II syndrom Hunter	
MPS III syndrom Sanfilippo	
MPS IV syndrom Morquio	
MPS VI syndrom Maroteaux–Lamy	
MPS VII syndrom Sly	
Mukolipidózy a jiná střídavá onemocnění	
Následující výčet představuje nemoci, které jsou mukopolysacharidose velmi podobné.	
ML II syndrom I–cell disease	
ML III syndrom pseudo–Hurler–polysydrophy	
ML IV	
Sialidosa	
Mannosidosa (alfa,beta)	
Niemann–Pick	
Mukosulfatidosa	
Aspartyglukosaminurie	
nevím	

9. Pokud provádíte logopedickou intervenci u dětí s kombinovanými vadami s narušenou komunikační schopností , domníváte se, že vaše ambulance /zařízení/ je pro Vaši práci dostatečně vybavena?	
dobře	
spíše dobře	
spíše špatně	

10. Jak často provádíte logopedickou terapii narušené komunikační schopnosti u dětí s metabolickou poruchou (typu mukopolysacharidosa) ?

denně	
2x za týden	
1x za týden	
1x za měsíc	
dle předpisu MZ	
neprovádím	
Celkem	

11. Využíváte ve vaší logopedické praxi techniky alternativní či augmentativní komunikace?

ano	
ne	

12. Existují ve vašem kraji specializovaná zařízení s možností poskytování logopedické péče u dětí s kombinovaným postižením ve spojitosti s narušenou komunikační schopností ?

ano	
ne	
nevím	

13. Jak je podle Vás v ČR zpracována odborná literatura na dané téma?

a) velmi kvalitně	
b) spíše kvalitně	
c) spíše nekvalitně	
d) velmi nekvalitně	

C. PRAKTICKÁ ČÁST

14. Typickým znakem diagnózy mukopolysacharidózy v oblasti komunikačních schopností je progredující sluchové postižení a mentální retardace. Pokusili byste se stručně nastínit možnosti vaší logopedické intervence. Pro přiblížení klinického obrazu přikládám anamnestické údaje dítěte.

O.A.: Chlapec P. je ve věku sedmi let dvou měsíců. Podle matčina sdělení byly zaznamenány následující zkušenosti : chlapec se narodil z první fyziologické gravidity matky, narodil se v termínu, spontánně záhlavím, porodní hmotnost byla 3 kg 700 g , lehký novorozenecký ictrerus s jednodenní fototerapií. Kojen šest týdnů, sed od 10 měsíce, lezl také od 10 měsíce, chůze na 14 měsících. V 6 měsících zjištěna hypotonie, deformity páteře (kyfóza) a žeber. V 8 měsíci zjištěn hydrocefalus.

Broukat začal na 3 měsících, slabikovat na 9 měsících, první slova v 15 měsících. Do 18 měsíce vývoj řeči fyziologický, později zpomalený vývoj řeči.

V 5 letech používá jednoduché tři slovné věty. Aktivně využívá cca 300 slov nesprávnou artikulací. Do 18 měsíce vývoj řeči fyziologický, později zpomalený vývoj řeči.

Čistotu udržuje od 2 let.

R.A. : Rodiče zdraví. Mladší bratr 5,5 let, stejný fenotyp, stejné klinické projevy jako starší bratr.

Závěr vyšetření z Pedagogicko psychologické poradny v 7,5 let dítěte:

Dg. Alfa-manosidosa, F 800 H906 E 76/3 .

Dítě negativistické, neklidné, nesoustředěné, klidnější za přítomnosti matky. Rozumové schopnosti v testu T-M aktuálně při fyzickém věku 7,5 na úrovni 3,11 věku. Verbální projev nesrozumitelný dyslálický, dysfatické rysy, používá jednoduché tři slovné věty, slovní zásoba cca 350 slov, kresba na úrovni čmáranice, bez znalosti barev, číselná řada zvládnuta do 3.

Závěr neurologického vyšetření : DMO lehčí forma hypotonická, kompenzovaný hydrocefalus. Mentální retardace lehkého stupně.

Závěr z ORL: Středně těžká porucha sluchu oboustranně s v.s. výraznou převodní složkou.

Stručný nástin terapie u tohoto dítěte:

Případná specifika, poznatky z praxe, poznámky, doplňující informace, které byste rád/a dodal/a pro úplnost:

Příloha č. 2

Společnost pro mukopolysacharidosu

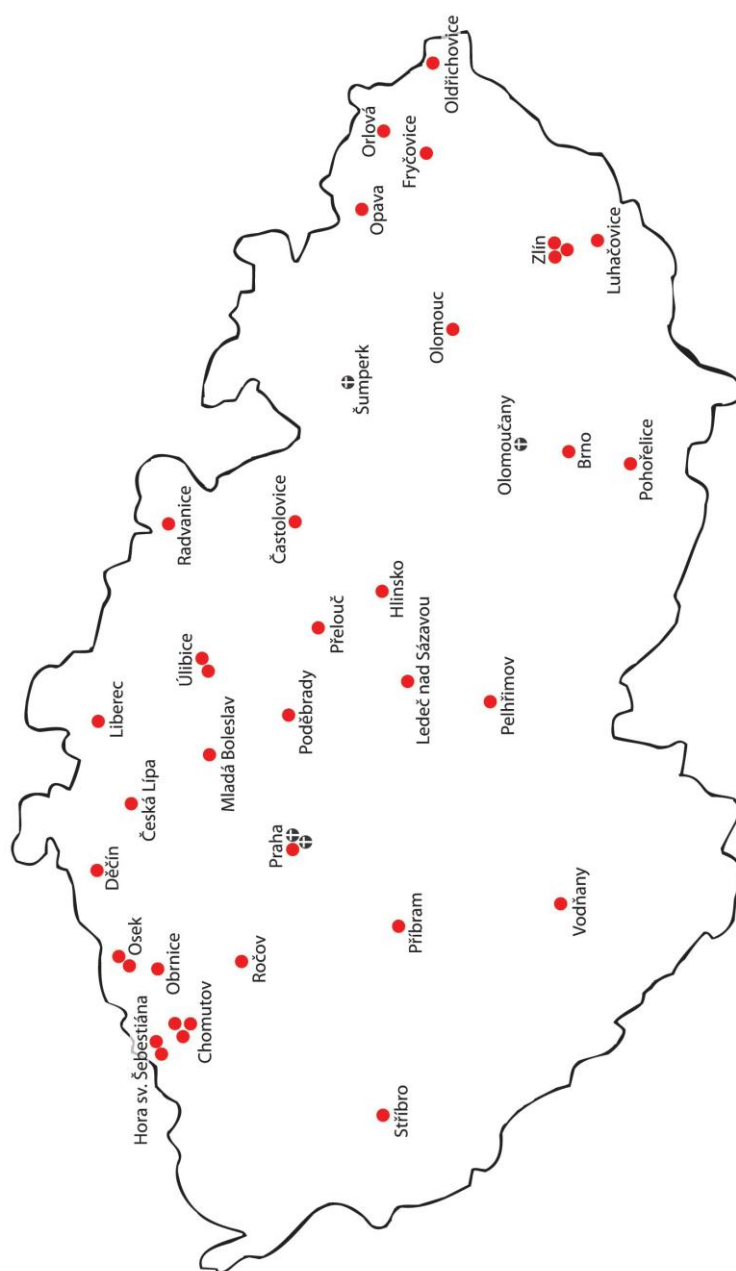
charitativní občanské sdružení

Chaloupky 35, 772 00 Olomouc

Společnost pro MPS byla založena a sídlí v Olomouci, nicméně sdružuje rodiny z celé České republiky. Mapka ukazuje, kde žijí jednotlivé rodiny, respektive děti, které se ve společnosti sdružují. Všechny rodiny, které jsou ve Společnosti, pečují o své dítě doma a neodložily je do žádného z ústavů s dlouhodobým pobytem.

Doc. Mgr. PaedDr. Jan Michalík, Ph.D.

předseda Společnosti pro mukopolysacharidosu



Příloha č. 3

Činnost logopedických pracovišť

Území, kraj	Kliničtí logopedi		Počet konzultací klinických logopedů		Počet léčených osob ve sledovaném roce		
	průměrný přepočtený počet	na 10 000 obyvatel	celkem	na 1 klinického logopeda	celkem	na 1 klinického logopeda	na 1 000 obyvatel
Hl. m. Praha	64,13	0,52	125 263	1 953,27	18 751	292,39	15,30
Středočeský	29,58	0,24	87 931	2 972,65	12 799	432,69	10,52
Jihočeský	20,55	0,32	48 353	2 352,94	8 526	414,89	13,43
Plzeňský	12,72	0,22	41 815	3 287,34	5 872	461,64	10,37
Karlovarský	8,19	0,27	18 591	2 269,96	3 086	376,80	10,00
Ústecký	16,60	0,20	37 702	2 271,20	6 375	384,04	7,64
Liberecký	8,05	0,18	21 591	2 682,11	3 476	431,80	7,98
Královéhradecký	14,89	0,27	40 777	2 738,55	5 909	396,84	10,68
Pardubický	9,96	0,19	30 888	3 101,20	3 524	353,82	6,86
Vysočina	10,86	0,21	36 849	3 393,09	5 072	467,03	9,86
Jihomoravský	46,57	0,41	161 093	3 459,16	32 779	703,87	28,66
Olomoucký	30,10	0,47	63 299	2 102,96	7 494	248,97	11,68
Zlínský	13,00	0,22	37 916	2 916,62	4 214	324,15	7,13
Moravskoslezský	47,60	0,38	126 475	2 657,04	15 368	322,86	12,29
ČR	332,80	0,32	878 543	2 639,85	133 245	400,38	12,78

Příloha č. 4 – Žádanka

POŽADAVEK NA VYŠETŘENÍ DĚDIČNÝCH METABOLICKÝCH PORUCH

Ústav dědičných metabolických poruch VFN a 1. LF UK v Praze, Ke Karlovu 2, 128 08 Praha 2
Telefon: laboratoř 224 967 710, ambulance 224 967 670, fax: 224 967 081, e-mail: udmp@vfn.cz, www.udmp.cz

Pacient Rodné číslo: <input type="text"/> Příjmení: <input type="text"/> Jméno: <input type="text"/> Základní diagnóza: <input type="text"/> Ostatní diagnózy: <input type="text"/> Adresa: <input type="text"/>	Žadatel IČZ: <input type="text"/> Jméno lékaře: <input type="text"/> Adresa: <input type="text"/> Tel. / Fax: <input type="text"/> Variabilní symbol: <input type="text"/> Odbornost: <input type="text"/>
Odběr Statim: <input type="checkbox"/> Datum zaslání: <input type="text"/> Datum odběru: <input type="text"/> Čas odběru: <input type="text"/> Údaje o sběru moči: <input type="text"/> Další informace o odběru: <input type="text"/>	Razítko a podpis:
Požaduji následující (zaškrtněte 1 volbu): <input type="checkbox"/> Ambulantní vyšetření pacienta s odběrem materiálu a komplexním laboratorním vyšetřením (požadujete-li ambulantní vyšetření, poskytněte všechny dostupné informace o pacientovi, včetně výsledků pomocných vyšetření, např. kopie lékařských zpráv) <input type="checkbox"/> Komplexní laboratorní vyšetření (na základě Vámi poskytnutých klinických údajů určí lékař ÚDMP vhodný vyšetřovací postup. Vyplňte, prosím, oddíl Základní klinické údaje a zašlete papírek s krví, 2-3 ml séra a 15 ml ranní moči.) <input type="checkbox"/> Jednotlivá vyšetření (požadovaná vyšetření upřesněte na druhé straně žádanky, vyplňte zároveň oddíl Základní klinické údaje) Souhlasím s tím, aby laboratoř v odůvodněném případě doplnila další nezbytná vyšetření <input type="checkbox"/> ano <input type="checkbox"/> ne	
Základní klinické údaje o pacientovi Vyšetření: <input type="checkbox"/> první <input type="checkbox"/> opakované, poslední vyšetření v roce _____ Dif. dg. problém: _____ Stav výživy, dieta a příjem stravy: _____ Léky (poslední 3 dny) a transfuse: _____ Epikriza: a) kriticky nemocný novorozenec b) onemocnění s akutním nebo intermitentním průběhem c) chronicky probíhající onemocnění d) progredující neurologické postižení	
Pro potřeby laboratoře (vyplňuje laboratoř): Číslo žádanky: <input type="text"/> Objem moče (ml): <input type="text"/> Materiál: <input type="text"/> Objem séra a plasmy (ml): <input type="text"/> Objem likvoru (ml): <input type="text"/> Přijal: <input type="text"/>	

POŽADOVANÁ VYŠETŘENÍ

1. vyšetření aminokyselin a organických kyselin

- | | | |
|-----------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> chemické zkoušky moči - screening | <input type="checkbox"/> kyselina homogentisová v moči - screening | <input type="checkbox"/> biotinidasa v séru - screening |
| <input type="checkbox"/> sukcinylaceton v moči | <input type="checkbox"/> aminokyseliny a acylkarnitiny v suché krevní kapce | <input type="checkbox"/> aktivita biotinidasy v séru kvantitativně |
| <input type="checkbox"/> AMK screening papírovou chromatografií | <input type="checkbox"/> AMK kvantitativně v séru/plasmě | <input type="checkbox"/> AMK kvantitativně v likvoru |
| <input type="checkbox"/> AMK kvantitativně v moči | <input type="checkbox"/> fenylalanin a tyrosin kvantitativně v séru | <input type="checkbox"/> homocystein kvantitativně v plasmě |
| <input type="checkbox"/> profil organických kyselin v moči | <input type="checkbox"/> profil organických kyselin v séru/plasmě | |

2. vyšetření metabolismu purinů, pyrimidinů a pterinů

- | | | |
|------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> kyselina orotová v moči | <input type="checkbox"/> screening deficitu adenylosukcinátlyasy v moči | <input type="checkbox"/> kys. močová v séru a v moči |
| <input type="checkbox"/> profil purinů a pyrimidinů v moči | <input type="checkbox"/> profil pterinů v moči | <input type="checkbox"/> uromodulin v moči |

3. vyšetření metabolismu sacharidů

- | | | |
|---------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> screening redukcujících látek v moči | <input type="checkbox"/> galaktosa a galaktosa-1-fosfát v krvi | <input type="checkbox"/> glykogen v erythrocytech |
| <input type="checkbox"/> sacharidy v moči | <input type="checkbox"/> galaktitol v moči | |

4. vyšetření mukopolysacharidos a glykoproteinů

- | | | |
|-----------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------|------------------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> mukopolysacharidy v moči screening | <input type="checkbox"/> elektroforesa mukopolysacharidů v moči | <input type="checkbox"/> oligosacharidy v moči |
| <input type="checkbox"/> mukopolysacharidy v moči kvantitativně | | |

5. screening mitochondriálních onemocnění

- | | | |
|-----------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> laktát v moči | <input type="checkbox"/> laktát, pyruvát, 3-hydroxybutyrát v krvi | <input type="checkbox"/> laktát v likvoru |
| <input type="checkbox"/> laktát, pyruvát, 3-hydroxybutyrát v krvi dynamicky | | |

6. vyšetření peroxisomálních onemocnění

- VLCFA a kys. fytanová v séru

7. vyšetření poruch metabolismu kreatinu

- guanidinacetát v moči

8. vyšetření poruch β -oxidace mastných kyselin

- | | |
|------------------------------------------|------------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> karnitin v séru | <input type="checkbox"/> karnitin v moči |
|------------------------------------------|------------------------------------------|

9. enzymové vyšetření (jen po předchozí telef. domluvě):

10. molekulárně-genetické vyšetření (jen po předchozí telef. domluvě):

11. další vyšetření:

Klinické informace:

<input type="checkbox"/> OZNAČTE SYMPTOMY VYSKYTUJÍCÍ SE U PACIENTA			
1. symptomy v graviditě a novorozenecké			
<input type="checkbox"/> hypotrofie fétu a novorozence	<input type="checkbox"/> opisthotonus	<input type="checkbox"/> sepse E. coli u novorozence	<input type="checkbox"/> HELLP syndrom
<input type="checkbox"/> hypokinéze až akínéze fétu	<input type="checkbox"/> abnormální pohyby	<input type="checkbox"/> mikrocefalie	<input type="checkbox"/> malformace
<input type="checkbox"/> neimunní hydroks fetalis	<input type="checkbox"/> RDS	<input type="checkbox"/> hypotermie	<input type="checkbox"/> problémy s krmením
<input type="checkbox"/> polyhydramnion	<input type="checkbox"/> apnoické pauzy	<input type="checkbox"/> porucha sacího reflexu	<input type="checkbox"/> AFLP syndrom
<input type="checkbox"/> ikterus			
2. symptomy celkové			
<input type="checkbox"/> dysmorfie, stigmatizace	<input type="checkbox"/> opakované infekce	<input type="checkbox"/> SCID	<input type="checkbox"/> náhlé úmrtí
<input type="checkbox"/> projevy střádání	<input type="checkbox"/> ataky dehydratace	<input type="checkbox"/> únavový syndrom	<input type="checkbox"/> časné úmrtí
<input type="checkbox"/> hypotrofie	<input type="checkbox"/> abnormální zápach moči a potu	<input type="checkbox"/> Reye a Reye-like syndrom	<input type="checkbox"/> opožděná puberta
<input type="checkbox"/> horečka			
3. symptomy neurologické			
<input type="checkbox"/> oligofrenie	<input type="checkbox"/> extrapyramidové příznaky	<input type="checkbox"/> regres psychomotorického vývoje	<input type="checkbox"/> infantilní spasmy
<input type="checkbox"/> mentální retardace	<input type="checkbox"/> makrocefalie	<input type="checkbox"/> bezvědomí	<input type="checkbox"/> myoklonie
<input type="checkbox"/> psychomotorická retardace	<input type="checkbox"/> demence	<input type="checkbox"/> koma	<input type="checkbox"/> stroke-like episodes
<input type="checkbox"/> opožděný vývoj řeči	<input type="checkbox"/> letargie	<input type="checkbox"/> křeče	<input type="checkbox"/> hyperreflexie
<input type="checkbox"/> hypotonie	<input type="checkbox"/> dráždivost	<input type="checkbox"/> záchvatovitě onemocnění	<input type="checkbox"/> hyporeflexie
<input type="checkbox"/> hypertonie	<input type="checkbox"/> mikrocefalie	<input type="checkbox"/> demyelinizace	<input type="checkbox"/> reflexie
<input type="checkbox"/> corpus callosum - agenese	<input type="checkbox"/> atrofie cerebrální	<input type="checkbox"/> ataxie	<input type="checkbox"/> cerebellární hypoplasie
<input type="checkbox"/> corpus callosum - hypoplasie	<input type="checkbox"/> atrofie kortikální	<input type="checkbox"/> cerebellární symptomy	<input type="checkbox"/> periferní neuropatie
<input type="checkbox"/> leukodystrofie	<input type="checkbox"/> leukodystrofie	<input type="checkbox"/> cerebellární atrofie	
4. symptomy psychiatrické			
<input type="checkbox"/> poruchy chování	<input type="checkbox"/> autistické rysy	<input type="checkbox"/> sebepoškozování	<input type="checkbox"/> psychotické symptomy
<input type="checkbox"/> hyperaktivita			
5. symptomy oční			
<input type="checkbox"/> porucha zraku až slepota	<input type="checkbox"/> třešňová skvrna	<input type="checkbox"/> korneální zákaly a depozita	<input type="checkbox"/> strabismus
<input type="checkbox"/> nystagmus	<input type="checkbox"/> oftalmoplegie	<input type="checkbox"/> abnormální oční pohyby	<input type="checkbox"/> atrofie optiku
<input type="checkbox"/> opacity čočky až katarakta	<input type="checkbox"/> ptosa víčka	<input type="checkbox"/> glaukom	<input type="checkbox"/> retinitis pigmentosa
<input type="checkbox"/> ektopie čočky	<input type="checkbox"/> ektopie čočky	<input type="checkbox"/> myopie	
6. symptomy gastrointestinální			
<input type="checkbox"/> neprospívání	<input type="checkbox"/> intolerance některé složky potravy	<input type="checkbox"/> ataky zvracení	<input type="checkbox"/> ascites
<input type="checkbox"/> bolesti břicha	<input type="checkbox"/> chronický průjem	<input type="checkbox"/> gotické patro	<input type="checkbox"/> makroglossie
<input type="checkbox"/> hyperplasie gingiv	<input type="checkbox"/> ileus	<input type="checkbox"/> ikterus	<input type="checkbox"/> cholestasa
<input type="checkbox"/> steatosa jater	<input type="checkbox"/> hepatomegalie	<input type="checkbox"/> cirhosa jater	<input type="checkbox"/> karcinom jater
<input type="checkbox"/> akutní pancreatitis	<input type="checkbox"/> adenomy jater	<input type="checkbox"/> jaterní selhání	<input type="checkbox"/> cholelithiasa
<input type="checkbox"/> portální hypertenze	<input type="checkbox"/> portální hypertenze		
7. symptomy renální			
<input type="checkbox"/> urolithiasa	<input type="checkbox"/> nefrokalcinosa	<input type="checkbox"/> tubulopatie	<input type="checkbox"/> abnormální barva moči
<input type="checkbox"/> chronická renální insuficience	<input type="checkbox"/> renální cysty	<input type="checkbox"/> akutní selhání ledvin	<input type="checkbox"/> nefromegalie
8. symptomy svalové			
<input type="checkbox"/> myopatie	<input type="checkbox"/> selhání respiračních svalů	<input type="checkbox"/> intolerance cvičení	<input type="checkbox"/> svalové křeče
<input type="checkbox"/> únavnost	<input type="checkbox"/> svalová slabost	<input type="checkbox"/> atrofie svalů	<input type="checkbox"/> ragged red fibres
<input type="checkbox"/> bolesti svalů			
9. symptomy kardiální			
<input type="checkbox"/> kardiomyopatie hypertrofická	<input type="checkbox"/> kardiomyopatie dilatační	<input type="checkbox"/> endokardiální fibroelastosa	<input type="checkbox"/> vrozené srdeční vady
<input type="checkbox"/> postižení chlopní	<input type="checkbox"/> arytmie	<input type="checkbox"/> poruchy vedení	<input type="checkbox"/> srdeční selhání
10. symptomy respirační			
<input type="checkbox"/> intersticiální pneumopatie	<input type="checkbox"/> intersticiální pneumopatie	<input type="checkbox"/> respirační insuficience	<input type="checkbox"/> ataky hyperventilace
11. symptomy kostní a kloubní			
<input type="checkbox"/> malý vzrůst	<input type="checkbox"/> opoždění růstu	<input type="checkbox"/> vysoký vzrůst	<input type="checkbox"/> arthritida
<input type="checkbox"/> dysostosis multiplex	<input type="checkbox"/> bolesti kostí	<input type="checkbox"/> disproporcionální kostra	<input type="checkbox"/> osteoporosa
<input type="checkbox"/> arachnodaktylie	<input type="checkbox"/> kontraktury	<input type="checkbox"/> tečkovité kalcifikace	<input type="checkbox"/> kyphosa
<input type="checkbox"/> hyperlordosa	<input type="checkbox"/> křivice	<input type="checkbox"/> syndaktylie	
12. symptomy kožní			
<input type="checkbox"/> angiokeratomy	<input type="checkbox"/> hyperkeratosa	<input type="checkbox"/> fotosenzitivita	<input type="checkbox"/> světlé vlasy
<input type="checkbox"/> zvýšené ochlupení	<input type="checkbox"/> snížené ochlupení	<input type="checkbox"/> trichorrhexis nodosa	<input type="checkbox"/> pili torti
13. symptomy jiné klinické			
<input type="checkbox"/> postižení sluchu až hluchota	<input type="checkbox"/> diabetes mellitus	<input type="checkbox"/> adrenální insuficience	<input type="checkbox"/> hyperacusis
14. symptomy hematologické			
<input type="checkbox"/> epistaxe	<input type="checkbox"/> krvácivé projevy	<input type="checkbox"/> koagulopatie	<input type="checkbox"/> hemolysa
<input type="checkbox"/> tromboembolické příhody	<input type="checkbox"/> anemie	<input type="checkbox"/> anemie megaloblastická	<input type="checkbox"/> leukopenie
<input type="checkbox"/> neutropenie	<input type="checkbox"/> trombocytopenie	<input type="checkbox"/> pancytopenie	<input type="checkbox"/> retikulocytosa
<input type="checkbox"/> trombocytosa	<input type="checkbox"/> vakuoly v lymfocytech	<input type="checkbox"/> pěnovité buňky v kostní dřeni	<input type="checkbox"/> splenomegalie
15. symptomy biochemické			
<input type="checkbox"/> hypoglykémie	<input type="checkbox"/> hyperamonémie	<input type="checkbox"/> metabolická alkalosa	<input type="checkbox"/> metabolická acidosa
<input type="checkbox"/> laktátová acidosa	<input type="checkbox"/> hyperurikémie	<input type="checkbox"/> hypourikémie	<input type="checkbox"/> ketoacidosa
<input type="checkbox"/> hyperketotické stavy	<input type="checkbox"/> hypoketonémie nalačno	<input type="checkbox"/> hepatocelulární dysfunkce	<input type="checkbox"/> hyperbilirubinémie
<input type="checkbox"/> hypertriacylglycerolémie	<input type="checkbox"/> pseudo-hypertriacylglycerolémie	<input type="checkbox"/> hypercholesterolémie	<input type="checkbox"/> hypocholesterolémie
<input type="checkbox"/> snížený S-kreatinin	<input type="checkbox"/> zvýšený S,U-myoglobin	<input type="checkbox"/> hyperoxalurie	<input type="checkbox"/> tubulopatie
<input type="checkbox"/> melliturie			

Anotace

- 1. Jméno a příjmení:** Helena J í r ů
- 2. Katedra:** Ústav speciálněpedagogických studií PdF UP v Olomouci
- 3. Název práce:**

**NARUŠENÁ KOMUNIKAČNÍ SCHOPNOST U DĚTÍ SE SPECIFICKÝM
TYPEM KOMBINOVANÉHO POSTIŽENÍ
A COMMUNICATION DISORDER IN CHILDREN WITH THE SPECIFIC
TYPE OF COMBINED DISABILITY**
- 4. Vedoucí práce:** Doc. Mgr. Kateřina Vitásková, Ph.D.
- 5. Počet stran:** 101
- 6. Počet příloh:** 4
- 7. Počet titulů použité literatury:** 41
- 8. Klíčová slova:** komunikace, narušená komunikační schopnost, symptomatické poruchy řeči u dětí, dědičná metabolická porucha, mukopolysacharidóza, alfa-mannosidóza, alternativní a augmentativní komunikační systémy, mentální retardace, porucha sluchu, progredující, klinický logoped, intervence.

Resumé:

Diplomová práce se zabývá narušenou komunikační schopností se specifickým typem kombinovaného postižení, jímž je dědičná metabolická porucha. Teoretická část je zaměřena na charakteristiku a průběh komunikačního procesu, objasnění cílů, diagnostiky a terapie narušené komunikační schopnosti, popis klinických příznaků DMP ve spojitosti s narušenou komunikační schopností. V praktické části zjišťujeme povědomí o možné intervenci NKS u DMP na klinických logopedických pracovištích. Na případové studii demonstrujeme průběh onemocnění s dopadem na komunikační obtíže.

The Graduation thesis deal with a communication disorder with a specific type of combined disability, which covers an inherited metabolic disorder. The theoretical part is concentrated on characteristics and a course of the communication process, explanation of targets, diagnostics and therapy of communication disorder and description of clinical DMP symptoms in connection with the communication disorder. In the practical part there is a survey of knowledge of possible NKS impact on DMP within clinical logopedics workplaces. In the case study we demonstrate a disorder course with the impact on communication disorder.