



Pedagogická
fakulta
Faculty
of Education

Jihočeská univerzita
v Českých Budějovicích
University of South Bohemia
in České Budějovice

Jihočeská univerzita v Českých Budějovicích
Pedagogická fakulta
Katedra speciální pedagogiky

Bakalářská práce

Integrace dětí s Treacher - Collins syndromem do předškolního vzdělávání

Vypracovala: Adéla Majerová
Vedoucí práce: Mgr. Olga Malinovská, Ph.D.
České Budějovice 2021

Prohlášení

Prohlašuji, že svoji bakalářskou práci jsem vypracovala samostatně pouze s použitím pramenů a literatury uvedených v seznamu citované literatury.

Prohlašuji, že v souladu s § 47b zákona č. 111/1998 Sb. v platném znění souhlasím se zveřejněním své bakalářské práce, a to v nezkrácené podobě - v úpravě vzniklé vypuštěním vyznačených částí archivovaných Pedagogickou fakultou elektronickou cestou ve veřejně přístupné části databáze STAG provozované Jihočeskou univerzitou v Českých Budějovicích na jejích internetových stránkách, a to se zachováním mého autorského práva k odevzdanému textu této kvalifikační práce. Souhlasím dále s tím, aby toutéž elektronickou cestou byly v souladu s uvedeným ustanovením zákona č. 111/1998 Sb. zveřejněny posudky školitele a oponentů práce i záznam o průběhu a výsledku obhajoby kvalifikační práce. Rovněž souhlasím s porovnáním textu mé kvalifikační práce s databází kvalifikačních prací Theses.cz provozovanou Národním registrem vysokoškolských kvalifikačních prací a systémem na odhalování plagiátů.

V Českých Budějovicích dne

.....

Adéla Majerová

Poděkování

Tímto bych ráda poděkovala Mgr. Olze Malinovské, PhD. za laskavý přístup, cenné rady a odborné vedení, které mi poskytovala v průběhu psaní bakalářské práce.

Abstrakt

Bakalářská práce má za cíl popsat začleňování dětí s Treacher Collins syndromem do předškolního vzdělávání. Bakalářská práce je rozdělena na teoretickou a praktickou část. V teoretické části je pomocí relevantních zdrojů definována Integrace, Inkluze a také především samotná problematika Treacher Collins syndromu. Treacher Collins syndrom je velmi ojedinělý syndrom, který je pro většinu populace neznámý. Část práce věnovaná Treacher Collins syndromu obsahuje informace, které vycházejí především ze zahraničních zdrojů, prvotně je zde popsána etiologie a možná diagnostika syndromu. Dále, se práce zaměřuje, na typické symptomy, které se objevují v různých stupních u většiny nositelů a také na jejich léčbu pomocí chirurgických zákroků, které jsou zde taktéž rozsáhle popsány. V rámci speciálně pedagogické péče se práce zaměřuje i na pomoc ve vývoji dítěte s Treacher Collins syndromem prostřednictvím rané péče a následně péče ve Speciálně pedagogickém centru. Poslední kapitola teoretické části je věnována vzdělávání dětí s Treacher Collins syndromem. Praktická část je psaná formou kvalitativního výzkumu prostřednictvím polostrukturovaný rozhovorů. Praktickou část tvoří tři případové studie dívek s Treacher Collins syndromem ve věku 5-8 let, které jsou založené na rozhovorech s rodiči a pedagogickými pracovníci dívek.

Klíčová slova: Integrace; Inkluze; Treacher Collins syndrom; předškolní vzdělávání

Abstract

The bachelor thesis aims to describe the integration of children with Treacher Collins syndrome into the preschool education. The bachelor thesis is divided into theoretical and practical part. In the theoretical part, Integration, Inclusion and especially the issue of Treacher Collins syndrome are defined with the help of relevant sources. Treacher Collins syndrome is a very rare syndrome that is unknown to the majority of the population. The part of the work devoted to Treacher Collins syndrome contains information that is based mainly on foreign sources, it initially describes the ethology and possible diagnosis of the syndrome. Furthermore, the work focuses on the typical symptoms that appear to varying degrees in most wearers and on their treatment using surgery, which are also extensively described here. As part of special pedagogical care, the work also focuses on helping in the development of a child with Treacher Collins syndrome through early care and subsequent care in the Special Pedagogical Center. The last chapter of the theoretical part is devoted to the education of children with Treacher Collins syndrome. The practical part is written in the form of qualitative research through semi-structured interviews. The practical part consists of three case studies of girls with Treacher Collins syndrome aged 5-8 years, which are based on interviews with parents and teachers of previously mentioned girls.

Keywords: Integration; Inclusion; Treacher Collins syndrome; Preschool education

OBSAH

ÚVOD	8
I. TEORETICKÁ ČÁST	10
1. Integrace	10
1.1. Modely integrace	11
2. Inkluze	13
2.1. Vývoj inkluzivního vzdělávání a mezinárodní legislativní dokumenty	13
2.2. Inkluzivní vzdělávání v MŠ	15
2.3. Podpůrná opatření pro děti se speciálními vzdělávacími potřebami	16
2.3.1. Školské poradenské zařízení	17
2.3.2. Individuální vzdělávací plán	18
2.3.3. Asistent pedagoga	19
2.3.4. Počet dětí ve třídě MŠ	20
3. Treacher Collins syndrom	21
3.1. Příčiny vzniku	22
3.2. Výskyt v populaci	23
3.3. Prenatální diagnostika	23
3.4. Symptomy	25
3.5. Léčba	29
3.6. Speciálně pedagogická péče	31
3.6.1. Raná péče	32
3.6.2. Speciálně pedagogická centra typická pro TCS	32
3.7. Kompenzační pomůcky	33
3.8. Vzdělávání dětí s TCS v mateřské škole	35
II. PRAKTICKÁ ČÁST	38
4. Cíl výzkumu	38

5. Charakteristika výzkumné části	38
5.1. Kvalitativní výzkum.....	39
5.1.1. Případová studie	40
5.2. Výzkumný soubor.....	40
5.2.1. Metody sběru dat	40
5.2.2. Charakteristika výzkumného souboru	41
6. Etika výzkumného šetření	44
7. Analýza dat	45
8. Případová studie N. (8 let).....	45
9. Případová studie B (5 let)	55
10. Případová studie E. (8 let).....	66
11. Srovnání případových studií	70
12. Výsledky výzkumu.....	74
13. Diskuze.....	77
ZÁVĚR.....	81
SEZNAM POUŽITÝCH ZDROJŮ	82

ÚVOD

Setkat se ve společnosti s nositelem Treacher Collins syndromu je velmi obtížné, neboť v České republice žije pouze několik desítek jeho nositelů, kteří se denně setkávají se soucitnými či odmítajícími pohledy intaktní společnosti. Autorka bakalářské práce se setkala s dívkou s touto diagnózou na vysokoškolské praxi, kde měla možnost povšimnout si symptomů, dovedností i limitů, kterými se dívka projevovala. Jelikož autorka v té době Treacher Collins syndrom neznala, rozhodla se s problematikou seznámit, až se nakonec rozhodla směřovat bakalářskou práci na problematiku Treacher Collins syndromu. Treacher Collins syndrom je genová mutace, která je dědičná, nebo se objeví náhodně. Jelikož se symptomy syndromu projevují pouze v obličeji daného jedince, lidé se mylně domnívají, že se jedná o člověka s mentálním postižením. Jak už je výše zmíněno, Treacher Collins syndrom je vzácný syndrom, tudíž široká veřejnost obvykle není informovaná o základních faktech z hlediska symptomů, léčby, či kvalitě života těchto jedinců v případě jim dostupného vzdělání.

Bakalářská práce je rozdělena na teoretickou a výzkumnou část. Teoretická část obsahuje tři oblasti. V první a druhé oblasti jsou vysvětlené pojmy Integrace a Inkluze. Integrace a Inkluze přináší několik změn v edukačním procesu osob s postižením. V této části jsou zmíněny mezinárodní dokumenty jako například Úmluva o právech dítěte a podpůrná opatření týkající se mimo jiné školských poradenských zařízení, nebo Individuálního vzdělávacího plánu.

Třetí oblast teoretické části se věnuje problematice Treacher Collins syndromu. Čtenář zde nalezne definici tohoto syndromu, příčiny vzniku, prenatální diagnostiku, symptomy a léčbu, které jsou popsány tak, aby si čtenář ucelil představu o problematice TCS. Mimo výše zmíněné oblasti se čtenář seznámí i s kompenzačními pomůckami, které osobě s postižením pomáhají se začleňováním do společnosti, ale i se speciálně pedagogickou péčí a vzděláváním dětí s TCS v různých typech předškolních zařízení.

Výzkumnou část bakalářské práce tvoří tři případové studie dívek s Treacher Collins syndromem. Praktická část je postavena na rozhovorech s rodiči dětí s TCS, které se týkají rodinné, sociální, osobní a školní anamnézy. Ve dvou případech vznikly i rozhovory s pedagogickými pracovníky z předškolních zařízení děvčat. Praktická část obsahuje mimo jiné i výsledky výzkumu a srovnání případových studií. Cílem výzkumné

části je popsat integraci dětí s TCS do předškolního vzdělávání. Autorka při kvalitativním výzkumu využila polostrukturovaný rozhovor.

I. TEORETICKÁ ČÁST

Teoretická část bakalářské práce Integrace dětí s Treacher Collins syndromem do předškolního vzdělávání se nejprve zabývá Integrací a Inkluzí. Další oblast teoretické části autorka věnuje seznámení čtenáře s problematikou Treacher Collins syndromu. V této části se čtenář dozví specifika syndromu jako například jeho projevy, diagnostiku, ale také léčbu, využití kompenzačních pomůcek, nebo možnosti vzdělávání dětí s TCS.

1. INTEGRACE

Slovo integrace by pro naši společnost mělo být zcela známé, neboť se s ním můžeme setkat v několika oblastech běžného života. Dle Müllera ¹ je tento pojem zakořeněn v latinském slově *integer*, které můžeme přeložit jako nenarušený nebo úplný. Hlavsová ² na Müllerův překlad navazuje slovy *integratio* zcelení a *integrare* zcelovat, z čehož vyplývá dnešní význam integrace = celistvost a integrovat = sjednocovat.

Integrace vznikla v 80. letech 20. století a můžeme jej charakterizovat jako proces, při kterém se minoritní skupina úspěšně začlení do majoritní skupiny bez potřeby dalších zvláštních opatření např. individuální pomoci, „*ale také o začleňování jedinců se zdravotním postižením do společnosti.*“ ³ Podle profesora Sováka⁴, který je mimo jiné považován za průkopníka speciální pedagogiky v České republice, „*je integrace vrcholný stupeň procesu socializace a představuje nejvyšší stupeň zapojení jedince do společnosti.*“

Světová zdravotnická organizace WHO charakterizuje integraci jako: „*sociální rehabilitaci, schopnost příslušné osoby podílet se objektivně na společenských vztazích. Integrace je stav, kdy se zdravotně postižený jedinec vyrovnal se svou vadou, žije a*

¹ MÜLLER, O. *Dítě se speciálními vzdělávacími potřebami v běžné škole*. 1. vyd. V Olomouci: Univerzita Palackého, 2004. ISBN 80-244-0231-9.

² HLAVSOVÁ, J. *Integrita, integrovat, identifikovat* [online]. [cit. 23.10.2020]. Dostupné z: <http://users.its.cz/~fiala/ces/ces11.html>

³ MATOUŠEK, O. *Sociální práce v praxi: specifika různých cílových skupin a práce s nimi* / Oldřich Matoušek a kol. – Vyd. 1 – Praha: Portál 2005. ISBN 80-7367-002-X.

⁴ MICHALÍK, J et al. *Postoje pedagogických pracovníků k vybraným aspektům společného vzdělávání*. Univerzita Palackého v Olomouci, 2018. ISBN 9788024453439.

pracuje s nepostiženými, prokazuje výkony a vytváří hodnoty, které společnosti intaktních uznává jako rovnocenné, společensky významné a potřebné.“⁵

Jak už bylo výše zmíněno, integrace je prvek běžného života. Tento prvek Jesenský rozdělil do několika oblastí podle toho, kde je potřeba ji využít např. integrace osobnosti, sociální (asimilační a koadaptační přístup), kulturní (účast na kulturním životě), pedagogická (např. zřizování speciálních tříd při běžných školách) nebo pracovní (např. podporované zaměstnávání znevýhodněných osob).⁶

Cílem každé společnosti by měla být snaha poučit se z minulosti, kdy docházelo k plošné segregaci, opovrhování a násilí, a přijmout jinakost osob s postižením, protože každý má právo být jiný a nikdo by neměl cítit stud kvůli posměškům společnosti. Společnost by se měla zavázat za přijetí osob s postižením, snažit se je začlenit v té nejvyšší možné míře – poskytnout vzdělání nebo vyjádřit podporu skrze sociální služby.⁷

1.1. Modely integrace

Integrativní snahy vychází z analýzy OECD⁸, která specifikovala 4 modely:

Medicínský model: vychází z biologicko-organických nebo funkčních příčin, což vede k medicínsky orientované péči. Cílem tohoto modelu je postižení vyléčit. Integrace v tomto pojetí znamená přeložení žáka do běžného vzdělávacího zařízení poté, co byl začleněn do speciálního zařízení. Žák se musí sám začlenit do stávající školské struktury. Školský systém zůstává neměnný.

Sociálně patologický model: už z názvu vyplývá, že problém integrační neschopnosti nastal pouze v sociální oblasti, kde mohlo dojít ke špatné socializaci až k diskriminaci v návaznosti na postižení daného jedince. Osoby s postižením jsou

⁵ PIPEKOVÁ, J. *Kapitoly ze speciální pedagogiky*. 1. vyd. Brno: Paido, 1998. ISBN 80-85931-656. In PEŠTOVÁ, I., TOMICKÁ, V. *Úvod do integrativní speciální pedagogiky*. Liberec: Technická univerzita v Liberci, 2007. ISBN 978-807372-268-5.

⁶ JESENSKÝ, J. *Integrace – znamení doby: sborník z odborné konference na počest 50. výročí Pedagogické fakulty Univerzity Karlovy vysokoškolské přípravy speciálních pedagogů*. Praha: Karolinum, 1998. Folia pedagogica specialis [Karolinum, edice] ISBN 80-7184-691-0.

⁷ PEŠTOVÁ, I., TOMICKÁ, V. *Úvod do integrativní speciální pedagogiky*. Liberec: Technická univerzita v Liberci, 2007. ISBN 978-807372-268-5.

⁸ BRÜLLI, A. *Sonderpädagogig international. Vergleiche, Tendenzen, Perspektiven*. Luzern: Edition SHZ, 1997. ISBN 3-908263-49-9 In VÍTKOVÁ, M. *Integrativní speciální pedagogika: integrace školní a sociální*. 2. rozš. a přeprac. vyd. Brno: Paido, 2004. ISBN 80-7315-071-9.

sociálně nepřizpůsobivé, proto je vytvořen systém speciální terapie zaměřující se na adaptaci a normalizaci.

Model prostředí: zaměřuje se na prospěch postižených žáků, který měla podpořit školská reforma. Školská reforma poskytovala diferencované nabídky žákům podle jejich vzdělávacích potřeb. Došlo k vytvoření systému speciálních a základních škol, zlepšilo se i materiální a personální vybavení. Tento model klade důraz především na sociální oblast.

Antropologický model: tento model hledá možnosti, jak zlepšit interpersonální interakce. Cílem je, aby společnost respektovala identitu a jedinečnost těchto osob. Důležité je realistické ohodnocení situace jedinců s postižením. Kromě klasických vyučovacích metod je zde navíc kladen důraz na podporu interakce s ostatními lidmi.

2. INKLUZE

Pokud mluvíme o integraci, je potřeba zmínit i inkluzi. Někdy se stává, že pojem integrace a inkluze bývají mylně zaměňovány.⁹ Inkluze je moderní pojem, který pochází z latinského slova *inclusio* v českém překladu znamená zahrnutí.¹⁰ Inkluze se v ČR začala etablovat na začátku 21. století. Jedná se o dlouhodobý proces, ve kterém se snažíme začlenit osoby s postižením do života intaktní společnosti.¹¹

„Inkluze je nikdy nekončící proces, ve kterém se lidé s postižením mohou v plné míře zúčastňovat všech aktivit společnosti stejně jako lidé bez postižení. Inkluzivní postoj spočívá v přesvědčení, že všichni lidé jsou si rovni v důstojnosti a v právech.“¹²

S inkluzí se také pojí tzv. inkluzivní přístupy, jejich cílem je zahrnout osoby s postižením do aktivit, které jsou každodenní součástí běžné společnosti, těmito oblastmi jsou zaměstnání, bydlení, volný čas nebo školství.¹³ Osoby s postižením aktivity vykonávají zcela samostatně bez jakékoliv podpory, avšak pokud mají nějaký problém, je jim poskytnuta adekvátní pomoc a podpora.¹⁴

2.1. Vývoj inkluzivního vzdělávání a mezinárodní legislativní dokumenty

Na úplném začátku, v době před vznikem integrace či inkluze, čelily osoby s různými druhy a stupni postižení téměř celoplošné segregaci. Tyto osoby byly mučeny, brány do otroctví nebo zabíjeny, a to vše se odehrávalo před zraky rodin osob s postižením. Kolem osob s postižením se také velmi často vytvářely pověry, že jsou posedlé ďáblem nebo zlým duchem. Společnost se jich bála, rodiny se jich zřekly a

⁹ Rozdílný význam pojmů integrace a inkluze. Metodický portál RVP - Modul Články [online]. [cit. 23.10.2020]. Dostupné z: <https://clanky.rvp.cz/clanek/c/SSC/17243/ROZDILNY-VYZNAM-POJMU-INTEGRACE-A-INKLUZE.html/>

¹⁰ O inkluzi (1. část): Co je inkluze – Péče bez překážek, z. s. Péče bez překážek, z. s. – Naším posláním je zvyšovat kvalitu života lidí s postižením a lidí o ně pečujících [online]. Copyright © 2021 [cit. 23.10.2020]. Dostupné z: <https://www.pece-bez-prekazek.cz/o-inkluzi-1-cast-co-je-inkluzi/>

¹¹ LECHTA, V. *Základy inkluzivní pedagogiky: dítě s postižením, narušením a ohrožením ve škole*. Praha: Portál, 2010. ISBN 978-80-7367-679-7.

¹² BRANDL, M. Sociální nerovnost a boj proti ní, duševní zdraví a sociální inkluze a národnostní menšiny v EU. In SLOWÍK, J. *Speciální pedagogika*. 2., aktualizované a doplněné vydání. Praha: Grada, 2016. Pedagogika. ISBN 978-80-271-0095-8.

¹³ Á propos k inkluz. Definice – Díl první (1/4). Férová škola. [online]. [cit. 24.10.2020]. Dostupné z: <http://www.ferovaskola.cz/novinky/a-propos-k-inkluzi-definice-dil-prvni-1-4-2242>

¹⁴ SLOWÍK, J. *Speciální pedagogika*. 2., aktualizované a doplněné vydání. Praha: Grada, 2016. Pedagogika. ISBN 978-80-271-0095-8.

odmítly jim poskytnout ochranu, nebo vytvořit lepší podmínky pro přežití. V dnešní době společnost reformuje řada dokumentů, které se snaží zabránit výše popsanému.

Jedním z hlavních dokumentů, které se týkají vzniku a formace inkluze je mezinárodní prohlášení Všeobecná deklarace lidských práv a svobod (OSN, 1948).¹⁵ Jak už z názvu vyplývá, listina určuje základní lidská práva. Nalezneme zde například právo na život, svobodu a důstojnost, zákaz otroctví, mučení, sociální zabezpečení nebo právo na majetek. Tato deklarace také přináší významnou změnu ve vzdělávání. Podle listiny mají všichni právo na bezplatné povinné základní vzdělávání a taktéž na vyšší a odborné vzdělávání.

Další dokument, který měl vliv na inkluzi je Úmluva o právech dítěte (OSN, 1989)¹⁶ Tato listina zakazuje diskriminaci a prohlašuje, že všechny děti jsou si rovny bez ohledu na původ, víru nebo fyzické rozdílnosti. Důraz je také kladen na nejlepší zájem dítěte, kdy stát zajistí všechny možnosti pro spokojený život dětí. Do popředí se konečně dostává i názor dítěte. Poslední zmíněný bod je právo na život, přežití a rozvoj dítěte.

Prohlášení ze Salamanky (1994)¹⁷ je prohlášení, které navazuje na Všeobecnou deklaraci lidských práv a svobod. Listinu přijalo 92 zemí, které se zavázaly k podpoře inkluzivního vzdělávání, rovněž tak k zabezpečení přístupu k běžnému vzdělávacímu systému dětem, mládeži i dospělým osobám se speciálními vzdělávacími potřebami.

Posledním mezinárodním dokumentem je Úmluva OSN o právech osob s postižením. Jedná se o nejnovější dokument, který byl přijat teprve v roce 2006. *„Úmluva je významnou smlouvou o lidských právech a základních svobodách, doplňuje tedy sedm stávajících základních lidskoprávních úmluv OSN. Je založena na principu rovnoprávnosti a zaručuje osobám se zdravotním postižením plné uplatnění všech lidských práv a podporuje aktivní zapojení do života společnosti. Úmluva je založena na obecných zásadách, kterými jsou především: respekt k lidské důstojnosti a nezávislosti, zákaz diskriminace, plné zapojení do společnosti, rovnost příležitostí,*

¹⁵ Péče bez překážek, z. s. – Naším posláním je zvyšovat kvalitu života lidí s postižením a lidí o ně pečujících [online]. Copyright © 2021 [cit. 24.10.2020]. Dostupné z: <https://www.pece-bez-prekazek.cz/>

¹⁶ DAVID, R. Práva dítěte. Úmluva o právech dítěte a její charakteristika, mezinárodní ochrana práv dítěte a některé další dokumenty, rodina a základy rodinného práva. Olomouc: Nakladatelství Olomouc, 1999. ISBN 80-7182-076-8.

¹⁷ Hlavní stránka - Nadace OSF. Hlavní stránka - Nadace OSF [online]. Copyright © 2020 Nadace Open Society Fund Praha [cit. 9.11.2020]. Dostupné z: <https://osf.cz/>

*přístupnost, rovnost žen a mužů, respekt k vyvíjejícím se schopnostem dětí a jejich právu na zachování identity.“*¹⁸

Základy inkluzivního přístupu ve školství jsou spojeny s rodiči osob s postižením, kteří měli pocit, že jejich děti či blízcí nejsou plnohodnotnou součástí společnosti a požadovali, aby i oni mohli být začleněni do hlavního vzdělávacího směru. Pro rodiče fakt, že jejich děti nemohly být zařazeny do hlavního vzdělávacího směru, znamenal, že nejsou patřičně vzdělávány.¹⁹

2.2. Inkluzivní vzdělávání v MŠ

Opatřilová²⁰ inkluzivní vzdělávání vnímá jako přístup, který zařazuje všechny děti, žáky a studenty do hlavního vzdělávacího proudu. Inkluzivní vzdělávání nerozděluje žáky se speciálními vzdělávacími potřebami a žáky intaktní, proto se v inkluzivní škole pracuje se s heterogenním složením kolektivu a každý jedinec se tak stává předmětem individuálního přístupu. V jedné třídě se tak společně vzdělávají žáci zdravotně postižení, žáci nadaní, či žáci s odlišným mateřským jazykem.

Průcha²¹ tato zařízení charakterizuje jako „školu vytvářející prostor pro realizaci principu spravedlivých vzdělávacích příležitostí. Je vstřícná pro všechny děti, respektuje odlišnosti (etnické, jazykové, fyzické, náboženské aj.), které jsou vnímány jako zdroj inspirace pro kvalitnější vzdělávání všech.“ Valenta²² tuto definici rozšiřuje: „V rámci analytického pojetí speciální pedagogiky ve vztahu k inkluzivnímu vzdělávání se rozlišuje makrosociální (mezinárodní a národní úroveň), mezosociální (školní úroveň) a mikrosociální (třídní úroveň) dimenze inkluzivního vzdělávání.“

Lechta²³ ve své knize popisuje inkluzivní pedagogiku jako: „koncept, který je v podstatě bipolární. Implikuje na jedné straně nezpochybnitelné humanistické

¹⁸ Průvodce. Průvodce [online]. Copyright © [cit. 9.11.2020]. Dostupné z: <https://www.mpsv.cz/web/cz>

¹⁹ Inkluzivní vzdělávání: Kdo, co, jak a proč? [online]. 2010 [cit. 24.10.2020]. Dostupné z: <http://www.czechkid.cz/si1540.html>

²⁰ OPATŘILOVÁ, D., VÍTKOVÁ, M. *Faktory úspěchu ve vztahu k inkluzivnímu vzdělávání u žáků se speciálními vzdělávacími potřebami: Factors of success in context with inclusive education of pupils with special educational needs*. 1. vyd. Brno: Masarykova univerzita, 2012, 2 sv. ISBN 978-80-210-5996-22.

²¹ PRŮCHA, J., WALTEROVÁ E., MAREŠ J. *Pedagogický slovník*. 7., aktualiz. a rozš. vyd. Praha: Portál, 2013. ISBN 978-80-262-0403-9.

²² VALENTA, M. *Slovník speciální pedagogiky*. Praha: Portál, 2015. ISBN 978-80-262-0937-9.

²³ LECHTA, V. *Základy inkluzivní pedagogiky: dítě s postižením, narušením a ohrožením ve škole*. Praha: Portál, 2010. ISBN 978-80-7367-679-7.

směřování, ale na druhé straně současně i stejně tak nezpochybnitelné nebezpečí, že v případě nevhodné, nepřiměřené či unáhlené aplikace může uškodit právě těm, kterým chce pomoci: dětem s postižením, narušením a ohrožením. Proto je potřeba při jeho uplatňování postupovat sice odhodlaně vzhledem k dlouhodobé perspektivě, ale současně i rozvážně, pokud jde o jeho aktuální řešení.“

Velmi důležité je také to, jak přistupuje k inkluzivní edukaci personál v mateřské škole. Kromě vzdělání by měl pedagog klást důraz také na otevřený přístup, zkušenosti, individualitu, zodpovědnost, emoční vycítění a snahu se rozvíjet v této oblasti. Pedagog by měl dbát na rozvoj osobnosti dětí a podporu komunikace dětí s okolím.²⁴

Legislativně byla inkluze v České republice ukotvena v roce 2016 spolu s redefinováním některých pojmů a zavedením podpůrných opatření, která by pomohla pedagogům lépe pracovat s dítětem se speciálními vzdělávacími potřebami.

2.3. Podpůrná opatření pro děti se speciálními vzdělávacími potřebami

Pojem podpůrná opatření je upřesněn v novele školského zákona č. 561/2004 v platném znění, přesněji v § 16 o vzdělávání žáků se speciálními vzdělávacími potřebami a žáků nadaných je definován takto: „Podpůrná opatření představují podporu pro práci pedagoga s dítětem, žákem či studentem v případech, kdy speciální vzdělávací potřeby žáka vyžadují v různé míře upravit průběh jeho vzdělávání.“²⁵

Podpůrná opatření jsou podrobně popsána v Katalogu podpůrných opatření dětem, žákům a studentům s určitým druhem znevýhodnění, který je pod záštitou Ministerstva školství, mládeže a tělovýchovy ČR. „Cílem úprav je především vyrovnávat podmínky ke vzdělávání žáka, které mohou být ovlivněny mírnými problémy nebo závažnými obtížemi, jež jsou způsobeny nepřipraveností žáka na školu, odlišnými životními podmínkami a odlišným kulturním prostředím ze kterého žák vstupuje do vzdělávání.“²⁶

²⁴ KALEJA, M. *Edukace dětí předškolního věku se speciálními vzdělávacími potřebami*. Ostrava: Ostravská univerzita v Ostravě, Pedagogická fakulta, 2014. ISBN 978-80-7464-630-0.

²⁵ Národní pedagogický institut České republiky (dříve Národní ústav pro vzdělávání) [online]. Copyright © [cit.10.11.2020]. Dostupné z: http://www.nuv.cz/uploads/Methodika_pro_nastavovani_podpurnych_opatreni_unor_2016.pdf

²⁶ MŠMT ČR. MŠMT ČR [online]. Copyright ©2013 [cit. 10.11.2020]. Dostupné z: <https://www.msmt.cz/>

Podpůrná opatření mohou například zahrnovat úpravu hodnocení žáka, organizace, obsahu, také může dojít ke změně ve formách a metodách vzdělávání. Též je pravděpodobné i využívání kompenzačních pomůcek, didaktického materiálu, speciálních pomůcek a učebnic. V souvislosti s podpůrnými opatřeními je třeba zmínit i individuální vzdělávací plán, nebo také podporu asistenta pedagoga.²⁷

Podpůrná opatření se řadí do pěti stupňů podpory poskytované zdarma. Jednotlivé stupně se mohou překrývat podle potřeb dítěte. Co se týče prvního stupně, ten si mateřská škola zajišťuje sama, ale u ostatních stupňů je potřeba doporučení ze školského poradenského zařízení.²⁸

2.3.1. Školské poradenské zařízení

Pojem školské poradenské zařízení (ŠPZ) zaštiťují dvě zařízení a to Pedagogicko-psychologickou poradnu (PPP) a Speciálně pedagogické centrum (SPC).

Pedagogicko-psychologická poradna pracuje s dětmi a žáky škol a školských zařízení ve vzájemné spolupráci s jejich rodiči. Služba je poskytovaná ambulantně. PPP upravuje formu vzdělávání žáků, pomáhá například při volbě vhodného učebního stylu, také přednáší o prevenci rizikového chování (šikana, toxikomanie, záškoláctví) ve školských zařízeních.²⁹ Prvotní činnost, kterou PPP provádí je psychologická a speciálně pedagogická diagnostika. Na jejichž základě dochází k tvorbě doporučení, či posouzení připravenosti žáka na školu tzv. školní zralost. Pracovníci, kteří poskytují podporu ve zmíněné problematice, jsou speciální pedagogové, psychologové a v neposlední řadě sociální pracovníci.³⁰

²⁷ Národní pedagogický institut České republiky (dříve Národní ústav pro vzdělávání) [online]. Copyright © [cit. 10.11.2020]. Dostupné z: http://www.nuv.cz/uploads/Metodika_pro_nastavovani_podpurnych_opatreni_unor_2016.pdf

²⁸ MICHALÍK, J., BASLEROVÁ, P., FELCMANOVÁ, L. a kol. *Katalog podpůrných opatření, obecná část*. 1. vyd. Olomouc: UP, 2015. ISBN 978-80-244-4675-2.

²⁹ Školská poradenská zařízení (ŠPZ), Národní pedagogický institut České republiky (dříve Národní ústav pro vzdělávání). Národní pedagogický institut České republiky (dříve Národní ústav pro vzdělávání) [online]. Copyright © [cit. 10.11.2020]. Dostupné z: <http://www.nuv.cz/t/pedagogicko-psychologicke-poradenstvi/skolska-poradenska-zarizeni>

³⁰ DRUHY A ZÁKLADNÍ RÁMEC ČINNOSTI ŠKOLSKÝCH PORADENSKÝCH ZAŘÍZENÍ - Katalog podpůrných opatření. Katalog podpůrných opatření [online]. Copyright © 2015 [cit. 10.11.2020]. Dostupné z: <http://katalogpo.upol.cz/obecná-cast/5-skolska-poradenska-zarizeni-a-jejich-cinnost-v-oblasti-podpurnych-opatreni/5-2-druhy-a-zakladni-ramec-cinnosti-skolskych-poradenskych-zarizeni/>

V České republice můžeme najít několik typů Speciálně pedagogických center, které se orientují na jednotlivé typy postižení např. SPC pro žáky s poruchou autistického spektra, SPC pro žáky s tělesným postižením, SPC pro žáky se sluchovým postižením, nebo SPC pro žáky s vícečetným postižením.³¹ Mezi hlavní úkoly SPC patří komplexní diagnostika žáka, tvorba plánu péče o žáka, sociálně právní poradenství, kdy rodiny upozorňují na sociální dávky a příspěvky jim určené, zajišťují krizovou intervenci, ucelenou rehabilitaci a také poskytují zapůjčení kompenzačních pomůcek.³² Vyšetření v SPC provádí speciální pedagog, psycholog, popř. sociální pracovník a popřípadě odborný zdravotnický pracovník.³³

Jak již bylo zmíněno výše, SPC nebo PPP posoudí vzdělávací potřeby a stanoví vhodná podpůrná opatření pro dané dítě. Jedním z nejdůležitějších je Individuální vzdělávací plán.

2.3.2. Individuální vzdělávací plán

Individuální vzdělávací plán (IVP) je jeden z mnoha podpůrných opatření, která se poskytují žákům se speciálními vzdělávacími potřebami. Tito žáci obvykle vykazují vyšší potřebu individualizace oproti svým vrstevníkům.³⁴

IVP obsahuje cíle plánu, metody výuky, úpravu obsahu vzdělávání, úpravu očekávaných výstupů vzdělávání, organizaci vzdělávání, způsob vzdělávání a plnění úkolů, způsob ověřování zadávání a plnění úkolů, způsob ověřování vědomostí a dovedností žáka, hodnocení žáka.³⁵ Na tvorbě IVP se podílí jednak samotný žák a jeho zákonní zástupci, kteří si musí o IVP zažádat, dále učitelé žáka, vedení školy a také zaměstnanec psychologicko-pedagogické poradny nebo Speciálně pedagogického

³¹ SPC, Národní pedagogický institut České republiky (dříve Národní ústav pro vzdělávání). Národní pedagogický institut České republiky (dříve Národní ústav pro vzdělávání) [online]. Copyright © [cit. 10.11.2020]. Dostupné z: <http://www.nuv.cz/ramps/spc>

³² Speciálně pedagogické centrum [online]. Copyright © [cit. 10.11.2020]. Dostupné z: http://www.inkluzie.upol.cz/portal/Download/publikace/Jan_Michalik_a_kol__Specialne_pedagogicke_centrum.pdf

³³ Školské poradenské zařízení [online]. [cit. 10.11.2020]. Dostupné z: <https://www.specialni-pedagogika.cz/specialne-pedagogicke-centrum-2/pracovnici-spc/>

³⁴ TANNENBERGEROVÁ, M. *Průvodce školní inkluzí, aneb, Jak vypadá kvalitní základní škola*. Praha: Wolters Kluwer, 2016. ISBN 978-80-7552-008-1.

³⁵ Individuální vzdělávací plán, Národní pedagogický institut České republiky (dříve Národní ústav pro vzdělávání) [online]. Copyright © 2011-2021 [cit. 12.11.2020]. Dostupné z: <http://www.nuv.cz/t/ivp-digi>

centra, jenž vytváří doporučení a kontroluje, zda jsou plněny.³⁶ Výhody, které tento plán přináší žákovi, spočívají v tom, že si žák najde vlastní možnosti, díky nimž bude pracovat na svém edukačním rozvoji bez stresujících podnětů – např. porovnávání se s vrstevníky nebo snaze zvládnout požadavky učební osnovy. Žák si zvolí vlastní tempo, jež ho bude motivovat k lepším výsledkům.³⁷

V legislativě se jeho plné znění objevuje v § 3 a 4 vyhlášce č. 27/2016 Sb., *o vzdělávání žáků se speciálními vzdělávacími potřebami a žáků nadaných* v platném znění. IVP se ovšem neuděluje ve všech případech, toto podpůrné opatření se uplatňuje až od druhého stupně podpory, a to pouze v omezené míře. Od třetího do pátého stupně podpory se ale vyskytuje zcela pravidelně.³⁸

2.3.3. Asistent pedagoga

Asistent pedagoga je personální podpůrné opatření. Nachází se ve třídě společně s učitelem. Tento pedagogický pracovník má širokou náplň práce. Nejen že kooperuje s učitelem za účelem podpořit edukaci žáků se speciálními vzdělávacími potřebami, též zprostředkovává komunikaci mezi učitelem a žáky.³⁹ Kromě toho komunikuje i se zákonnými zástupci, vykonává individuální práci s žákem předepsanou ředitelem školy dle doporučení SPC, popřípadě připravuje pomůcky do výuky a podílí se na přípravě volnočasových aktivit pro žáky.⁴⁰ Asistent pedagoga se na své pozici setká s žáky, kteří mají rozdílný stupeň a druh postižení, proto by měl vynikat, kromě příslušné kvalifikace, dílčími schopnostmi jako jsou empatie a trpělivost, schopnost komunikace, respekt k osobám s postižením nebo pokorně přijmout radu učitele.⁴¹

³⁶ Individuální vzdělávací plán (IVP) - Katalog podpůrných opatření. Katalog podpůrných opatření [online]. Copyright © 2015 [cit. 12.11.2020]. Dostupné z: <http://katalogpo.upol.cz/obecna-cast/organizacni-podminky/11-1-1-individualni-vzdelavaci-plan-ivp/>

³⁷ ZELINKOVÁ, O. *Pedagogická diagnostika a individuální vzdělávací plán [nástroje pro prevenci, nápravu a integraci]*. Praha: Portál, 2011. ISBN 978-80-262-0044-4.

³⁸ Individuální vzdělávací plán, MŠMT ČR. MŠMT ČR [online]. Copyright ©2013 [cit. 12.11.2020]. Dostupné z: <https://www.msmt.cz/vzdelavani/individualni-vzdelavaci-plan-1#otazka1>

³⁹ Náplň práce asistenta pedagoga. Inkluzivní škola. Úvodní stránka. Inkluzivní škola [online]. [cit. 12.11.2020]. Dostupné z: <https://www.inkluzivniskola.cz/napln-prace-asistenta-pedagoga>

⁴⁰ Kdo je asistent pedagoga. Nová škola, o.p.s. Nová škola, o.p.s [online]. Copyright © Nová škola, o.p.s. 2013 [cit. 12.11.2020]. Dostupné z: <http://www.novaskolaops.cz/kdo-je-asistent-pedagoga>

⁴¹ Kvalifikační předpoklady. Úvodní strana [online]. [cit. 12.11.2020]. Dostupné z: <https://www.asistentpedagoga.cz/asistent-pedagoga/kvalifikacni-predpoklady>

2.3.4. Počet dětí ve třídě MŠ

Další podpůrné opatření, které souvisí se školním prostředím, je snižování počtu dětí ve třídách. Mateřské školy se rozdělují na mateřské školy běžné a mateřské školy speciální podle § 16 odst. 9 školského zákona. Každá mateřská škola má legislativou určený počet dětí ve třídě. Mateřská škola běžná s jednou třídou musí naplnit třídu minimálním počtem 15 žáků. Kapacita třídy je ve zmíněných případech 24 dětí. Minimální počet dětí se může lišit. Změny v počtu žáků v běžných mateřských školách začínají, pokud je zde umístěné dítě se speciálními vzdělávacími potřebami, které má přiznaná podpůrná opatření. V mateřské škole běžného typu může být nejvýše 5 dětí s podpůrným opatřením 2. až 5. stupně. Pokud je ve třídě 1 dítě se třetím stupněm podpůrných opatření bez mentálního postižení, je zde plná kapacita 23 dětí. Pokud je ve třídě 1 dítě se 3. stupněm podpůrných opatření a mentálním postižením, plná kapacita třídy je 22. To samé platí u 4. a 5. stupně postižení. V případě tříd zřízených podle § 16 odst. 9 školského zákona je minimální kapacita 6 dětí a maximální 14 dětí. Pokud třídu navštěvují děti s těžším stupněm postižení, minimální počet dětí bude 4 a maximální 6 dětí ve třídě.⁴²

⁴² info_společné_vzdělávání_MŠ_v05-2.pdf, MŠMT ČR. MŠMT ČR [online]. Copyright ©2013 [cit. 12.11.2020]. Dostupné z: <https://www.msmt.cz/file/37761?lang=1>

3. TREACHER COLLINS SYNDROM

Treacher Collins syndrom (TCS) je v České a Slovenské republice téměř neznámý, proto i odborná literatura v českém a slovenském jazyce není obsáhlá jako ta zahraniční literatura. V zahraniční literatuře můžeme tento syndrom najít také pod názvy Mandibulofaciální dysostóza, Berry Treacher Collins syndrom, Franceschetti – Zwahlen syndrom, nebo Franceschetti - Klein. Všechny tyto názvy jsou spjaté se jmény objevitelů syndromu. První zmínka o tomto syndromu počíná rokem 1846, kdy došlo k základnímu popsání Thomsonem.⁴³

Na Thomsona v roce 1900 navázal Edward Treacher Collins, který působil v Anglii jako oftalmolog. Collins na dvou dětských případech detailněji popsal deformity v oblasti vnějších očních víček a lícních kostí.⁴⁴ Poslední dva autoři, kteří se podíleli na objasnění problematiky syndromu, jsou, Adolphe Franceschetti a David Klein. V roce 1940 přiblížili další symptomy v obličejové části – neobvykle malá dolní čelist a deformity ucha – a proto syndromu dali další název mandibulofaciální dysostóza.⁴⁵

Treacher Collins syndrom se v populaci vyskytuje velmi ojediněle. Jedná se o genovou mutaci, tzv. autozomálně dominantní poruchu, která zasahuje především do správného vývoje hlavy a obličeje. Tyto změny vznikají už v prenatálním období.⁴⁶ Kraniofaciální abnormality se projevují nedostatečným vývojem zygomatického komplexu, lícních kostí, čelistí, patra a úst. Postižení těchto oblastí má dopad na správnou funkci dýchání a krmení. U některých jedinců se také můžeme setkat s malformací očí a anomálií struktur vnějšího a středního ucha, poté může být sluch nenávratně ztracen. Anatomie a fyziologie vnitřního ucha zůstává plně zachována.⁴⁷

Treacher Collins syndrom je zařazen, stejně jako spousta dalších syndromů, do Mezinárodní klasifikace nemocí a souvisejících zdravotních problémů.⁴⁸ TCS zde

⁴³ Treacher Collins syndrom (TCS). Život se syndromem [online]. Copyright © 2015 Život se syndromem. [cit. 20.11.2020]. Dostupné z: <https://www.zivotsesyndromem.cz/>

⁴⁴ AL MOSAWI, A. *Berry -Treacher Collins Syndrome*. LAP LAMBERT Academic publishing, 2016. ISBN 978-3-659-97703-9.

⁴⁵ Treacher Collins syndrome[online]. [cit. 20.11.2020]. Dostupné z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/>

⁴⁶ KASAT, V. Franceschetti syndrome. *Contemporary Clinical Dentistry*. [online]. [cit. 20.11.2020]. Dostupné z: <https://www.contemplindent.org/>

⁴⁷ Treacher Collins Syndrome - NORD (National Organization for Rare Disorders). Home - NORD (National Organization for Rare Disorders) [online]. Copyright ©2021 NORD [cit. 27.11.2020]. Dostupné z: <https://rarediseases.org/rare-diseases/treacher-collins-syndrome/>

⁴⁸ O MKN – 10 [online]. [cit. 20.11.2020]. Dostupné z: <https://mkn10.uzis.cz/>

najdeme v 10. revizi pod názvem Mandibulofaciální dysostóza, která svým specifickým kódem Q 75.4 spadá do skupiny vrozených vad kostí lebky a obličeje.⁴⁹

3.1. Příčiny vzniku

V případě Treacher Collins syndromu se jedná o genovou mutaci, která napadá jedince bez rozdílu pohlaví. Chromozomy jsou tvořeny geny. Jeden gen přichází vždy od matky a druhý vždy od otce. Geny jsou považovány za nejmenší jednotky dědičné informace a párují se do různých genových párů. V případě Treacher Collins syndromu došlo k mutaci genů na 5., 6. a 13. chromozomu.⁵⁰ V současné chvíli jsou objeveny 4 geny, které zapříčiňují vznik TCS. A to *TCOF1*, *POLR1B*, *POLR1C* a *POLR1D*. První zmíněný *TCOF1* se přenáší jako gen, který je autozomálně dominantní. Může se objevit i jako autozomálně recesivní, ale jednalo by se o výjimečný případ. Co se týče *POLR1B*, ten se jeví jako autozomálně dominantní jeho protikladem je *POLR1C*, který je autozomálně recesivní. Pak zbývá poslední gen, a to *POLR1D*, který je specifický tím, že může být jak autozomálně dominantní, tak i autozomálně recesivní. Autozomálně dominantní poruchy vznikají, pokud pouze jeden z rodičů přenesl mutovaný gen na plod, nebo když dojde k nové mutaci. Avšak v případě, že oba rodiče nesou mutovaný gen pro stejnou vlastnost a přenesou jej na plod, nazývá se proces autozomálně recesivní.⁵¹

Všechny výše zmíněné geny se řadí mezi tzv. proteinové geny, které specifikují raný vývoj obličejových kostí. Tyto proteinové geny mají na starost tvorbu molekuly zvané ribozomální RNA. Ribozomální RNA sestavují bílkoviny do nových proteinů. Tento proces je nezbytný pro správnou funkci buněk. Když dojde k mutaci *TCOF1*, *POLR1C* a *POLR1D*, ribozomální RNA přestane vykonávat správně svou činnost, buňky začnou odumírat a výsledkem budou vznikající abnormality ve vývoji kostí v obličeji tak, jak to vidíme u TCS. *TCOF1* zapříčiňuje více než 80 % případů výskytu TCS. *POLR1C* a

⁴⁹ Prohlížeč struktury klasifikace [online]. [cit. 20.11.2020]. Dostupné z: <https://mkn10.uzis.cz/>

⁵⁰ Cleft and Craniofacial Center - Golisano Children's Hospital [online]. Copyright ©2021 University of Rochester Medical Center [cit. 27.11.2020]. Dostupné z: <https://www.urmc.rochester.edu/childrens-hospital/craniofacial/treacher-collins.aspx>

⁵¹ Treacher Collins Syndrome - NORD (National Organization for Rare Disorders). Home - NORD (National Organization for Rare Disorders) [online]. Copyright ©2021 NORD [cit. 27.11.2020]. Dostupné z: <https://rarediseases.org/rare-diseases/treacher-collins-syndrome/>

POLRD1 oproti TCOF1 pouze 2-8 %. Bohužel u více jak 60 % případů je příčina vzniku TCS nevyjasněna.⁵²

Někdy může být rodič přenašečem mutace, aniž by o tom věděl. Nemusí mít projevující se symptomy. Avšak přenáší zmutovaný gen na potomka. Riziko přenosu je 50 % pro všechny potomky. U tohoto syndromu nezáleží na faktu, zda je přenašečem žena, či muž.⁵³

3.2. Výskyt v populaci

Výskyt tohoto syndromu se v mezinárodním měřítku pohybuje – 1:50 000 (1 narozené postižené dítě na 50 000 zdravě narozených dětí). Podle tohoto měřítko by se v České republice mohlo vyskytovat až 200 osob s diagnostikovaným TCS, což při celkovém počtu 10 milionů osob ukazuje vzácnost syndromu.⁵⁴

Organizace „Be TCS“, která vznikla na podporu osob s Treacher Collins syndromem v Českých Budějovicích, každoročně provádí soukromý výzkum a aktualizuje výskyt osob s tímto syndromem na území České a Slovenské republiky. V roce 2020 spočítali 39 osob, které mají TCS diagnostikované, oproti roku 2019, kdy počet činil 35 osob. Předsedkyně spolku ale zdůrazňuje, že se nemusí jednat o konečné číslo, neboť u několika osob není potvrzena diagnóza, nebo se tyto osoby ke sčítání nepřihlásily, z těchto důvodů nejsou do statistiky započítané.⁵⁵

3.3. Prenatální diagnostika

Prenatální diagnostika je součástí těhotenství každé ženy a je zde několik invazivních a neinvazivních metod. Prenatální diagnostika obsahuje celkem tři vývojové screeniny, které mají za úkol určit, zda u plodu nedošlo k poruše vývoje, či ke vzniku vývojové vady. Na tuto problematiku se cíleně zaměřuje první vývojový screening.

⁵² Treacher Collins syndrome: MedlinePlus Genetics. MedlinePlus - Health Information from the National Library of Medicine [online]. [cit. 27.11.2020]. Dostupné z: <https://medlineplus.gov/genetics/condition/treacher-collins-syndrome/>

⁵³ Treacher Collins Syndrome - NORD (National Organization for Rare Disorders). Home - NORD (National Organization for Rare Disorders) [online]. Copyright ©2021 NORD [cit.28.11.2020]. Dostupné z: <https://rarediseases.org/rare-diseases/treacher-collins-syndrome/>

⁵⁴ Treacher-Collins syndrom. Šance Dětem. homepage. Šance Dětem [online]. Copyright © [cit. 28.11.2020]. Dostupné z: <https://www.sancedetem.cz/treacher-collins-syndrom>

⁵⁵ Akce :: BeTCS. Be TCS [online]. [cit. 28.11.2020]. Dostupné z: <https://www.betcs.cz/akce/>

Gravidní žena jej podstupuje mezi 11. až 14. týdnem. V tomto období se ženě odebírá krev a podle výsledku může dojít k biopsii choria. Druhý screening přichází na řadu v období 18. až 22. týdne. Opět následuje odběr krve na triple test a možnost amniocentézy.⁵⁶ Třetí vývojový screening se provádí mezi 24. až 28. týdnem těhotenství. Po druhé polovině těhotenství může dojít k zástavě funkce placenty a plod může být ohrožen na životě. Vyšetření zahrnuje stav placenty a množství plodové vody, vyšetření všech tělesných orgánů.⁵⁷

Pro Treacher Collins syndrom existují tři metody diagnostiky, které určí, zda tento syndrom bude u člověka přítomný či nikoliv. Jedná se o diagnostiku pomocí ultrazvukového vyšetření a genetického testování. Důležitá je také anamnéza pacienta. Ultrazvuková diagnostika patří mezi neinvazivní metody, není tedy pro vyvíjející se plod nebezpečná. Ultrazvuk přináší lékaři schopnost pozorovat stav plodu. Je z něj možné zjistit patrné odchylky od normy a vývojové abnormality.⁵⁸ Při ultrazvukovém vyšetření se využívá dvojrozměrná ultrasonografie, která detekuje abnormality v oblasti obličeje. Trojrozměrná ultrasonografie ukazuje tyto abnormality v závislosti na prostoru.⁵⁹

U diagnostiky TCS u plodu je nutné také provést genetické testování. Genetické testování je velmi vyspělá metoda, díky které dochází k analýze genů. Cílem tohoto testování je zjistit, zda je přítomný gen pro vznik vady. U TCS dochází k mutaci genů *TCOF1*, *POLR1B*, *POLR1C*, *POLR1D*. Poruchu těchto genů detekují akreditované výzkumné laboratoře. Laboratorní výsledky ukazují, že více jak 80 % jedinců s Treacher Collins syndromem má mutaci genu *TCOF1*. Genetické testování je prováděno pomocí invazivních metod, které odhalí abnormality již v období těhotenství.⁶⁰

⁵⁶ Těhotenský screening. home page [online]. Copyright © 2001 [cit. 27.11.2020]. Dostupné z: <https://www.prediko.cz/tehotensky-screening>

⁵⁷ Screening ve III. trimestru - GYN-PREN. Domů - GYN-PREN [online]. Copyright © 2020 GYN [cit. 29.11.2020]. Dostupné z: <https://www.gyn-pren.cz/pro-tehotne/screening-ve-iii-trimestru>

⁵⁸ ULTRAZVUKOVÁ DIAGNOSTIKA PLODU A FETÁLNÍ MEDICÍNA – Centrum fetální medicíny a ultrazvukové diagnostiky. Centrum fetální medicíny a ultrazvukové diagnostiky – Gynekologicko-porodnická klinika 1. LF UK a VFN Praha [online]. [cit. 29.11.2020]. Dostupné z: <https://cfm.gynpor.cz/category/pro-pacientky/ultrazvukova-diagnostika-plodu-a-fetalni-medicina/>

⁵⁹ Prenatal Diagnosis of Treacher-Collins Syndrome Using Three-Dimensional Ultrasonography and Differential Diagnosis with Other Acrofacial Dysostosis Syndromes. Publishing Open Access research journals & papers Hindawi [online]. [cit. 29.11.2020]. Dostupné z: <https://www.hindawi.com/journals/criog/2013/203976/>

⁶⁰ Treacher Collins Syndrome - NORD (National Organization for Rare Disorders). Home - NORD (National Organization for Rare Disorders) [online]. Copyright ©2021 NORD [cit.30.11.2020]. Dostupné z: <https://rarediseases.org/rare-diseases/treacher-collins-syndrome/>

Do invazivních metod se řadí například amniocentéza, biopsie choria, odběr fetální krve, či placentární biopsie. U TCS syndromu se nejvíce využívá právě amniocentéza a odběr choriových klků. Amniocentéza se provádí u těhotné ženy po skončení 15. týdne vývoje plodu. Kolem plodu je v této době až 150 ml plodové vody. Při amniocentéze dochází k odběru plodové vody přes stěnu břišní a zjistí se tak přítomnost vrozených vývojových vad. Obvykle se rozmezí odebraného vzorku pohybuje mezi 15-20 ml. Jelikož je tento zákrok velmi rizikový, musí být před ním zkontrolováno uložení placenty, množství plodové vody a mimo jiné také fyziologický vývoj plodu.⁶¹

Druhá ze zmíněných invazivních metod při TCS se nazývá chorionic villus sampling neboli biopsie choria. Při tomto výkonu dochází k odběru klků vnějšího obalu plodu – chorionu. Tento odběr může lékař vykonat dvěma způsoby, buď vpichem přes stěnu břišní stejně jako u amniocentézy, nebo přes kanál děložního hrdla s pomocí katétru. V každém případě je ale nutné odebrat kolem 20 mg materiálu pro zjištění přítomnosti anomálií či dědičných chorob.⁶²

3.4. Symptomy

Jedni z prvních objevitelů Treacher Collins syndromu Klein a Franceschetti⁶³ se pokusili tento syndrom rozdělit do pěti kategorií dle závažnosti přítomných symptomů. První forma se nazývá kompletní. Jak už z názvu vyplývá, u jedince se objevily všechny příznaky. Druhá forma je neúplný typ, kdy se u pacienta neprokáží veškeré charakteristické symptomy. Třetí typ neúplného vývoje očních víček se projevuje příznaky jako abnormality očí, koloboma očních víček a hypoplazie lícních kostí. Čtvrtý typ TCS je unilaterální typ, kdy jsou symptomy přítomné pouze na jedné části obličeje. Poslední typ této kategorizace je typ atypický, kdy se u jedince vyskytují symptomy, které jsou typické spíše pro jiné syndromy. V populaci se nejčastěji vyskytuje první a pátý typ.

⁶¹ CALDA, P., BŘEŠŤÁK, M., FISCHEROVÁ D. *Ultrazvuková diagnostika v těhotenství a gynekologii*. Praha: Aprofema, 2010. ISBN 978-80-903706-2-3.

⁶² CALDA, P., BŘEŠŤÁK, M., FISCHEROVÁ D. *Ultrazvuková diagnostika v těhotenství a gynekologii*. Praha: Aprofema, 2010. ISBN 978-80-903706-2-3.

⁶³ Ophthalmic features and visual prognosis in the Treacher-Collins syndrome. ResearchGate | Find and share research [online]. Copyright © 2008 [cit.30.11.2020]. Dostupné z: https://www.researchgate.net/publication/14981315_Ophthalmic_features_and_visual_prognosis_in_the_Treacher-Collins_syndrome

Deformace hlavy a obličeje

Díky rozsáhlým kraniofaciálním defektům, které jsou u TC syndromu rozsáhlé, dochází k negativnímu vývoji kostí a tkání v oblasti hlavy a obličeje. Těchto změn si můžeme všimnout například u lícních kostí, které jsou buď nedovyvinuté, nebo zcela chybí. Obličej poté může na okolí působit velmi ploše až propadle. Také dolní čelist není zcela vyvinuta a působí oproti vrchní části obličeje male.⁶⁴ Nos je normálního vzrůstu, někdy mohou být nosní vstupy ucpané. Jedinec s TCS má tzv. ptačí profil, který je zapříčiněn nedovyvinutou dolní čelistí a běžným vzrůstem nosu.⁶⁵

Oči

Při setkání s jedincem s Treacher Collins syndromem si také povšimneme výrazných změn v okolí zrakového ústrojí. Atypické symptomy, které se zde vyskytují, jsou rozštěpy víček tzv. kolobomy očních víček, antimongoloidní postavení očí, kdy je vnější koutek víčka skloněný dolů, ptózy víček, nebo velmi řídké až chybějící řasy.⁶⁶ Kolobomy očních víček jsou buď jednostranné, nebo oboustranné, vzniklé v embryonálním stádiu plodu, kdy došlo k chybné diferenciaci tkáně. Koloboma působí negativně na uzávěr očí, kdy víčko zůstává pootevřeno.⁶⁷

V případě ptózy víček se jedná o vrozenou malformaci, kdy sval zvedající horní víčko nefunguje a víčko je pokleslé. Tato vada má negativní vliv na rozvoj zrakových funkcí a stabilitu krční páteře. Protože je víčko pokleslé, dítě pro lepší vidění zaklání hlavu. U dětí se objevují i psychické problémy, neboť ptóza je velmi výrazná.⁶⁸

Pacienti s Treacher Collins syndromem také trpí častými poruchami zraku. Také je zde vysokoprocenní šance, že pacienti o zrak přijdou úplně. Více, jak 37 % osob s TCS trpí strabismem. Strabismus, laicky šilhání, se objevuje u pacientů, kteří nejsou schopni

⁶⁴ Treacher Collins Syndrome - NORD (National Organization for Rare Disorders). Home - NORD (National Organization for Rare Disorders) [online]. Copyright ©2021 NORD [cit.30.11.2020]. Dostupné z: <https://rarediseases.org/rare-diseases/treacher-collins-syndrome/>

⁶⁵ Treacher Collins Syndrome - NORD (National Organization for Rare Disorders). Home - NORD (National Organization for Rare Disorders) [online]. Copyright ©2021 NORD [cit.30.11.2020]. Dostupné z: <https://rarediseases.org/rare-diseases/treacher-collins-syndrome/>

⁶⁶ Ophthalmic features and visual prognosis in the Treacher-Collins syndrome. ResearchGate | Find and share research [online]. Copyright © 2008 [cit.30.11.2020]. Dostupné z: https://www.researchgate.net/publication/14981315_Ophthalmic_features_and_visual_prognosis_in_the_Treacher-Collins_syndrome

⁶⁷ KUCHYNKA, P. *Oční lékařství*. Praha: Grada, 2007. ISBN 978-80-247-1163-8.

⁶⁸ Ptóza víčka. VISUS, s.r.o. VISUS, s.r.o. [online]. [cit.30.11.2020]. Dostupné z: <https://www.ocni-visus.cz/ocni-vady/ptoza-vicka/>

zaostřit oběma očima na stejný bod. Tato funkční porucha souvisí s asymetrickým postavením očí.⁶⁹

Uši

Osoby s Treacher Collins syndromem charakterizují neobvykle tvarované vnější uši, které jsou nízko posazené. Ve vnějším uchu jsou také přítomny fistuly a ušní přívěsky. V některých případech se objevuje absence vnějšího ucha. Kromě zevního ucha jsou zde také odchylky od normy v oblasti středního ucha. Ve středním uchu dochází u 50 % pacientů k deformaci středoušních kůstek, díky nimž se přenáší zvukové vlny a objevuje se zde vrozená sluchová atrézie. Může docházet k postižení sluchového ústrojí a tvorbě zánětů. Ani záněty a infekce středního ucha zde nejsou výjimkou. Funkce vnitřního ucha jsou zachované.⁷⁰

Dutina ústní

Ústní dutina je u TCS syndromu neobvykle malá. Pouze 15 % osob trpí abnormálně zvětšenými ústy tzv. makrostomií. Jazyk dosahuje normálního vzrůstu, ale jeho kořen je nezvykle posunut dozadu směrem k hltanu. U tohoto syndromu se také vyskytují rozštěpy rtu a pater, které zapříčiňují neúplné uzavření úst.⁷¹

Rozštěpy v orofaciální oblasti se v medicíně zjišťují pomocí prenatalních screeningů, dnes se narodí přibližně pouze 1,1 % dětí s rozštěpem na 1000 porodů. „Rozštěpová vada vzniká nespojením obličejových výběžků a patrových desek v 2. - 3. měsíci těhotenství.“⁷²

U osob s Treacher Collins syndromem je dokázaná velká kazivost zubů, kořeny zubů jsou poškozené vlivem abnormalit úst a čelisti, některé zuby mohou chybět, nebo se do úst naopak nevejdou.⁷³

⁶⁹ VÍTEK, J. *Medicínská propedeutika pro speciální pedagogy. Úvod do neurologie. Úvod do Oftalmologie*. Brno: Paido, 2007. ISBN 978-80-7315-154-6.

⁷⁰ California Ear. Treacher Collins syndrome [online]. Copyright © 2008 California Ear Institute All Rights Reserved [cit. 5.12.2020]. Dostupné z: <https://www.californiaearinstitute.com/ear-disorders-treacher-collins-syndrome-bay-area.php>

⁷¹ Treacher Collins Syndrome - Physiopedia. [online]. Copyright © Physiopedia 2021 [cit. 5.12.2020]. Dostupné z: https://www.physio-pedia.com/Treacher_Collins_Syndrome

⁷² Rozštěpy rtu a patra – principy primární i následné péče [online]. [cit.05.12.2020]. Dostupné z: <https://www.pediatricpropraxi.cz/pdfs/ped/2017/05/05.pdf>

⁷³ Treacher Collins syndrome and implications in the oral cavity. OAText - Open Access Text [online]. Copyright ©2019 Duque C [cit.05.12.2020]. Dostupné z: <https://oatext.com/treacher-collins-syndrome-and-implications-in-the-oral-cavity.php>

Dýchání

Deformace obličeje se také projevují ve funkci dýchací soustavy. Struktury obličejových kostí mohou být nedovyvinuty natolik, že dochází ke zúžení dýchacích cest dítěte s Treacher Collins syndromem, což vede ke vzniku jejich postižení. Důležité je zajistit průchodnost dýchacích cest pomocí chirurgického zákroku. Popřípadě dochází k nápravě věkem.⁷⁴

U dětí i dospělých osob s Treacher Collins syndromem se objevuje tzv. syndrom spánkové apnoe, kdy mozek není schopen dostatečně řídit svaly nutné pro dýchání. Jedná se o velmi výraznou poruchu spánku, při kterém si organismus dostatečně neodpočine, člověk se v noci budí, objevuje se u něj zástava dechu při spánku, kvalita spánku je výrazně narušená. To má negativní vliv na jeho psychické rozpoložení, je unavený, nesoustředí se, má problémy s učením a chováním.⁷⁵

Intelligence

Treacher Collins syndrom nemá vliv na inteligenci jeho nositelů. Většina osob s tímto syndromem má průměrnou hodnotu inteligenčního kvocientu. V některých případech jsou jedinci s TCS až nadprůměrní.⁷⁶ Zahraniční zdroje ale upozorňují, že někdy může dojít k mozkové anomálii jako je například mikrocefalie, nebo k behaviorální dysfunkci projevující se kognitivním opožděním.⁷⁷

Komunikační schopnost

U osob s Treacher Collins syndromem se také objevuje narušená komunikační schopnost v podobě palatolálie a velofaryngální insuficience. Velofaryngální insuficience je zapříčiněna vznikem orofaciálních rozštěpů, kvůli nimž nedošlo k úplnému oddělení dutiny ústní a dutiny nosní. Velofaryngální insuficience negativně ovlivňuje fonaci, artikulaci a rezonanci hlasu. Vznik palatolálie je zapříčiněn orofaciálními rozštěpy.

⁷⁴ Treacher Collins Syndrome: Reconstructive Surgery. Plastic Surgery for Congenital Anomalies and Facial Birth Defects [online]. [cit.05.12.2020]. Dostupné z: <https://www.kidsplastsurg.com/treacher-collins-syndrome/>

⁷⁵ HUFFINGTONOVÁ, A. *Spánková revoluce: Transformujte svůj život noc po noci*. Praha: Práh, 2017. ISBN 978-80-7252-682-6.

⁷⁶ Treacher-Collins syndrom. Šance Dětem. homepage. Šance Dětem [online]. Copyright © [cit.12.12.2020]. Dostupné z: <https://www.sancedetem.cz/treacher-collins-syndrom>

⁷⁷ Treacher Collins Syndrome - NORD (National Organization for Rare Disorders). Home - NORD (National Organization for Rare Disorders) [online]. Copyright ©2021 NORD [cit.12.12.2020]. Dostupné z: <https://rarediseases.org/rare-diseases/treacher-collins-syndrome/>

Palatolálie narušuje srozumitelnost řeči, artikulaci, nosní rezonanci a koverbální chování.⁷⁸

3.5. Léčba

Jelikož tento syndrom vznikl jako vrozená vývojová vada, v současné medicíně není možné jej plně vyléčit. Ve všech případech je kladen důraz na zmírňování symptomů pomocí různých zákroků a plastických operací. Nutno podotknout, že život s TCS může probíhat u každého pacienta jinak. Z pravidla se tyto osoby ale dožívají průměrného věku bez větších zdravotních obtíží.⁷⁹

Protože se jedná o velmi rozsáhlé abnormality, většinou zde musí být spolupráce několika specialistů, kteří se snaží jedinci pomoci. Tito specialisté, konkrétně se jedná o kraniofaciálního chirurga, oftalmologa, genetika, logopeda, zubního chirurga, ORL a další, tvoří tzv. multidisciplinární tým.⁸⁰

Pacient a jeho rodina jsou s těmito lékaři v úzkém kontaktu již od perinatologického období. První kontakt mezi dítětem a doktorem přichází v podstatě ihned po narození. U novorozence se krátkou chvílí po porodu objeví porucha krmení a špatná funkce dýchacích cest, neboť dýchací trubice jsou neobvykle zúžené. Řešení se nabízí v podobě různého polohování dítěte, velmi přínosná je poloha, kdy novorozenec leží na břiše. Pokud se průběh nelepší, je potřeba zasáhnout radikálněji s využitím tracheostomie.⁸¹

Tracheostomie nemusí člověka s TCS doprovázet celý život, pokud multidisciplinární tým rozhodne, že tracheostomie již není potřeba, může být provedena tzv. dekanylace.⁸²

⁷⁸ KEREKRÉTIOVÁ, A. *Velofarygální insuficience a palatolálie*. Praha: Grada, 2008. ISBN 978-80-247-2264-1.

⁷⁹ TCS syndrom: Když se Beátka narodila, bylo hned poznat, že její tvář bude jiná - CNN Prima NEWS. Nejaktuálnější zprávy z domova i ze světa - CNN Prima NEWS [online]. Copyright © FTV Prima 2003 [cit. 12.12.2020]. Dostupné z: <https://cnn.iprima.cz/domaci-tcs-syndrom-kdyz-se-beatka-narodila-bylo-hned-poznat-ze-jeji-tvar-bude-jina-4915>

⁸⁰ Treacher Collins Syndrome . Seattle Children's [online]. Copyright ©1995 [cit.15.12.2020]. Dostupné z: <https://www.seattlechildrens.org/conditions/treacher-collins/>

⁸¹ Treacher Collins Syndrome (for Parents) - Nemours KidsHealth. Nemours KidsHealth - the Web's most visited site about children's health [online]. Copyright © 1995 [cit. 11.02.2021]. Dostupné z: <https://kidshealth.org/en/parents/tcs.html?WT.ac=ctg>

⁸² CHROBOK, V., ASTL, J., KOMÍNEK, P. *Tracheostomie a koniotomie – techniky, komplikace a ošetrovatelská péče*. Praha: Maxdorf, c2004. ISBN 80-7345-031-3 .

Do jednoho roku u pacienta proběhne hned několik plastických operací. Jak je výše zmíněno, někteří novorozenci mají problém při přijímání potravy. Na tuto dysfunkci má vliv rozštěp rtu a patra, proto musí dojít k jejich nápravě. Operaci rozštěpu rtu pacient podstupuje zpravidla do jednoho týdne po narození, avšak je nutné operaci provést maximálně do třech měsíců věku dítěte.⁸³

Na první pohled si všimneme u dítěte s TCS abnormality v oblasti zrakového ústrojí, kde je více symptomů k léčení. Děti s TCS se rodí se sešikmeným postavením očních štěrbin, kongenitálními kolobomy očních víček, také s chybějícím vnější dolní okraj očnice.⁸⁴ Tento symptom se léčí pomocí lalokové transpoziční plastiky, kdy dojde k přesunu laloku do defektu a uzavření. Před provedením zákroku je nutná výživa oka v podobě mastí a lubrikačních gelů. Rekonstrukce kolobomů očních víček, abnormalit dolního okraje a spodiny očnice bývá spojena.⁸⁵

Léčba ptózy víček probíhá chirurgickou cestou obvykle do 1 roku. Rozsah a délka zákroku záleží na míře postižení. U TCS probíhá zkrácení zdvihače víčka v anestezii. Výkon trvá od 30 minut do hodiny.⁸⁶

Další operace, která následuje je operace rozštěpu patra. Dochází k rekonstrukci měkkého či tvrdého patra. Tato abnormalita má vliv na neschopnost sát mateřské mléko, negativně ovlivňuje vývoj řeči, také jsou zde přítomny časté záněty středního ucha. Tento zákrok je nutné podstoupit ještě před nástupem řeči. V praxi to znamená, že zákrok proběhne v období od šestého měsíce do jednoho roku dítěte. Dítěti je poté věnovaná rozsáhlá logopedická péče, neboť může nastat překážka ve funkci velofaryngeálního uzávěru, který negativně ovlivní artikulaci a objevuje se i palatolálie.⁸⁷

Pokud mluvíme o logopedické péči, tak také musíme zmínit problematiku v oblasti sluchového ústrojí. Pacienti s Treacher Collins syndromem jsou od narození v péči ORL lékaře. ORL lékař provede diagnostiku sluchu pomocí audiometrie, určí druh

⁸³ Treacher Collins syndrom (TCS). Život se syndromem. Život se syndromem [online]. Copyright © 2015 Život se syndromem. [cit.11.02.2021]. Dostupné z: <https://www.zivotsesyndromem.cz/treacher-collins-syndrom-tcs/>

⁸⁴ KUCHYNKA, P. *Oční lékařství*. Praha: Grada, 2007. ISBN 978-80-247-1163-8.

⁸⁵ AUTRATA, R. *Dětská oftalmologie: [Pediatric ophthalmology]*. V Brně: Masarykova univerzita, 2008. ISBN 978-80-210-4678-8.

⁸⁶ Operace ptózy víček. Niké Clinic.cz. Klinika. Niké Clinic.cz [online]. Copyright © [cit. 17.02.2021]. Dostupné z: <https://www.nikeclinic.cz/operace-ptozy-vickek/>

⁸⁷ Rozštěpy rtu a patra – principy primární i následné péče [online]. [cit.17.12.2020]. Dostupné z: <https://www.pediatriepropraxi.cz/pdfs/ped/2017/05/05.pdf>

a stupeň postižení, navrhne léčbu či podpůrné pomůcky.⁸⁸ Nejčastěji se využívají sluchadla. Osoby s Treacher Collins syndromem mají deformity v oblasti ušních boltců. Pro rekonstrukci byly vytvořené tzv. silikonové epitézy, které vypadají zcela přirozeně. Před aplikací epitéz musí dojít nejdříve k odstranění ušních výrůstků.⁸⁹ Velmi často se setkáme u TC syndromu s neprůchodným zvukovodem tzv. vrozenou atrézií zevního zvukovodu. Tato abnormalita se řeší buď sluchadlem pro kostní vedení, nebo chirurgicky.⁹⁰

V 15 letech je na řadě operace čelistí a brady. Zmíněné zákroky napomůžou pacientovi zlepšit atypický obrys hlavy. Při těchto operacích se může upravit i postavení zubů.⁹¹ Popřípadě se využívají zubní protézy a implantáty.⁹²

V některých případech se objevuje i rekonstrukce nosu, lebečních a lícních kostí.

3.6. Speciálně pedagogická péče

Další pomoc, která pomáhá začlenit osoby s Treacher Collins syndromem do běžného života intaktní společnosti přichází ze strany speciálně pedagogické péče. Speciální pedagogická péče je v České republice poskytována školami a školským poradenským zařízením, tento systém je také zastřešen skrze legislativu ve školském zákoně ve vyhlášce č. 197/2016 Sb. o poskytování poradenských služeb ve školách a školských poradenských zařízeních.⁹³ V současné době neexistuje v České republice žádný podpůrný systém, který by se zaměřoval pouze na problematiku Treacher Collins syndromu.

⁸⁸ HOFMANOVÁ, M. *Audiometrie v ordinaci – diagnostika sluchových poruch*. Brno: M. Hofmanová, 2008. ISBN 2-1278-385.

⁸⁹ Treacher-Collins syndrom. Šance Dětem. homepage. Šance Dětem [online]. Copyright © [cit. 17.02.2021]. Dostupné z: <https://www.sancedetem.cz/treacher-collins-syndrom>

⁹⁰ California Ear. Treacher Collins syndrome [online]. Copyright © 2008 California Ear Institute All Rights Reserved [cit. 5.12.2020]. Dostupné z: <https://www.californiaearinstitute.com/ear-disorders-treacher-collins-syndrome-bay-area.php>

⁹¹ Treacher-Collins syndrom. Šance Dětem. homepage. Šance Dětem [online]. Copyright © [cit. 15.03.2021]. Dostupné z: <https://www.sancedetem.cz/treacher-collins-syndrom>

⁹² Treacher Collins Syndrome - NORD (National Organization for Rare Disorders). Home - NORD (National Organization for Rare Disorders) [online]. Copyright ©2021 NORD [cit.15.03.2021]. Dostupné z: <https://rarediseases.org/rare-diseases/treacher-collins-syndrome/>

⁹³ Vyhláška o poskytování poradenských služeb ve školách a školských poradenských zařízeních (č.197/2016 Sb. novelizující vyhlášku č. 72/2005 Sb.). MŠMT ČR [online]. Copyright ©2013 [cit.15.03.2021]. Dostupné z: <https://www.msmt.cz/vzdelavani/vnitrostatni-predpisy>

3.6.1. Raná péče

Pokud se rodičům narodí potomek se zdravotním omezením, či postižením, mohou kontaktovat sociální službu, která se nazývá raná péče a zaštiťuje ji zákon č. 108/2006 Sb., § 54. Raná péče je poskytovaná jako odborná terénní služba. Tato služba je věkově omezená. Ranou péčí obvykle navštěvují děti s rodiči ve věku 0 až 3 roky, v některých případech ji lze poskytovat až do 7 let věku. Tato služba je cíleně věkově omezená, neboť dětský mozek je v tuto dobu nejvíce variabilní. Pokud dojde k postižení nějaké oblasti, mozek může snadněji vytvořit náhradní mechanismy. Cílem rané péče je ukázat rodičům dítěte s postižením cestu, jak správně o dítě pečovat v jeho začátcích. Také se snaží předejít vzniku postižení. Pokud je u dítěte postižení již vyvinuté, tak se snaží o jeho zmírnění, či dokonce jeho úspěšnou eliminaci. Tato služba se ale také snaží podporovat duševní stav rodičů, tím, že jim naslouchá.⁹⁴

3.6.2. Speciálně pedagogická centra typická pro TCS

Rozsah a možnosti Speciálně pedagogických center jsou rozepsané v kapitole **2.3 Podpůrná opatření pro děti se speciálními vzdělávacími potřebami**. Také je zde zdůrazněno, že různá Speciálně pedagogická centra se zaměřují na různé druhy postižení. Jedinec s Treacher Collins syndromem může navštěvovat hned dvě z těchto center. Jedná se o centra pro sluchově postižené a pro zrakově postižené osoby.

Bartoňová popisuje postižení sluchového ústrojí jako: „*širokou a rozmanitou kategorií u jedinců, kteří trpí různě závažnými obtížemi v oblasti slyšení a následně rozumění jak zvukům okolním, tak zvukům mluvené řeči.*“⁹⁵ Proto se v tomto centru podporuje budování komunikačních dovedností dítěte, rozvoj orální komunikace jako jsou rozšiřování slovní zásoby a náprava výslovnosti. Rozvoj vizuálně motorické komunikace, kam patří znakový jazyk, oční kontakt, mimika obličeje, ale také hrubá a jemná motorika. Dále SPC pro sluchově postižené pomáhá s výcvikem odezírání nebo

⁹⁴ PFEIFFER, J. a kol. *Koordinovaná rehabilitace*. České Budějovice: Jihočeská univerzita v Českých Budějovicích, 2014. ISBN 978-80-7394-461-2.

⁹⁵ BARTOŇOVÁ, M., VÍTKOVÁ, M. *Strategie vzdělávání žáků se speciálními vzdělávacími potřebami v inkluzivním prostředí základní školy*. Brno: Paido, 2016. ISBN 978-80-7315-255-0.

vede kurzy znakového jazyka pro veřejnost. O toto centrum se také opírá ORL v případě, že došlo u dítěte k operaci kochleárního implantátu, SPC pak zajišťuje rehabilitaci.⁹⁶

Speciálně pedagogické centrum pro zrakově postižené pracuje s dětmi, žáky a studenty, kteří jsou slabozrací, se zbytky zraku nebo s poruchou binokulárního vidění. Toto centrum zprostředkovává výuku čtení a psaní pomocí Braillova písma, pomáhá s výběrem vhodných kompenzačních a didaktických pomůcek, rozvíjí prostorovou orientaci. Doporučuje školu a vhodný způsob vzdělávání.⁹⁷

3.7. Kompenzační pomůcky

Kompenzační pomůcky představují v podstatě další podpůrné opatření, jehož hlavním úkolem je usnadnit jedinci s postižením život ve společnosti. Tyto pomůcky podporují oslabené orgány, či funkce, přičemž musí být orgán, alespoň z části funkční. V některých případech, ale může dojít ke kompletnímu selhání orgánu, proto se doporučují pomůcky, které nefunkční orgán přímo nahradí.⁹⁸

Pro Treacher Collins syndrom je nutná stimulace především zrakového a sluchového vnímání. Pro rozvoj zrakové funkce se nejčastěji používají dioptrické brýle, které ale musí být speciálně upraveny, neboť anatomie uší a nosu je narušena, další pomůckou může být lupa nebo mikroskop.⁹⁹ V případě sluchového vnímání je známo, že jedinci s TCS trpí různými stupni nedoslýchavosti, proto se u osob s tímto postižením setkáme se sluchadly.¹⁰⁰

Sluchadel na trhu existuje nepřeborné množství, proto osoby se sluchovým postižením mohou najít, to, které jim bude nejvíce vyhovovat. Bendová¹⁰¹ rozlišuje hned

⁹⁶ Speciálněpedagogické centrum [online]. Copyright © [cit. 23.03.2021]. Dostupné z: http://www.inkluze.upol.cz/portal/Download/publikace/Jan_Michalik_a_kol__Specialne_pedagogicke_centrum.pdf

⁹⁷ Speciálně pedagogické centrum [online]. Copyright © [cit. 23.03.2021]. Dostupné z: <https://www.skolazrak.cz/index.php?type=Post&id=189>

⁹⁸ Reedukační a kompenzační pomůcky - Katalog podpůrných opatření. Katalog podpůrných opatření [online]. Copyright © 2015 [cit. 23.03.2021]. Dostupné z: <http://katalogpo.upol.cz/naruseni-komunikacnich-schopnosti/pomucky/4-4-3-reedukacni-a-kompenzacni-pomucky/>

⁹⁹ BENEŠ, P. *Přístroje pro optometrii a oftalmologii*. Brno: Národní centrum ošetřovatelství a nelékařských zdravotnických oborů, 2015. ISBN 978-80-7013-577-8

¹⁰⁰ Treacher-Collins syndrom. Šance Dětem. homepage. Šance Dětem [online]. Copyright © [cit. 23.03.2021]. Dostupné z: <https://www.sancedetem.cz/treacher-collins-syndrom>

¹⁰¹ BENDOVÁ, P., JERÁBKOVÁ, K., RŮŽIČKOVÁ, V. *Kompenzační pomůcky pro osoby se specifickými potřebami*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 2006. ISBN 80-244-1436-8.

několik tvarových možností například krabičková sluchadla, která jsou, ale nepraktická svou velikostí, byť pro osoby s poruchou zraku zcela vyhovující. Dále zmiňuje brýlová sluchadla, kdy je sluchadlo chytře zavedeno do nožiček brýlí. Oblíbeným typem zůstávají sluchadla závěsná, která si člověk zavěsí za boltec. Známým typem jsou i sluchadla do ucha neboli nitroušní. U osob s TCS nastává problém využívání zmíněných sluchadel z hlediska ušních abnormalit a nepřístupnosti vnějšího vstupu do ucha, proto došlo k návrhu speciální kovové čelenky s vibračním aparátem.¹⁰²

Podle přenosu zvuku zde opět existuje několik možností. První způsob je vedení zvuku pomocí vzduchu. Na tomto principu jsou postavená závěsná a nitroušní sluchadla. Druhý způsob je vedení zvuku pomocí kosti spánkové. Na tomto mechanismu vznikl Bone Anchored Hearing Aid, zkráceně tzv. BAHA a tento typ užívají osoby s TCS kvůli vnějším ušním abnormalitám. BAHA sluchadlo se aplikuje mezi 6. až 8. rokem věku dítěte, neboť se předpokládá, že v tomto věku bude kost již plně vyvinuta. BAHA se na kost připevní pomocí titanového čepu, díky němuž se zvuk stane více srozumitelný.¹⁰³

V některých případech, kdy se u jedince projevuje velmi těžká ztráta sluchu, dochází k tomu, že výše zmíněná sluchadla pro pozitivní kompenzaci nestačí. Proto se zde nabízí řešení v podobě kochleárních implantátů. Kochleární implantát stimuluje sluchový nerv v oblasti vnitřního ucha, kde působí místo poškozené vláskové části.¹⁰⁴

V případě, že má jedinec s TCS zavedenou tracheostomii, je nutné jej seznámit s alternativními komunikačními prostředky. Když se jedinec chystá na proces dekanylace, při nácviku mluvení si prstem ucpává tracheostomickou kanylu, aby pro něj byl proces zvykání na běžnou mluvu lehčí. Také se tímto způsobem navyká na zvýšený odpor v dýchacích cestách.¹⁰⁵ Z hlediska logopedické péče je zde na místě vytváření návyku pro orální jazyk a správnou artikulační dovednost. Při nácviku artikulace může pomoci logopedická sonda, vibrátor, intonometr, nebo logopedické zrcadlo. Pokud se

¹⁰² Treacher-Collins syndrom. Šance Dětem. homepage. Šance Dětem [online]. Copyright © [cit. 23.03.2021]. Dostupné z: <https://www.sancedetem.cz/treacher-collins-syndrom>

¹⁰³ HORÁKOVÁ, R. *Sluchové postižení úvod do surdopedie*. Praha: Portál, 2012. ISBN 978-80-262-0084-0.

¹⁰⁴ JUNGWIRTHOVÁ, I. *Dítě se sluchovým postižením v MŠ a ZŠ*. Praha: Portál, 2015. ISBN 978-80-262-0944-7.

¹⁰⁵ CHROBOK, V., ASTL, J., KOMÍNEK, P. *Tracheostomie a koniotomie – techniky, komplikace a ošetrovatelská péče*. Praha: Maxdorf, c2004. ISBN 80-7345-031-3.

objevuje u dětí i sluchové postižení, pro komunikaci využívají vizuálně motorické komunikační prostředky, odezírání, prstová abeceda a pomocné artikulační znaky.¹⁰⁶

Také nesmíme opomenout rozvoj dítěte v domácím prostředí skrze rodiče. Pokud dítě nemá aplikované sluchadlo, je zde možnost nácviku ve znakovém jazyce. Po aplikaci lze ke znakovému jazyku přidat i slovní vysvětlení a rozvíjet tak sluch. Matky děvčat z praktické části bakalářské práce, se shodly, že velmi přínosné bylo provádění děvčat po domácnosti. Zde měla děvčata možnost seznámit se s různým vybavením a zvukem, který vytváří. Matky se také snažily rozvíjet smysly pomocí aktivit jako je navlékání korálků, třídění kuliček dle barev, různé puzzle, společenské hry apod. K výběru vhodných pomůcek pomáhaly centra Rané péče, či Tamtam.

3.8. Vzdělávání dětí s TCS v mateřské škole

V České republice zaštiťuje předškolní vzdělávání vyhláška č. 14/2005 - O předškolním vzdělávání. Stejně jako jiné úrovně vzdělávání i předškolní vzdělávání spadá pod Ministerstvo školství, mládeže a tělovýchovy. Předškolní vzdělávání je poskytováno institucionálně prostřednictvím mateřských škol. Předškolní vzdělávání je řízeno Rámcovým vzdělávacím programem pro předškolní vzdělávání, ze kterého si mateřská škola vytvoří Školní vzdělávací program a následně Třídní vzdělávací plán. Předškolní vzdělávání mohou navštěvovat děti od 2. roku do 6 let, pokud se rodiče dítěte rozhodnou pro odklad povinné školní docházky, zůstává tak dítě ve předškolním zařízení do jeho 7 let. V České republice existují jak mateřské zařízení běžného typu, tak školy zřízené podle § 16 odst. 9 školského zákona.¹⁰⁷

Rodiče dětí s TCS se mohou rozhodnout jak pro mateřskou školu běžného typu, tak pro mateřskou školu speciální. S příchodem inkluze, která se snaží o začlenění dětí s postižením do běžného vzdělávacího proudu, do intaktního kolektivu, nesmí ředitel školy odmítnout dítě se speciálními vzdělávacími potřebami. Jelikož každá forma předškolního zařízení má své výhody, nevýhody a možnosti při rozvoji dětí, pro rodiče je

¹⁰⁶ KRAHULCOVÁ, B. *Komunikační systémy sluchově postižených*. Praha: Beakra, 2014. ISBN 978-80-903863-2-7.

¹⁰⁷ Česká-republika:Vzdělávání a péče v raném dětství. Eurydice. [online]. [cit. 23.03.2021]. Dostupné z: https://eacea.ec.europa.eu/national-policies/eurydice/content/early-childhood-education-and-care-21_cs

tedy velmi složité vybrat vhodné zařízení. Rodiče se v takovém případě mohou obrátit na poradce Rané péče, pedagogy v mateřské škole, speciální pedagogy, či psychology.

Při výběru vhodné mateřské školy, je možné školu s dítětem navštívit a vytvořit si tak představu, jak to v dané škole funguje.¹⁰⁸

Jak už je v kapitole o symptomech TCS zmíněno, děti s TCS nemají narušené intelektové schopnosti, pouze potřebují pomoci s komplikacemi, které s sebou přináší jejich zrakové, či sluchové postižení. Děti s TCS pro korekci sluchu využívají sluchadla, při komunikaci rozvíjejí znakový jazyk, pro korekci zraku nosí brýle, či okluzor. V závislosti na stupni postižení, jim může být poskytnuta personální podpora, individuální vzdělávací plán a také různé speciální didaktické pomůcky a materiály se záměrným rozvojem postižené oblasti. Speciální pedagogika je v dnešní době natolik rozvinutá, že dokáže uspokojit potřeby dětí se speciálními vzdělávacími potřebami.

Mateřská škola pro sluchově postižené

Tento typ mateřské školy navštěvují děti s různým druhem a stupněm sluchového postižení. Speciální pedagog, a i přítomný logoped, se snaží individuálním přístupem navazovat verbální i neverbální komunikaci jako je mimika, gestikulace, ale i znakový jazyk, pracuje také na tvorbě a rozvoji hlasu. Kromě mluvících schopností se zaměřuje i na reedukaci a edukaci sluchu. Pedagogové musí kromě těchto úkonů, do výuky zařadit i cíle stanovené Rámcově vzdělávacím programem pro předškolní vzdělávání.¹⁰⁹

Mateřská škola pro zrakově postižené

Další možností, kam mohou docházet děti s TCS je mateřská škola pro zrakově postižené. Zde opět pracují vyškolení speciálně pedagogičtí pracovníci, učitelé i asistenti, kteří dětem se zrakovým postižením zprostředkovávají speciální výuku. Pedagogičtí pracovníci se dětem opět věnují skupinově, nebo individuálně. Některé školy spolupracují i s očními sestrami a očními terapeuty, nebo logopedkami. Kromě toho je zde i upravený vnitřní i venkovní prostor pro děti. Škola pro děti se zrakovým postižením

¹⁰⁸ KOCHOVÁ, K., SCHAEFEROVÁ, M. *Dítě s postižením zraku: rozvíjení základních dovedností od raného po školní věk*. Praha: Portál, 2015. ISBN 978-80-262-0782-5.

¹⁰⁹ HORÁKOVÁ, R. *Sluchové postižení: úvod do surdopedie*. Praha: Portál, 2014. ISBN 978-80-262-0084-0.

se snaží děti rozvíjet například nácvikem prostorové orientace, ale také klade důraz na hmatové a sluchové vnímání.¹¹⁰

Mateřská škola logopedická

Jelikož se u dětí s Treacher Collins syndromem může vyskytovat narušená komunikační schopnost v podobě palatolalie, je vhodné zvážit i začlenění dítěte s tímto syndromem do mateřské školy logopedické. Do mateřské školy logopedické se přijímá dítě s narušenou komunikační schopností, která dítě ovlivňuje na tolik, že není možné jej začlenit do běžné mateřské školy. Hlavním úkolem mateřské školy logopedické je zajistit logopedickou intervenci, která dítěti následně pomůže při zařazení do základní školy hlavního vzdělávacího proudu a navození a upevnění sociálních vztahů s vrstevníky.¹¹¹

Běžná mateřská škola v místě bydliště

Dítě s Treacher Collins syndromem může docházet i do běžné mateřské školy v místě bydliště. Tuto variantu obvykle volí rodiče, pokud v místě bydliště nemají zřízenou školu podle § 16 odst. 9 školského zákona. Dítě s Treacher Collins syndromem bude toto předškolní zařízení navštěvovat společně s intaktními dětmi, jedná se o tzv. individuální integraci, a také zde může mít k dispozici asistenta pedagoga, tudíž nepřijde o speciálně pedagogickou péči. Individuální integrace dítěte s postižením do běžné mateřské školy přináší pro takové dítě několik výhod, například dítě s postižením bude motivováno ze strany intaktních dětí k získávání nových zkušeností, také se v takovém kolektivu bude připravovat na dospělý život v intaktní společnosti. Děti intaktní se při kooperaci s dítětem s postižením naopak naučí zvyšovat své hranice empatie a toleranci k odlišnostem.¹¹²

¹¹⁰ KOCHOVÁ, K., SCHAEFEROVÁ, M. *Dítě s postižením zraku: rozvíjení základních dovedností od raného po školní věk*. Praha: Portál, 2015. ISBN 978-80-262-0782-5.

¹¹¹ KLENKOVÁ, J. *Logopedie*. Praha: Grada Publishing, a.s., 2006. ISBN 80-247-1110-9.

¹¹² KOCHOVÁ, K., SCHAEFEROVÁ, M. *Dítě s postižením zraku: rozvíjení základních dovedností od raného po školní věk*. Praha: Portál, 2015. ISBN 978-80-262-0782-5.

II. PRAKTICKÁ ČÁST

V praktické části bakalářské práce bylo cílem výzkumu popsat začleňování dětí s Treacher Collins syndromem do předškolního vzdělávání za pomoci kvalitativního výzkumu v designu případové studie, kterou tvořily tři dívky s Treacher Collins syndromem. Praktická část obsahuje cíl výzkumu, charakteristiku výzkumné části a výzkumného souboru, metody sběru dat a analýzu dat. V závěru praktické části čtenář nalezne srovnání případových studií a zhodnocení výsledků výzkumu.

4. CÍL VÝZKUMU

Všechny děti s Treacher Collins syndromem spojují specifické symptomy, které s sebou diagnóza tohoto syndromu přináší. U některých dětí je závažnost symptomů minimální. Jiné děti symptomy ovlivňují až do dospělosti. Každé dítě má právo na vzdělání bez ohledu na stupeň a druh postižení a ani u dětí s Treacher Collins syndromem to není jinak. Cílem výzkumu je popsat integraci dětí s Treacher Collins syndromem do systému předškolní výchovy.

VO 1: Jaký typ předškolního zařízení je vhodný pro dítě s TCS?

VO 2: Jak by měly být pedagogičtí pracovníci připravení na příchod dítěte s TCS?

VO 3: Jak integraci hodnotí pedagogické pracovnice a rodiče dítěte s TCS?

5. CHARAKTERISTIKA VÝZKUMNÉ ČÁSTI

Výzkumná část bakalářské práce je zpracovaná ve formě kvalitativního výzkumu v designu případové studie. Obsah výzkumné části je naplněn třemi případovými studii, kdy se autorka zaměřila na rodinnou, osobní, sociální a školní anamnézu třech dívek s Treacher Collins syndromem prostřednictvím jejich rodičů. Také se zajímala především o operační zákroky, kompenzační pomůcky, zájmy dívek a o jejich nástup a průběh předškolního vzdělávání. U dvou dívek autorka získala i vyjádření pedagogických pracovníků, které zajišťovaly vzdělávání dívek v předškolním zařízení. I přes několikeré ujištění o anonymizaci získaných dat třetí rodina v průběhu výzkumu změnila názor a

nepřála si, aby autorka kontaktovala předškolní zařízení, kde se jejich dcera vzdělávala. Třetí případová studie tak není doplněna o pohled pedagogických pracovníků.

5.1. Kvalitativní výzkum

Před zahájením samotného kvalitativního výzkumu je nutné začít s jeho přípravou. V tomto kroku si výzkumník pečlivě promyslí volbu tématu a volbu metodologie. Další jeho kroky vedou k pojmenování problému, stanoví si i přesný cíl, k němuž bude směřovat. Velmi důležitým krokem je sestavení výzkumných otázek k vybrané výzkumné oblasti. Po přípravě následuje plán výzkumu. Plán je v každém výzkumu klíčový. Výzkumník si v tomto kroku klade za cíl stanovit kritéria vhodného vzorku a následně se pouští do jeho hledání. Výzkumník si v této části zvolí, jaké metody sběru dat využije pro zjištění informací, které potřebuje pro naplnění výzkumného cíle. Následuje provedení studie, kdy výzkumník, pomocí sestavených otázek, shromažďuje data o vzorku. Může zde dojít ke změně výchozího výzkumného plánu. Posledním krokem kvalitativního výzkumu je zpráva o výsledcích výzkumu, kdy výzkumník v organizované podobě předá své výsledky společnosti.¹¹³

Kvalitativní výzkum byl započat v březnu 2020 a trval do března 2021. Autorka se nejprve zaměřila na téma, kdy se zpočátku orientovala pouze na samotný Treacher Collins syndrom a jelikož dokončuje studium Speciální pedagogiky předškolního věku, rozhodla se téma rozšířit o začleňování dětí s TCS do předškolního vzdělávání. Tímto určením získala jak název práce, tak cíl, ke kterému po celou dobu výzkumu směřovala. Další kroky autorky vedly k určení oblastí, kterým se chce ve výzkumné práci věnovat. Oblasti jsou tedy orientované na rodinnou, ekonomickou, sociální a školní anamnézu dětí s TCS, ke kterým sestavila soubor otázek pro rodiče. Autorka sestavila i soubor otázek pro pedagogické pracovníky. Najít vhodné respondenty bylo jednoduché, neboť autorka na vysokoškolské praxi v mateřské škole potkala děvče s TCS. Následně autorka požádala rodinu o spolupráci a zároveň dostala kontakt na další dvě rodiny, kde vyrůstají děvčata s TCS. V březnu 2021 proběhly rozhovory jak s rodiči děvčat, tak s pedagogickými pracovníci dvou děvčat. Příběhy děvčat jsou sepsány pomocí tří

¹¹³ HENDL, J. *Kvalitativní výzkum: základní teorie, metody a aplikace*. Praha: Portál, 2016. ISBN 978-80-262-0982-9.

případových studií. V květnu 2021 probíhalo dokončování práce, korektura práce a v červenci 2021 následné odevzdání.

5.1.1. Případová studie

Případová studie je základní výzkumný design, který se používá v kvalitativním výzkumu. Pro případovou studii je charakteristické, že se zaměřuje pouze na velmi malý vzorek případů s určitými vlastnostmi, které výzkumník záměrně potřebuje pro naplnění cíle výzkumu. Výběr vzorku může být ztížen i případnou neochotou vzorku na výzkumu spolupracovat.¹¹⁴

5.2. Výzkumný soubor

Autorka pro svou výzkumnou práci hledala respondenty, kteří budou splňovat předem stanovená kritéria. Pro autorku bylo stěžejní najít respondenty ve věku 3 – 8 let, kteří navštěvují předškolní vzdělávání a mají diagnostikovaný Treacher Collins syndrom. Autorka vhodnost vzorku posuzovala i dle možnosti zahrnout do případových studií pohled pedagogických pracovníků, na základě souhlasu zákonných zástupců děvčat. Autorce se povedlo najít tři děvčata – B., N., E., které splňovaly výše zmíněné požadavky. Prvnímu děvčeti B. je 5 let a navštěvuje předškolní zařízení. Dalším dvěma děvčatům je dnes 8 let a navštěvují již základní školu. Rozhovory s rodinami těchto dvou děvčat měly probíhat na jaře loňského roku, kdy děvčata navštěvovala tehdejší předškolní zařízení. Vlivem pandemické situace v České republice, však nebylo možné rozhovory provést. Rozhovory s rodiči se tedy uskutečnily v březnu 2021. Rozhovory s pedagogickými pracovníci taktéž proběhly v březnu 2021. Vlivem pandemické situace se autorka osobně setkala pouze s matkou B., s dalšími respondenty proběhl rozhovor online formou.

5.2.1. Metody sběru dat

Hlavní metodou sběru dat bylo využití polostrukturovaného rozhovoru. Pokud si výzkumník vybere polostrukturovaný rozhovor jako metodu sběru dat, musí si vytvořit

¹¹⁴ ŠVAŘÍČEK, R., ŠEĎOVÁ, K. *Kvalitativní výzkum v pedagogických vědách*. Praha: Portál, 2014. ISBN 978-80-262-0644-6.

základní okruhy, ze kterých bude vycházet při tvoření specifických otázek. Kromě předpřipravených otázek výzkumník klade i otázky v návaznosti na informace, které respondent zmiňuje. Pokud výzkumníkovi přijde odpověď od respondenta nejasná, požádá ho o vysvětlení, potvrdí si tak, že sdělenou informaci chápou stejně. Výzkumník pořadí otázek ovlivňuje podle toho, do jaké oblasti rozhovor směřuje, otázky tedy mohou být zaměněny. Výzkumník by si také měl odpovědi náležitě zaznamenat pomocí záznamového archu, nebo pomocí audio nahrávky po předchozí domluvě s respondentem. Výhoda polostrukturovaného rozhovoru spočívá v možnosti tazatele získat přesnější informace o respondentovi za využití doplňujících otázek.¹¹⁵

Na základě polostrukturovaného rozhovoru autorka sestavila soubor základních otázek jak pro rodiče děvčat N. a B., tak pro pedagogické pracovnice. Kromě připravených otázek autorka vycházela z informací, které při rozhovoru zazněly, a následně se doptávala. Autorka se tedy pro polostrukturovaný rozhovor rozhodla z důvodu flexibility, která tato možnost přináší. Otázky pro rodiče se týkaly čtyř oblastí a to: rodinné, osobní, sociální a školní anamnézy. Z hlediska rodinné anamnézy se autorka zaměřila na zdravotní stránku rodin děvčat s TCS. V osobní anamnéze autorka zjišťovala zdravotní a sociální stav přímo děvčete se syndromem. Objevily se zde otázky na těhotenství, porod, operační zákroky, kompenzační pomůcky, ekonomickou náročnost diagnózy a přístup společnosti k odlišnému vzhledu děvčat. Školní anamnézu tvořily otázky ohledně schopnosti integrace děvčat mezi ostatní děti, pomůcek, které ke svému rozvoji potřebovaly, nebo přístupu pedagogických pracovníků k neznámému syndromu. Školní anamnéza je u N. a B. popsána, jak z pohledu rodičů, tak i z pohledu pedagogických pracovníků. Dále autorka také analyzovala dokumenty v podobě lékařských a pedagogických zpráv.

5.2.2. Charakteristika výzkumného souboru

Výzkumný vzorek tvoří tři rodiny s dítětem s Treacher Collins syndromem. První rodinu autorka začala sledovat skrze jejich organizaci „Be TCS“ na sociálních sítích. V té době zde už měli několik příspěvků, ve kterých seznamovali veřejnost

¹¹⁵ MIOVSKÝ, M. *Kvalitativní přístup a metody v psychologickém výzkumu*. Praha: Grada, 2006. ISBN 80-247-1362-4.

s problematikou Treacher Collins syndromu, ale i to, jak se jim daří a jakými pokroky B. prochází. Autorka také o B. viděla několik reportáží a rozhovorů. Poté autorka oslovila otce B. ke spolupráci a ten jí předal kontakt i na další dvě rodiny, ve kterých vyrůstají N. a E.

Dívka N. (8 let)

N. pochází z úplné rodiny, rodiče mají trvalý partnerský vztah. Otec N. je přenašeč genu pro vznik Treacher Collins syndromu. Otec o své diagnóze nevěděl, neboť se u něj syndrom objevil v lehčí formě. Otec má pouze jemné rysy symptomů v obličeji a má lehkou sluchovou vadu. Sluchadlo nenosí. Babička N. z otcovy strany je taktéž nositelka Treacher Collins syndromu projevující se těžkou sluchovou vadou. Od 33 let nosí sluchadlo. Matka a nevlastní sestra N. jsou v pořádku.

Matka během těhotenství navštívila genetické centrum, ale testy přítomnosti syndromu neprokázaly. Rodiče tedy očekávali zdravého potomka. N. se narodila v únoru 2013, císařským řezem s těžkou formou Treacher Collins syndromu. Po porodu vykazovala typické symptomy syndromu. Konkrétně se jednalo o deformaci lícních kostí, zapadlou bradu, atrezii zevních zvukovodů, deformací ušních boltců, rozštěpy tvrdého a měkkého patra a ptózou víčka. N. prodělala za svůj krátký život již několik operací. Ve třech letech N. proběhla operace tvrdého i měkkého patra. Při této operaci proběhla i plastická rekonstrukce dolního víčka. V čtyřech letech podstoupila reoperaci rozštěpů. N. také trpěla velkou kazivostí zubů, zubní lékařka dívce musela mléčné zuby vytrhat. V současné době N. rostou zuby nové a v září 2021 jí zubní lékařka nasadí rovnátka. N. má také diagnostikovanou převodní nedoslýchavost, proto pro korekci sluchu využívá od dvou let sluchadlo BAHA.

N. ve třech letech nastoupila do speciální školy zřízené dle § 16 odst. 9 školského zákona. Po půl roce byla N. z MŠ speciální nucena odejít, neboť neměla všechny povinné očkování. Ve čtyřech letech poté nastoupila do předškolního zařízení běžného typu, kde využívala služeb asistenta pedagoga. Pedagogické pracovnice dívku hodnotí velmi kladně a dle jejich slov byla N. ve třídě plně začleněná. Od září 2020 navštěvuje N. běžnou základní školu.

Dívka B. (5 let)

B. pochází z úplné rodiny, rodiče žijí v trvalém partnerském svazku. Otec B. je přenašeč genu pro Treacher Collins syndrom. Otec nemá žádné příznaky Treacher Collins syndromu, avšak syndrom se v rodině vyskytuje. Babička B. z otcovy strany je nositelka Treacher Collins syndromu, stejně tak jako její dcera a vnučka. B. mladší sestra se narodila pomocí umělého oplodnění a má diagnostikovanou epilepsii. Matka dívky má od mládí astigmatismus.

Jelikož se syndrom v rodině objevuje, rodiče se snažili zjistit, zda syndrom bude mít i jejich dcera. Při genetických vyšetřeních však lékaři nic nezjistili. B. se narodila po týdenním přenášení v březnu 2016. Po narození vykazovala těžkou formu Treacher Collins syndromu. Konkrétně měla propadlý hrudník, neboť se jí hůře dýchalo kvůli zúženým dýchací cestám, dále měla neprůchodný nos, deformaci lícních kostí, deformaci ušních boltců, atrézii zvukovodu, ptózu víčka a zapadlou bradu. Druhý den po narození se lékaři snažili o zprůchodnění nosu pomocí nostril. Výměna nostril musela proběhnout dvakrát. N. během druhé operace prodělala zástavu dechu a musela být provedena život zachraňující tracheostomie. Rodiče se museli naučit tracheostomii obsluhovat. Dívka měla díky zavedené tracheostomické kanyle potíže při mluvení, proto využívala znakovou řeč. V září 2020 proběhlo vyjmutí tracheostomie tzv. dekanylace. B. také podstoupila operaci ptózy víčka, která se ale nepovedla. B. dnes nosí brýle, neboť na levém oku má pět dioptrií. U B. se objevilo postižení sluchového ústrojí, proto nosí od 8 měsíců sluchadlo BAHA. Vývoj mléčného chrupu trval velmi dlouho, první zuby vyrostly, až když byl B. více jak jeden rok.

B. ve dvou letech navštěvovala soukromou mateřskou školu. Ve 3,5 letech začala navštěvovat speciální školu zřízenou dle § 16 odst. 9 školského zákona pro zrakově postižené. Dívka v tomto předškolním zařízení navštěvuje fyzioterapii, logopedii, nebo např. cvičení s oční sestrou. B. měla ve třídě k dispozici asistentku pedagoga, která zajišťovala jak odsávání tracheostomie, tak B. doprovázela na procedury, ale pomáhala jí i při různých aktivitách ve škole. Asistentka pedagoga, také musela umět znakový jazyk, neboť B. při vstupu do MŠ nemluvila. B. měla vytvořený individuální vzdělávací plán a rodiče pravidelně spolupracovali s SPC pro zrakově postižené. B. učitelka označila dívku

za velmi snaživou, právoplatnou členku třídy. Dle slov rodičů i pedagogických pracovníků proběhla integrace B. do mateřské školy bezproblémově.

Dívka E. (8 let)

Dívka pochází z úplné rodiny, rodiče žijí v trvalém partnerském vztahu. Rodiče E. nemají žádné zdravotní postižení. E. se narodila předčasně ve 32. týdnu v březnu 2013. Po porodu vážila pouze 1 124 g. Treacher Collins syndrom u E. vznikl jako nová mutace a projevil se po narození typickými symptomy pro tento syndrom. Konkrétně se jedná o neprůchodnost nosních štěrbin, rozštěp očních víček, deformace lícních kostí, deformace ušních boltců a atrézii zvukovodů. Kromě Treacher Collins syndromu, byla E. diagnostikována mozková obrna. E. po narození prodělala několik operací. Čtvrtý den po narození musela dívka podstoupit tracheostomii, neboť pro ni bylo dýchání velmi složité. Lékaři se také snažili o zprůchodnění nosu za využití nostril. Operace se bohužel nezdařila. V 8. týdnech jí musela být zavedena perkutánní endoskopická gastrostomie, neboť dívka neuměla řádně polykat a často zvracela. Perkutánní endoskopickou gastrostomii měla zavedenou do dvou let. Vývoj mléčného chrupu byl u E. velmi pomalý, v 7 letech jí zubní lékařka vytrhla 12 zubů, dnes rostou E. zuby nové. E. také podstoupila plastickou operaci pro korekci rozštěpů víček. Pro korekci převodní ztráty sluchu využívá E. od 1,5 roku sluchadlo BAHA. Kvůli Mozkové obrně má E. omezenou pohyblivost levé poloviny těla. E. je v chůzi samostatná, se sebeobsluhou potřebuje dopomoci. E. nemá snížený intelekt.

E. ve 4 letech nastoupila do speciální školy logopedické zřízení dle § 16 odst. 9 školského zákona, neboť měla snížené mluvicí schopnosti kvůli tracheostomii. Do školního prostředí byla plně začleněna. E. měla ve škole k dispozici asistenta pedagoga, na kterého se v případě potřeby mohla obrátit. U E. se objevily sklony k sebepoškozování. Od září 2020 navštěvuje E. běžnou základní školu.

6. ETIKA VÝZKUMNÉHO ŠETŘENÍ

V rámci ochrany osobních údajů, pedagogických pracovníků, rodičů a nezletilých dětí, autorka postupovala dle opatření děkanky č. 10/2018 - O etice výzkumu a o etické komisi, ve znění změn provedených opatřením děkanky č. 8/2019. V textu praktické části jsou zmíněná pouze počáteční písmena jmen dívek. Jména rodičů i pedagogických

pracovníků zůstávají v anonymitě. Rozhovory probíhaly na základě podepsaného informovaného souhlasu. Rodiče i pedagogické pracovníce byli na začátku rozhovoru seznámeni s cílem bakalářské práce a metodami sběru dat. Kromě toho respondenti souhlasili s nahráváním rozhovoru pro přesnost zpracování získaných dat.

7. ANALÝZA DAT

Za přípravnou fází analýzy dat je možné považovat první krok při sběru dat, kdy si autorka na základě výzkumných otázek vytvořila oblasti, kterým se v průběhu rozhovoru chtěla věnovat a k příslušným oblastem si vytyčila několik otázek jako základní kostru polostrukturovaného rozhovoru. V další fázi se autorka věnovala analýze dat, které sesbírala na základě polostrukturovaného rozhovoru s rodiči dívek. Následně pokračovala stejným způsobem s daty, které vznikly při polostrukturovaném rozhovoru s pedagogickými pracovníci. Poté autorka získaná data pro větší přehlednost a orientaci přepsala na počítači do třech souborů věnovaných jednotlivým dívkám. Autorka si každý soubor vytiskla a pomocí barevného psacího náčiní hledala a zvýrazňovala společné znaky, které mají význam pro dosažení cíle výzkumu. Tyto společné znaky dále rozšiřovala, upravovala, přeskupovala a také třídila do dalších kategorií a podkategorií. Autorka se opakovaně k přepisu vracela a znovu procházela všechny získané informace. Na konci procesu vznikly následující kategorie: zdravotní obtíže v rodině, průběh prenatálního období, přítomnost symptomů, chirurgické zákroky, kompenzační pomůcky, speciálně pedagogická péče, přístupy sociálního prostředí, ekonomická náročnost syndromu, výběr MŠ, zkušenosti pedagogů s dětmi s postižením, přístup pedagogů ke vzdělávání dítěte s TCS, komunikace ze strany rodiny, SPC a pedagogů. Tyto kategorie jsou podrobně popsány v kapitolách **8.**, **9.** a **10.**

8. PŘÍPADOVÁ STUDIE N. (8 LET)

První případová studie proběhla v březnu 2021 s matkou dívky s Treacher Collins syndromem. Rozhovor proběhl online cestou vlivem pandemické situace v České republice. Matka byla velmi přátelská, pečlivě se zamýšlela nad každou otázkou, ukázala autorce dokumenty o zdravotním stavu a vzdělávání dcery. Během rozhovoru autorka měla možnost popovídat si s N. N. byla velmi milá, zvědavá a komunikativní. Dívka

na některé otázky ohledně předškolního zařízení odpovídala společně s matkou. Autorka si povšimla i symptomů TCS v obličeji, které se u N. projevíly.

Rodinná anamnéza

Otec N. (34 let) je v současné chvíli zaměstnaný ve stavebnictví. Matka N. (41 let) pracuje jako odborná referentka ve státní správě. Dalším členem rodiny je N. starší nevlastní sestra (20 let), která pochází z matčina prvního manželství. Dívka v současné chvíli studuje Obor Ekonomie na univerzitě. Rodina pochází z menšího, okresního města na západě republiky, kde se i natrvalo usadila. Dívka se zde narodila a okolní prostředí zná velmi dobře. Dívka bydlí s matkou, otcem a starší nevlastní sestrou v bytě. Společnost jim dělá jejich roční pes, kterého si N. velmi oblíbila. Rodiče N. se po jejím narození a zjištění diagnózy na několik měsíců rozešli, ale poté se k sobě vrátili. Vztah obou sester je dnes velmi pěkný, avšak ze začátku se N. sestra cítila nekomfortně, neboť veškerá péče a pozornost směřovala k N. Jelikož sestra N. studuje v jiném městě, N. se velmi stýská a vždy se těší na sestřin příjezd domů.

Z hlediska zdraví N. sestra netrpí zdravotními obtížemi. Matka N. svůj stav popisuje kladně, v současné chvíli nemá ani ona žádné zdravotní obtíže.

Otec N. je na tom dle jeho slov ze zdravotního hlediska hůře. Právě otec je nositelem genu pro Treacher Collins syndrom, který přenesl na dceru. Otec o své diagnóze nevěděl to, že je nositelem negativního genu zjistil až po narození dívky. Dle slov matky N., bychom na něm ale nepatrné náznaky symptomů v obličejové části zpozorovali. U otce se již v raném věku projevíly obtíže sluchového ústrojí, což je jeden ze symptomů Treacher Collins syndromu. Tyto abnormality jsou způsobené jinou skladbou kůstek ve střední části ucha. Otec ve svých cca 18. letech podstoupil operaci pro korekci sluchu, dále docházel pravidelně na foniatrické oddělení v nemocnici. Lékaři se ale nikdy nezbyvali tím, proč má odlišnou skladbu ucha oproti běžnému vývoji. Ještě v průběhu těhotenství si otec domluvil schůzku na foniatrickém oddělení, aby se manželé ujistili, že jeho postižení sluchu není dědičné. Tehdy byl otec lékaři ujištěn, že je naprosto v pořádku a není zde možnost, že by došlo ke stejnému problému u dcery.

Otec gen pro Treacher Collins syndrom zdědil po své matce. Babička N. z otcovy strany má těžké postižení sluchového ústrojí a od mládí se jí sluch zhoršuje. Jako kompenzační pomůcku, při svém sluchovém postižení, užívá již od 33 let sluchadlo, které

ale požadovala mnohem dříve. Byť její sluch je výrazně špatný, nikdy na operaci nepřistoupila. U babičky se kromě sluchového postižení, objevil i symptom zapadlejší brady. Kromě otce a jeho matky zbytek širší rodiny nevykazuje známky zdravotního omezení.

Členové rodiny mají mezi sebou vřelé vztahy, navštěvují se. *„Moje mamka k nám často chodila a pomáhala mi se starat o N. Ona v noci nespala a já byla strašně unavená.“*

Osobní anamnéza

Jelikož matka prožívala těhotenství již podruhé, věděla, co ji čeká. Dle jejích slov druhé těhotenství bylo obtížnější než těhotenství se starší dcerou. *„Druhé těhotenství bylo strašné, bolelo mě břicho, často mi taky tvrdlo, u prvního těhotenství jsem tohle nezažila.“*

Matka během rozhovoru zmiňuje, že neustále měla v hlavě myšlenku, že se něco děje, že je něco špatně. Prvotně si myslela, že špatné myšlenky vznikají kvůli sluchovému postižení manžela a tchýně. Svěřila se tedy se svou obavou, zda porucha nemůže být dědičná, na gynekologii. Jelikož v té době bydlela v Praze, lékař ji poslal do centra genetiky v Krči. Bohužel lékařka na oddělení genetiky, která měla jejich péči na starost, nebrala jejich obavy vážně. Pouze si prohlédla rodokmen, který s sebou manželé přinesli, a odbyla je slovy: *„To si doktor myslí, že Vám tu budeme zjišťovat, jestli to miminko uslyší?“* Po této zkušenosti se ale rodiče nevzdávali a otec si domluvil schůzku na foniatrickém oddělení, kde mu bylo řečeno, že bude vše v pořádku. Avšak matčiny obavy pořád přetrvávaly. Společně s gynekologem se tedy rozhodli, že u ní bude proveden vývojový screening, aby se zjistilo, jak je na tom miminko z hlediska vývoje. *„Před osmi lety si screeniny žadatelky platily sami, pojišťovna nic nepřispívala.“* Gynekolog jí tedy domluvil návštěvu u svého známého, kdy se dohodli, že pokud bude něco špatně, ihned se matce odeberou vzorky na podrobnější testy. V centru, kde se tyto screeniny prováděly, bylo matce řečeno, že má *„dokonalé miminko“*. Jelikož při vyšetření nebylo nic vidět, lékař rozhodl, že žádné testy navíc nejsou potřeba. Během těhotenství matka navštívila vývojový screening dohromady třikrát. Bohužel ani jedno vyšetření neprokázalo přítomné symptomy v obličeji patřící Treacher Collins syndromu. *„V těhotenství jsem také podstoupila 3D ultrazvuk, na kterém sestřička musela vyvinout*

větší úsilí pro hezkou fotku miminka. Dneska by mě zajímalo, co se sestřičce při focení honilo hlavou, možná už viděla, že je něco špatně.“

N. se narodila v únoru 2013 pomocí císařského řezu, neboť se u matky objevily komplikace. Matka v té době už týden přenášela. N. byla váhově a výškově průměrné miminko, vážila 3 000 g a měřila 49 cm. Po porodu lékaři zjistili, že N. není zdravá. Měla viditelné symptomy. *„Doktoři řekli, že neví, co to je. Několik dní jsme na diagnózu čekali.“* Lékaři dokonce otci N. sdělili, že neví, zda dcera přežije. Asi po 3–4 dnech, podle veřejně přístupných informací, zjistili, že se jedná o genetickou mutaci Treacher Collins syndrom. Z následných genetických testů zjistili, že syndrom N. zdědila po otci.

Ihned po porodu lékaři N. odnesli na jednotku intenzivní péče, zatím co matka zůstávala na gynekologickém oddělení. Rodiče mohli dívku navštěvovat. Po pár dnech byla matka puštěna domů, ale N. si lékaři nechali na pozorování přes víkend. V pondělí měla přijít matka, aby se naučila jak o N. pečovat, pomáhat jí s krmením atd. Když matka přišla za N., lékaři jí řekli, že už si ji může odnést domů, neboť krmit už ji umí. *„Přišlo mi zbytečné, že tam N. musela zůstat přes víkend, když mi ji v pondělí dali rovnou domů.“* Po porodu se matka ptala gynekologa, jak je možné, že nikdo neřešil, že lícní kosti miminka nebyly na ultrazvuku vidět. Pan doktor jí odpověděl, že lícní kosti se před porodem tvarují jako jedny z posledních. Matka nikdy nepátrala po tom, zda je tato informace pravdivá.

Jelikož rodiče TCS neznali, lékaři jim vytiskli životopisy dalších dvou nositelek TCS. Matka je poté kontaktovala, aby zjistila, co nejvíce informací o tom, co její dceru v budoucnu čeká. V kontaktu jsou do dnes. Rodiče ale sami informace nesháněli. Snažili se, co nejlépe postarat o dceru a přijmout, že je dívka postižená. Po příchodu domů N. v noci nespala, neboť z nemocnice byla zvyklá na jiný režim. N. byla dle slov matky velmi plačtivé miminko. Velkou podporu měla matka ve své matce, N. babičce, která se snažila pomáhat s péčí o N.

Symptomy, které se u N. objevily po narození, jsou deformace lícních kostí, zapadlá brada, atrézie zevních zvukovodů, deformace ušních boltců, rozštěpy tvrdého a měkkého patra a ptóza víčka. Rodiče společně s lékaři stanovili cíl, že jako první musí přijít na řadu operace **rozštěpů tvrdého a měkkého patra**. Avšak v nemocnici na Vinohradech nebyl žádný lékař ochotný operaci provést. Rodičům trvalo déle, než našli lékaře, který by rozštěpy operoval. Hlavní problém, proč lékaři odmítali operovat, byly

zúžené dýchací cesty. Když N. podstupovala první operaci, byly jí přibližně 3 roky. Ovšem běžně se operace rozštěpů provádějí do 1 roku věku. Matka vyhledala MUDr. Vokurkovou, která měla s operacemi rozštěpů pater bohaté zkušenosti. Paní doktorka sídlila v Brně. „Při první návštěvě se doktorka divila, že už jsou dceři 3 roky, a ještě nemá operaci za sebou.“ Operace proběhla do 3 měsíců. První operaci provázely komplikace v podobě intubace, kdy lékaři na zúžené dýchací cesty použili špatný průměr trubice, a N. vzduch utíkal. Po této komplikaci se lékaři rozhodli přesunout operaci na druhý den s tím, že N. zůstala v umělém spánku. Druhý den operace proběhla úspěšně. Při operaci pater proběhlo i prodloužení uzdičky pod jazykem a plastická rekonstrukce ptózy víčka.

N. nemá postižený **zrak**. Při narození N. nefungovaly vazy a spodní víčko se stahovalo dolů tzv. ptóza víčka. Tudíž oko nebylo nikdy plně zavřené. Při plastické rekonstrukci spodního víčka lékaři využili jako implantát část kůže na paži. U N. si můžeme všimnout, že část implantované kůže je jinak zabarvená než kůže ve zbytku obličeje. „Několikrát denně jsme N. také vykapávali oči, aby nebyly vyschlé a netvořily se v nich různé infekce.“ Také bylo rodičům doporučeno přelepovat zdravé oko, aby se po operaci to „nemocné“ více namáhalo. Společně s rodiči navštěvovala N. oční lékařku, která dívku poslala k ortoptistce na oční cvičení. Tam docházeli 1-2 krát týdně po dobu jednoho měsíce.

Během operace rozštěpů proběhla ještě jedna úprava. Protože N. má **deformaci lícních kostí**, lékařka použila tuk a vpíchlá jej N. do tváří. Díky tomuto zákroku nemá N. svěšené, zapadlé tváře a dochází k výživě tkání. Když bylo dívce kolem 4 let, musela podstoupit reoperaci rozštěpu. Reoperace byla nutná provést z důvodu korekce patra – aby se dívce lépe mluvilo.

Jak už je v teoretické části zmíněno, pokud dojde k rozštěpu pater je zde velmi špatná schopnost sání. Přesně tak to bylo i u N. Dívka díky rozštěpům, nemohla sát mateřské mléko, takže kojení bylo nemožné. Matce byly doporučeny speciální savičky navržené pro tyto případy. Díky těmto savičkám N. prospívala velmi dobře. Časem také museli koupit speciální umělé mléko. „N. jí velmi málo a taky pomalu.“

V N. případě trvalo déle, než se vyklubaly první **zuby**. Spousta zubů se začalo kolem druhého roku rychle kazit, lámat se a některé zuby ani nevyrostly. Zubní lékařka rodičům doporučila nechat všechny zuby vytrhat, neboť zubní sklovina byla ve špatném stavu. „Doktorka nám operaci nedoporučila z důvodu předchozí špatné zkušenosti

s *intubací*.“ V 7 letech začali N. růst druhé zuby. Chrup opět roste pomalu. V září 2021 plánuje zubní lékařka nasazení rovnátek.

Dále se u dívky objevila **porucha sluchového ústrojí**, konkrétně dívka trpí nedoslýchavostí. Také má narušenou stavbu ucha v podobě deformací boltce a atrézie zvukovodů. Jedno ucho má boltce plně vyvinuté, ale uprostřed zvukovodu vyrostl kostní výrůstek. Na druhém uchu kousek boltce chybí, v tomto uchu chybí i zvukovod. Rodiče s dívkou jezdili už od narození každé 3 měsíce na pravidelné kontroly na foniatrické oddělení. Zde podstupovala N. měření sluchu. Cca po půl roce jim ale tamní lékař řekl, že oni sluchovou hodnotu nezjistí, neboť jejich přístroje jsou nepřesné. *„Velmi nás to naštválo. Pro nás i pro N. bylo vyšetření stresující. Museli jsme ji držet v klidu, aby mohlo k vyšetření dojít, ona řvala a bránila se.“* Při vyšetření přístrojem N. pouštěly do sluchátek zvuky a dle křivky lékař odhadoval, zda slyší. Při návštěvě na foniatrii se také rodiče dožadovali sluchadla, které by zlepšilo sluchovou vadu N. Lékař odmítl sluchadlo poskytnout, neboť dívka je na aplikaci malá a mají přijít až v 10 ti letech.

Matku toto tvrzení překvapilo a rozhodla se, že vyhledá pomoc jiné foniatrie v Praze v Motole, kde lékaři zjišťovali, jak moc je vada sluchu u N. rozsáhlá. Na základě této kontroly doporučili lékaři **sluchadlo** BAHA, v podobě kovové čelenky, které měla N. během 2–3 měsíců k dispozici. V době, kdy dívka začala sluchadlo nosit, jí byly 2 roky. Dívce trvalo 9 měsíců, než si na sluchadlo zvykla a přijala. *„N. si sluchadlo ze začátku strhávala, bylo jí velmi nepříjemné, neboť zvuky, které přijímalo, byly mnohonásobně zesílené.“* V budoucnu může N. podstoupit aplikaci epitéz, či plastickou rekonstrukci líčnicích kostí. *„Uvidíme, jestli se N. pro operaci rozhodne. Bude to na ní.“*

Na foniatrii v Praze také matce doporučili **logopedku**, která má zkušenosti s neslyšícími. N. byly v té době 2 roky. Logopedii navštěvovala N. jednou za měsíc, kdy se logopedka snažila matce ukázat jak s N. pracovat. Logopedka se cíleně u N. zaměřovala na hračky se zvukovým projevem a na rozvoj motoriky pomocí her. Ve 3 letech si našli logopedku v místě bydliště, která se snažila rozhýbat jazyk. Jelikož N. byla často nemocná, snažila se ji matka učit doma. Než začala dívka navštěvovat mateřskou školu, uměla vyslovit T. V březnu 2020 se doma, před vstupem do základní školy, naučili R.

Kromě lékařské péče se rodina rozhodla podpořit N. vývoj speciálně pedagogickou péčí. Když bylo N. 2,5 roku, vyhledali organizaci pro neslyšící **Tamtam**.

Pracovnice z této organizace přijeli k rodině domů na návštěvu. Rodiče je zasvětili do problematiky TCS a zdravotního stavu dcery. Pracovnice z Tamtamu navštěvovala rodinu pravidelně, vždy s sebou přivezla několik pomůcek na rozvoj – hry, hračky, knihy. Rodina měla možnost si tyto pomůcky na 3 týdny vypůjčit, poté je vrátila a půjčila si jiné. „*Slečna z Tamtamu byla úžasná. Jsme rádi, že se N. věnoval i někdo jiný. N. práce se slečnou vždycky moc bavila.*“ Pracovnice z Tamtam pomáhala i s rozvojem znakové řeči. Matka poté chodila s N. po bytě a ukazovala ji různé spotřebiče, které společně znakovaly.

Kromě pomůcek z organizace rodina využívala i své hračky. Dívku bavilo navlékání korálků, malování, práce s modelínou. Oblíbila si i zvukové válečky, kdy na jednom válečku se nastavila zvuk a barva a N. jej musela najít na druhém válečku. Matka také vytvořila velké puzzle, kam nalepila peří, srst, vlnu apod.

Co se týče **motoriky**, tento syndrom nemá vliv na vývoj jemné a hrubé motoriky. N. se ve 14 týdnech přetáčela na břicho a bylo schopna si lahev s mlékem přidržet pomocí koordinace rukou a nohou.

Sociální anamnéza

N. také někdy čelí posměškům dětské společnosti, neboť děti vidí, že vypadá jinak. Děti před N. utíkaly ze hřiště. Křičeli „*fuj, ble*“. Děti se jí bály. N. si to pravděpodobně úplně neuvědomovala, ale pro rodiče to bylo nepříjemné, proto se i rozhodovali, zda se budou veřejných aktivit, dětské dny, karnevaly, účastnit. Během prvních 3. let tyto události nenavštěvovali vůbec. Dnes už je N. po městě známá a podobných situací je minimum.

Ekonomické zatížení

Z hlediska ekonomické stránky má rodina občas výdaje ohledně sluchadla. Při pořizování sluchadla BAHA rodina doplácela 4 000 Kč, zbytek hradila pojišťovna. Před časem pro N. kupovali sluchadlo jiné, „z druhé ruky“, neboť to staré již bylo porouchané. Rodina platila 22 000 Kč. Hradila si jej sama, protože na příspěvek od pojišťovny mají nárok jednou za 10 let. Nové sluchadlo může vyjít až na 150 000 Kč. Dále také kupovali „dvířka“ ke sluchadlu a čelenku. Sada těchto „dvířek“ stojí 3 000 Kč, čelenky vyšly na 2 000 Kč. Do sluchadla patří baterka za 100 Kč na měsíc. Sluchadlo je možné si pojistit. Pojistka činí 3 500 na rok. Oprava sluchadla bez pojištění vychází na 10 000 Kč. Pokud je sluchadlo pojištěné, rodina hradí jen poštu do střediska, kde opravy probíhají.

Školní anamnéza – mateřská škola (z pohledu rodiče)

„Když nastoupila do mateřské školy, byly jí 3 roky.“ Rodiče se rozhodli dívku přihlásit do speciální školy zřízené dle § 16 odst. 9 školského zákona, dále jen „MŠ speciální“, která je jediná blízko jejich bydliště. Tuto speciální školu si rodiče vybrali, neboť spoléhali, že učitelka bude děti učit pomalu a také je tam menší skupina dětí. Třída měla cca 10 dětí, asistentku a 2 učitelky. Jednalo se především o děti s poruchou autistického spektra, s problémy dýchání, děti na vozíčku. N. si na školní prostředí zvykala velmi těžce, matka se tedy ve škole domluvila, že po dobu jednoho měsíce bude chodit s ní. Během toho měsíce, kdy do MŠ speciální docházela N. s matkou, přijelo SPC pro sluchově postižené z Plzně. Pracovnice z SPC chtěla s N. pracovat sama bez matky, poslala ji tedy pryč. Při jejím odchodu N. brečela, pracovnice z SPC ji musela společně s učitelkou držet. N. s nimi sama spolupracovat nechtěla. *„Problém byl také ve způsobu komunikace. Jelikož N. si v té době na sluchadlo zvykala, využívala teda tu znakovou řeč, kterou ale ve třídě uměla jen ona. Děti ani paní učitelka znakovku neovládaly. N. se prostě ve třídě necítila hezky.“* Jelikož byla dívka zvyklá na stálou přítomnost rodičů, těžko si zvykala na to, že v MŠ speciální tráví čas bez nich. Dle slov matky *„ve školce byl i trochu problém s paní učitelkou, která byla důchodového věku, tedy už pravděpodobně na děti neměla tolik trpělivost. Byla na děti velmi přísná a N. se jí bála.“*

Asi po 6 měsících, kdy N. speciální školu navštěvovala, nastal problém s očkováním. Dívka po hexavakcíně měla velké zdravotní problémy (měla horečky, nehýbala se), proto se rodiče rozhodli v očkování nepokračovat, byť se lékaři očkování důrazně dožadovali. Rodiče tedy navštívili doktorku, která byla známá svými alternativními přístupy. Tato doktorka rodiče nepodpořila. *„Zavolala do školy s tím, že N. není očkována a podala několik udání na sociálku. Školka dceru ze dne na den vyloučila. V té době jsem byla vážně nemocná, takže jsem si N. nechala doma a vyloučení neřešila.“*

N. tedy zůstala doma. Matka si stáhla různé podklady toho, co by dítě mělo umět při nástupu do školy a učili se společně v domácím prostředí.

Ve 4 letech N. nastoupila do běžné mateřské školy v místě bydliště. Rodiče si tuto běžnou mateřskou školu vybrali, protože věděli, že mají zkušenosti s postižením a také pořádají různé aktivity jako lyžařské kurzy, či hodiny plavání. Ve třídě bylo cca 15 dětí, 2 učitelky a 1 asistentka pedagoga pro 4 děti. Před nástupem do běžné školy, navštívila N.

Speciálně pedagogické centrum. N. měla přiznaný 2. stupeň podpůrných opatření. V SPC pro sluchově postižené vytvořili doporučení, jak s N. v běžné mateřské škole pracovat – kde má stát při hře, aby jí učitelka měla před sebou, kvůli postižení sluchu. N. byla také doporučena personální podpora v podobě asistenta pedagoga, který N. dopomáhal ve správném porozumění a věnoval se jí v rámci individuální práce pod vedením pedagoga. Bohužel tato doporučení dle slov matky „*učitelky odkývaly, ale nerespektovaly*“. N., místo aby seděla před učitelkou, tak seděla vedle ní. Pracovnice z SPC jezdila do mateřské školy na kontroly, kde si také všimla, že doporučení jsou dodržovány jen chvíli, a pak zase učitelky přejdou do svého režimu. Pracovnice z SPC se snažila s učitelkami vykomunikovat čas návštěvy, kdy nebudou dětmi rušeny. Bohužel, když přijela do mateřské školy, asistentka měla dovolenou a paní učitelka se věnovala dětem. Takže k N. doporučení se vůbec nedostaly. Slečna z SPC byla značně znepokojena takovým jednáním. Pracovnice z SPC doporučila i různé hračky přímo pro N., učitelka říkala, že několik hraček ze seznamu mají, ale N. si s nimi prý nikdy nehrála. Většinou práce N. a pracovnice probíhala za stálého ruchu dětí, nebyly umístěné někde do klidného prostoru. Kromě pracovnice z SPC, pracovala s N. také asistentka, ale ani ona dle slov matky „*nevyvinula velké úsilí při rozvoji čtyřech dětí*“. Většinou pracovala se všemi najednou a nepravidelně. Asistentka s dětmi hrála deskové hry a říkala hádanky.

Sportovní aktivity v mateřské škole byly pro N. rovněž náročné. N. také jela se školou na lyže, matka opět poprosila, aby N. stála před instruktorem, aby slyšela. Po zájezdu se dozvěděla, že N. byla všude jen ne před instruktorem. Při hodinách plavání musela N. dávat pozor na sluchadlo, jelikož bez něj neslyší, musela napodobovat ostatní děti, nikdo se jí individuálně nevěnoval. Dětská lékařka žádné doporučení, ohledně zdravotního stavu dívky, mateřské škole nevydala.

N. byla v mateřské škole na začátku velmi spokojená. Dívka zapadla spíše do chlapeckého kolektivu, neboť chlapci se k ní chovali pěkně a neposmívali se jí, že vypadá jinak. „*Kluci ji milovali. Prali se i o to, kdo s ní půjde na procházce za ruku.*“ Dívčí kolektiv se s N. moc bavit nechtěl, nevyhledával ji. Bohužel byla N. také obtěžovaná ze strany jedné dívky. Matka N. poradila, jak se proti ní bránit a děvče s urážkami přestalo. „*Myslím si, že se tím i N. naučila bránit a má vyšší sebevědomí.*“ Matka N. také vzdělala učitelky ohledně problematiky TCS. Ale také se snažila o N. úspěšné začlenění do kolektivu, tím, že poprosila učitelky, aby děti na její příchod připravily. Matka chtěla,

aby šla paní učitelka do třídy první a řekla, že přijde dívka, která vypadá jinak. Učitelka ale odmítla, tak šly do třídy všechny najednou. Paní učitelka dětem řekla, že při komunikaci s N. musí koukat do očí. To bylo vše. Po čase se N. do mateřské školy přestala těšit, neboť paní učitelky používaly zastaralé metody, např. děti nemohly odnést jídlo, musely jej dojíst, nebo nad ním seděly třeba celé odpoledne. Rodiče byli chováním učitelek znepokojeni. *„Přístup učitelek se nám nelíbil, ani profesní ani lidský...“* Dívka v této mateřské škole docházku dokončila.

Školní anamnéza – mateřská škola (z pohledu pedagogických pracovníků)

„Jako pedagožka pracuji v běžné mateřské škole již 32 let a jelikož se jedná o běžnou třídu, nemám zkušenosti s dětmi s postižením.“ V době, kdy N. nastoupila do této třídy, měla ve třídě 15 dětí. Učitelka o Treacher Collins syndromu před nástupem N. do tříd nikdy neslyšela. V problematice tohoto syndromu se orientovala pomocí odborných článků na internetu a doporučení SPC z Plzně, kde bylo popsáno, co je to za syndrom a jaká opatření jsou nutná dodržovat pro vývoj N. Tím, že N. je pouze nositelka sluchadla a nemá tracheostomii, byla pedagožky příprava na N. vstup jednodušší. Než N. nastoupila do mateřské školy, učitelka ostatní děti seznámila s pojmem „jinakost“ a i s tím, že N. vypadá odlišně než děti, které mateřskou školu navštěvují. Dle učitelky integrace do mateřské školy proběhla bez problému. N. patřila k aktivním dětem a snažila se plnit požadované. Jelikož N. nosila sluchadlo, plně rozuměla všem aktivitám ve třídě, tudíž nedocházelo k úpravám aktivit pro N. ze strany učitelky. *„N. jsem vnímala jako velmi pracovitou a snaživou dívku, zadané úkoly se snažila plnit svědomitě. Jako učitelku mně respektovala. Neměly jsme spolu spory.“*

Asistentka pedagoga pracuje na své pozici již dva roky. Kromě N. pomáhala se vzděláním ještě třem chlapcům. Konkrétně o Treacher Collins syndromu nikdy neslyšela, tudíž vyhledávala různé odborné články na internetu, také vycházela z doporučení z SPC. Asistentka s SPC komunikovala jednou za půl roku, dle jejích slov s N. pracovala každý den dvakrát po dobu dvaceti minut – hrály společenské hry, básničky, hádanky a různé aktivity pro rozvoj oko - ruka. Jejich vztah byl dle slov asistentky bezproblémový. N. se na práci s asistentkou těšila, snažila se plnit požadované. Asistentka se při výběru aktivit orientovala podle doporučení SPC, tudíž vyhledávala aktivity pro rozvoj řeči, hmatu, sluchu a grafomotoriky. Hojně také využívaly logopedické pomůcky na procvičování řeči, jazykových mluvidel, rytmizaci slov apod. N. se účastnila, kromě individuálních cvičení

s asistentkou, i řízené činnosti s dalšími dětmi. Při těchto aktivitách byla N. opět komunikativní a velmi dobře se dokázala zapojit do her i jiných aktivit. N. se také začlenila do kolektivu dětí ve třídě, probíhal u nich vzájemný respekt. Při komunikaci s rodinou nebyla využívána žádná zvláštní pomůcka, informace byly předávány ústně při odchodu N. domů. Dle slov asistentky proběhla N. integrace bez problémů, v mateřské škole se jí líbilo.

Školní anamnéza – základní škola (z pohledu rodiče)

N. je dnes 8 let a již od září 2020 navštěvuje prvním rokem běžnou základní školu. N. měla před nástupem do ZŠ roční odklad. Tuto základní školu si vybrali rodiče, neboť matka tuto školu sama navštěvovala a někteří učitelé si ji ještě pamatují. Ale i proto, že N. zde zná několik dětí z mateřské školy. *„N. se ve škole líbí, našla si tu několik kamarádek. Teď nám chození do školy přerušil covid, takže se učíme doma, zatím to zvládáme.“*

Rodina, se také stala členy spolku „Be TCS“ a mají tak možnost podporovat se s dalšími rodinami s Treacher Collins syndromem. V současné chvíli je zdravotní stav N. stabilizovaný, další operace, která bude za několik let následovat, bude pravděpodobně operace čelisti. V září 2021 podstoupí nasazení rovnátek pro korekci chrupu. N. je dnes všestranné dítě. Baví ji tanec, zpěv, lukostřelba, balet a plavání. Ráda také chodí na procházky se psem.

9. PŘÍPADOVÁ STUDIE B (5 LET)

Druhá případová studie probíhala v březnu 2021. Autorka se s dívkou setkala již v únoru 2020 v rámci školní praxe v předškolním zařízení. Rozhovor s matkou dívky probíhal v jejich domácím prostředí. Matka autorce otevřeně zodpověděla veškeré položené otázky a atmosféra při rozhovoru byla velmi přátelská. Při návštěvě autorka také viděla B., která od posledního setkání prošla velkou změnou. Společnost při rozhovoru dělala i B. mladší sestra a jejich 2 psi.

Rodinná anamnéza

Otec (30 let) pochází z Prahy a v současné době je zaměstnán jako seřizovač CNC strojů. Matka (30 let) pochází z Českých Budějovic a je v současné době na mateřské dovolené. Před porodem pracovala jako farmaceutka. B. má

také teprve roční sestru. Dívky spolu mají hezký vztah. B. zpočátku žárlila, ale sestra ji svým dorážením a úsměvy obměkčila. Rodina žije již 6 let v jižních Čechách, neboť matka zde měla lepší pracovní příležitosti než v Hradci Králové, kde studovala magisterský obor Farmacie. Po dobu několika let, rodina pobývala v bytě v centru krajského města. Jelikož byt byl pro 4 osoby a dva psy malý, rozhodli se z rušné oblasti přestěhovat do rodinného domu se zahradou na okraj města.

Z hlediska zdraví matka a její část rodiny nemají žádné zdravotní postižení, či omezení. B. mladší sestra má diagnostikovanou epilepsii, neboť před časem se u ní objevilo několik epileptických záchvatů během 24. hodin. Proti záchvatům jí rodiče podávají antiepileptika. V případě, že dívka nebude mít další záchvaty, se léky kolem 3. roku věku vysadí. Dívka se narodila díky umělému oplodnění. Je to také důvod, proč má přezdívkou IVF zázrak. Při umělém oplodnění se cíleně vyšetří DNA v místě embryí. Embryo, které mutaci nese, se vyřadí. Embryo, které mutaci genu nenese, použijí lékaři k oplodnění ženy. Manželé věděli, že by chtěli podstoupit umělé oplodnění, neboť možnost přenesení mutovaného genu na dalšího potomka je 50–60 %, což se u nich také stalo. Matka po B. otěhotněla přirozenou cestou, bohužel plod dle ultrazvuku vykazoval symptomy Treacher Collins syndromu. Proto se rodiče rozhodli v 16. týdnu těhotenství ukončit.

Otec B. je nositelem genu pro vznik Treacher Collins syndromu. Otec o svém postižení přímo nevěděl, neboť podle lékařů, u něj nejsou symptomy výrazné. Otec syndrom zdědil po své matce. Kromě něj syndrom zdědila i jeho starší sestra a její dcera. Symptomy TCS se nejvíce projeví u tety B., která jako malá měla rozštěpy měkkého patra a disponuje typickým vzhledem pro Treacher Collins syndrom. U její dcery se syndrom nijak výrazně neprojevil a na známky symptomů v obličeji bychom se museli velmi soustředit. Dívka má poškozený sluch, proto je nositelkou sluchadla. V některých slovech má problém s artikulací, což je způsobené vlivem zúžených dýchacích cest. B. babičce je dnes přes 60 let a její tvář zdobí jemné vrásky, tudíž na ní symptomy nejdou poznat.

Rodiče disponovali základními informacemi o Treacher Collins syndromu, neboť je v rodině rozšířený. Jelikož se ale rozhodli založit organizaci na podporu rodin dětí s TCS, snažili se tak své znalosti o syndromu prohloubit. Rodiče našli na Facebooku americkou skupinu – Treacher Collins syndrome, která funguje již 13 let. Rodiče díky

skupině měli možnost zjistit, jak se syndrom projevuje u jiných rodin. Zde se dočetli o nespecifických symptomech TCS, o tom, že v USA mají daleko rozsáhlejší odborné studie o problematice TCS, zakládají se tam oddělení pro osoby s TCS, ale například i o tom, že ženy již v 17. týdnu těhotenství věděly, že jejich potomek bude mít TCS.

Rodiče se za 5 let setkali s několika zdravotníky, ať už se jedná o lékaře, nebo sestry, u nichž měli možnost zhodnotit jejich přístup. Zdravotníků, kteří se snažili nabídnout pomocnou ruku a komunikovat s empatií a porozuměním bylo jako „šafránu“. U rodiny bohužel převažují ty negativní zkušenosti.

Osobní anamnéza

Matky těhotenství s B. probíhalo zcela přirozeně. V prvním trimestru se u ní objevily nevolnosti, které ale po čase ustaly a vyhnuly se jí i potíže oteklých nohou. Jelikož miminko utlačovalo nervy, matce probrňovala noha a měla menší potíže při chůzi. Tento jev je ale dle lékařského stanoviska v těhotenství normální. Matce byly v průběhu těhotenství odebírány vzorky na gestační diabetes mellitus. První vzorky na lačno měly zvýšené hodnoty 5,4 mmol/l, avšak tolerovaná hodnota je 5,1 mmol/l. Kvůli zvýšeným hodnotám byla zařazena mezi sledování diabetiček. Matka jako prevenci proti zvýšeným hodnotám upravila stravu. Matka navštěvovala i poradnu pro těhotné, kdy jí diabetoložka vyčítala, že velmi přibírá a tím si hodnoty glykémie zvyšuje. Byť během těhotenství matce stoupla váha pouze cca o 8 kg. Hodnoty glykémie si hlídala i pomocí odběru krve z prstu, který jednou za měsíc nosila do laboratoře a jednou měsíčně podstupovala kontrolu na diabetologii.

Při gynekologické prohlídce lékař zjistil, že matka má více plodové vody, než je běžné. Lékař nezjišťoval, z jakého důvodu je množství plodové vody zvýšené, pouze řekl, že „*mám být ráda, že tam miminko plave.*“ Když si rodiče hledali více informací ohledně Treacher Collins syndromu, zjistili, že zvýšené hodnoty cukrovky a více plodové vody patří mezi nespecifické znaky syndromu. Matka se na gynekologii svěřila, že v rodině manžela mají dědičnou genetickou mutaci Treacher Collins syndrom.

Lékař poslal rodiče ve 20. týdnu těhotenství do centra lékařské genetiky. Na genetice byly matce provedeny pouze běžné testy, které ale neprokáží přítomnost TCS u plodu. To ale rodiče nevěděli. „*Mysleli jsme si, že když jsme na genetice, tak nám jsou prováděny speciální testy pro zjištění syndromu u plodu.*“ Rodiče se i ptali na vyšetření

skrze plodovou vodu. Toto vyšetření lékař odmítl, neboť dle ultrazvuku nic špatně není a dítě je zdravé. „Dneska víme, že jediný vyšetření, které TCS prokáže je biopsie choriových klků.“

Pokud je TCS v rodině, lékaři mají k dispozici srovnání mutované DNA a vědí, kde přibližně v DNA plodu mají mutaci hledat. Pokud TCS v rodině není, lékař nemá možnost porovnat vzorky a hledání v DNA plodu je časově náročné. To je také důvod, proč tyto testy dnes nejsou součástí běžných testů.

Během 30. a 32. týdne by žena měla podstoupit třetí ultrazvukové vyšetření, které ukáže anatomii plodu a funkci orgánů. „*Já jsem poslední ultrazvuk nepodstoupila, protože jsem na něj nebyla upozorněná a jako prvorodička jsem o možnosti velkého ultrazvuku nevěděla. My jsme si s manželem až do porodu mysleli, že je vše v pořádku.*“

Matka na mateřskou dovolenou nastupovala 6 týdnů před porodem. Na B. se těšili. B. si s příchodem na svět dávala na čas, narodila se po týdenním přenášení v březnu 2016. Po porodu vážila 3000 g a měřila 50 cm. „*Situaci po porodu bych popsala jako ve filmu Wonder¹¹⁶. Když B. uviděla doktorka, která porod vedla, ihned zbledla. Sestřička do ní musela drbnout.*“ Dívku po porodu změřili a zvážili a poté ji odnesli pryč, nicméně matka zahlédla dívky obličej s typickým vzhledem pro TCS a hned věděla, že se jedná o TCS. Lékaři B. odnesli pryč, neboť se jí špatně dýchalo a z velké námahy se jí propadal hrudník.

Rodiče cca 2 hodiny o B. neměli žádné zprávy. Po 2 hodinách přišlo na porodní sál, kde matka s otcem pobývali, několik doktorů a zdravotních sester, s tím, že „*něco je asi špatně*“. O TCS nikdo z nich neslyšel. Rodiče jim sdělili základní informace o syndromu. Poté B. absolvovala vyšetření v podobě CT a magnetické rezonance. Lékaři zjistili, že B. má neprůchodný nos, deformaci lícnicích kostí, deformaci ušních boltců, atrézii zvukovodu, ptózu víčka a zapadlou bradu. Přístroje nezjistily, jaká je skladba ušních kůstek ve vnitřním uchu, buď že jsou malé, nebo chybí. Přístroje prokázaly i cystu na játrech, která s TCS nesouvisí. Cysta B. nijak neubližuje, proto odoperovaná nebyla.

B. léčba začala druhý den po jejím narození, kdy byla B. převezena do Motola. Lékaři jako první provedli operaci **nosu**, která umožnila jeho průchodnost. Lékaři museli B. prorazit nosní kost a vložit nostrily, což je silikonová trubička, která se vkládá

¹¹⁶ *Wonder* [(Ne)obyčejný kluk] [film]. Režie Stephen Chbosky. USA/Hongkong, 2017.

do nozder. Nostrily se v odstupu 3 týdnů mění za větší průměr, až se dosáhne průměru, který umožňuje bezproblémové dýchání. Během hojení nosní tkáně, trubičky zajišťují, aby nedošlo k zužování prostoru. Tato operace byla provedena ráno v Praze v Motole, ale odpoledne už byla zpátky u rodičů. B. ležela po operaci na jednotce intenzivní péče v ČB, kde se o ni starala zdravotní sestra a rodiče ji chodili navštěvovat. Dívce operace pomohla, její dýchání se zlepšilo, a mohla tudíž pobývat v nemocnici společně se svou matkou na pokoji se zvýšeným dozorem sester tzv. rooming. B. podstoupila výměnu širších nostril 2x s časovým rozpětím 3 týdnů. Při druhé výměně opět v Motole, došlo u B. k dýchacím obtížím, a musel jí být aplikován adrenalin. B. obtíže se nelepšily a musela u ní být provedena život zachraňující tracheostomie, která B. dýchání značně usnadňovala. Bohužel tracheostomie se pohnula a narušila tak upevnění. Po úpravě tracheostomie lékaři B. uvedli na týden do umělého spánku. Rodiče se o aplikaci tracheostomie dozvěděli až po několika hodinách, kdy sami kontaktovali nemocnici, jak je na tom B. po operaci. Po probuzení B. z umělého spánku, trvalo 3 týdny, než mohla být matka s B. opět na pokoji se zvýšeným dozorem. Za další cca 2 měsíce pustili B. s rodiči domů.

Rodiče se museli naučit, jak **tracheostomii** obsluhovat, v nemocnici byli při nácvicích obklopováni několika dalšími doktory, kteří se dívali, jak tracheostomie funguje, neboť s ní v praktickém životě nepřišli do styku. Rodiče si museli pořídit speciální přístroj na odsávání kanyly a přípravky na sterilizaci kanyly. Také se museli naučit tracheostomii měnit. Na výměnu nejprve chodili do nemocnice, poté už vše zvládali doma, a dokonce se z výměny stal rituál. Kontroly tracheostomie prováděli lékaři ORL jednou za půl roku. Od 3,5 let vyšetřovali lékaři průchodnost dýchacích cest skrze kameru v nose. Do 3,5 let se lékaři spíše ptali rodičů, jestli se tracheostomie ucpává, nebo zda mají nějaký problém. Jednou ročně proběhla bronchoskopie, kdy B. uspali a zavedli kameru do dýchacích cest kvůli prostupnosti cest. Kanyla byla vyměňována jednou týdně.

Tracheostomie s dívkou rostla asi 4,5 roku. Za tu dobu k tracheostomii navázala vztah a ve školce o ní říkala „*moje, nedám*“. V srpnu 2020 docílili rodiče po roce a půl příprav **dekanylace** – vyjmutí tracheostomie. Během roku a půl musela dvakrát proběhnout bronchoskopie, zda jsou dýchací cesty průchozí. Dekanylace proběhla na žádost rodičů, neboť B. během dalších 10 let na plánovanou operaci nepůjde.

Důvodem žádosti byl i fakt, že tracheostomie vyžaduje péči a B. by jej zatím nezvládla. V mateřské škole jí musí být k dispozici asistentka, dívka také musí dávat pozor na hřišti, nebo ve vodě, aby se do trubice nedostal cizí předmět. Lékaři byli proti dekanylaci z důvodu složité intubace a vlastně neuvažovali, co tracheostomie pro dívku znamená z praktického hlediska. Což bylo pro rodiče nepochopitelné. Aby mohlo dojít k dekanylaci, bylo potřeba nacvičit dýchání a mluvení se zacpanou kanylou, neboť musela B. vyvinout úsilí a zároveň si zvyknout na tlak, který s dýcháním a mluvením přichází. B. si ale pamatovala stav, kdy dýchat nemohla a cvičení odmítala. „*Primář řekl, že to nevádí a domluvili jsme termín operace na srpen 2020. Když B. s manželem přijeli do Motola lékař, který měl směnu, operovat B. důrazně odmítl. Manžel vysvětlil, že operace je domluvená s primářem, ale lékař byl neoblomný a poslal je domů, s tím že B. nemá zažitý nácvik bez tracheostomie. Na cestu dostali špunt, s jehož pomocí, měli tracheostomii zašpuntovat.*“ Rodiče „špuntovali“ celý týden. Když přijeli do Motola podruhé v září 2020, tracheostomii se povedlo vyjmout. „*B. změnu snášela opravdu výborně, neměla žádné problémy s dýcháním. V místě, kde byla kanyla má díрку, protože ranka byla zahojená, tudíž se nemůže bez chirurgické pomoci sama uzavřít. Ted' bojujeme za to, aby došlo k zažití dířky. K zažití by mělo dojít v půlce května 2021.*“

Další chirurg, který byl s B. případem obeznámen, navrhl spojit dekanylaci s operací čelisti. Kdy se spodní čelist vysune dopředu, tím se srovná i postavení jazyka dopředu, který je jinak u TCS zapadlý. Tato operace by měla příznivý vliv na snadné dýchání a dívka by si na život bez tracheostomie zvykala snadněji. K operaci čelisti nakonec nedošlo, neboť se lékařům nepovedlo sehnat veškeré součástky nutné pro úpravu čelisti. „*Dnes bychom už s operací nesouhlasili kvůli možnosti, že by se čelist podsunula zpátky. Tuto operaci může B. podstoupit v 17 letech, to už je vývoj hlavy ukončen.*“ Během 10. až 11. roku věku se u dětí s TCS provádí operace šroubu na sluchadlo. Protože nárok na sluchadlo má dítě z hlediska pojišťovny jednou za 10 let.

Další symptom, který vznikl asi měsíc po porodu, je porucha funkce fascií levého horního víčka – **ptóza víčka**. Operace proběhla v Motole, kde se lékaři snažili o pověšení fascie za zdvihač očního víčka, aby se víčko nehrnulo dolů a nemělo tak negativní dopad na rozvoj zraku. Operace se nepovedla a B. nedostala ani doporučení na rehabilitaci oka pomocí Vojtovy metody. Rodiče se snažili, alespoň spadlé víčko hrnout nahoru. Bohužel začali pozdě a účinek nebyl významný. Dívka dnes nosí víčko vyhrnuté náplastí k obočí a

obličej jí zdobí brýle. Dříve na pravém oku nosila okluzor. Když se u dívky objevila ptóza víčka, objednali se na konzultaci k oční lékařce do Prahy. Během návštěvy také řešili, kolik dioptrií bude B. mít a zda bude potřeba korekce pomocí brýlí. Rodiče čekali do 3. roku, zda se dioptrie srovnají. B. má na levém oku 5 dioptrií. U B. se projevil i astigmatismus, který je symptomem pro TCS, ale astigmatismus má i B. matka.

B. má také abnormality vývoje **sluchového ústrojí**, dívka má oboustrannou atrézii ušních boltců a zvukovodu. Pro korekci sluchu využívá od 8 měsíců věku sluchadlo BAHA připevněný na čelence. B. navštěvuje jednou za rok foniatrii. Matka si pochvaluje, že díky sluchadlu je B. přímo zapojena do společnosti. „*Mínus sluchadla je, že když na B. někdo volá, ona ví, že na ní někdo volá, ale není schopna určit, odkud zvuk pochází.*“ V 5 letech B. absolvovala audiogram, který vyhodnotil, že B. nemá těžkou převodní nedoslýchavost, ale „pouze“ středně těžkou převodní nedoslýchavost. Vyšetření, kdy na děvče lékař mluvil z 15 ti metrů, proběhlo v pořádku. Dívka slyšela vše, co lékař řekl. V dospělosti si B. může nechat uši nahradit pomocí epitéz. „*Toto rozhodnutí bude na B.*“

Z hlediska stravy je na tom B. velmi dobře. B. byla na JIP krmena mateřským mlékem. **Příjem potravy** probíhal skrze sondu, která byla zavedená přes ústa. Dívka si sondu neustále vytahávala a často kvůli ní měla reflux, a proto se matka snažila o kojení. B. měla s kojením problémy a matku stálo mnoho práce naučit dívku sát. Sestry v porodnici, při tomto procesu, matce moc nápomocné nebyly. Nakonec se B. naučila na lahev a do konce 1 roku byla krmena mateřským mlékem. Poté začali s příkrmy.

Vývoj **zubů** je i u B. opožděn. První zub se jí vyklubal až v prvním roce, což je u TCS normální. Do 2 let trvalo, než měla plný dětský chrup. Matka je zvědavá, jak vývoj zubů bude u B pokračovat dále, protože kolem 5. roku věku se dětem se syndromem zuby začínají kazit. Dívka má otevřený zkus, kdy se jí zuby dotýkají. Proces kousání a jení je tedy obtížnější. Matka je ráda, že u B. nevznikla porucha příjmu potravy, dle jejích slov je B. „žravé“ dítě.

B. navštěvuje **logopedickou poradnu**. Logopedka, kterou rodiče zvolili, je široko daleko jediná zkušenosti s tracheostomií, což pro výběr bylo stěžejní. Zpočátku kontroly probíhaly jednou za půl roku, kdy logopedka zkoušela, jak B. rozumí znakové řeči a jak se vyvíjí zásoba znaků. Dnes logopedku navštěvují jednou za měsíc, maximálně 6 týdnů. Návštěvy se zaměřují na tvoření slov. Rodiče s B. od začátku komunikovali mluveným slovem. Do vět vždy vložili jeden znak pro konkrétní slovo.

Z hlediska **motoriky** je na tom B. jako jiné děti. Velmi rychle dohnala dva měsíce po porodu, kdy musela jen ležet. Otáčela se na břicho, lezla. B. má povolené břišní svaly, neboť tím, že měla tracheostomii, bránice nefungovala, jak by měla a vzduch jí unikal tracheostomickou kanylou. Povolené svaly procvičují pomocí fyzioterapie – Vojtovou metodou. Vojtova metoda měla velký vliv na motorický vývoj dívky.

V nemocnici rodičům doporučili služby Rané péče pro zrakově i sluchově postižené Tamtam. Rodiče poté organizaci kontaktovali. **Raná péče** dojížděla k rodině domů jednou za 4 týdny od půl roka dívky. Cvičili s B. zrak, půjčovali rodině hračky, zajímali se ale i rodiče, zda něco nepotřebují, jak se cítí apod. Také upozornili rodiče na příspěvky, na které mají nárok. Organizace **Tamtam** pomáhala rozvíjet znakovou řeč u B. i rodičů. Pracovnice z Tamtam také přivážely hračky, které zjednodušovaly nácvik značení. V domácnosti se objevovaly hračky nablízko – dřevěné hračky, leporela. Od jednoho roku navlékali korálky – na nit, na špagety, na tyčky. Pro koordinaci oko – ruka třídili kuličky / tyčky podle barev, na barevném květinovém podkladu hledali nenalepené květiny, vkládačky, používali i podsvícenou desku.

Sociální anamnéza

B. se také kvůli svému vzhledu setkala s nevhodným chováním okolí. Některé děti se při setkání s B. přišly zeptat, co B. je, co si jí stalo. Ptají se B., ptají se své matky i matky B. Někteří rodiče se snaží otázky zodpovědět. Někteří rodiče bez odpovědi odvádějí dítě pryč, nebo ho okřiknou. Rodiče se setkali i s tím, že jim cizí lidé nabízeli peníze.

Rodiče se rozhodli, že založí organizaci na podporu osob s TCS, chtěli rozšířit fakt, že být jiný neznamena být špatný, že je to normální. Rodiče nemusí umlčovat své děti, protože jejich otázka je jim nepříjemná. Proto vznikla organizace „Be Treacher Collins, Be TCS“, jejíž ambasadorkou je Tamara Klusová. Cílem zakladatelky je najít v České republice lékaře, který by se zabýval problematikou TCS. Organizace také pořádá různé přednášky. Každoročně se také snaží setkat se svými členy formou společných pobytů.

Ekonomická zátěž

Rodina má dostatek financí a zvládá si zajistit pomůcky pro B. sama. Velkou úlevu jim ale přinesla Raná péče, když rodiče upozornila na možnost příspěvku na péči. Rodina dostává cca 14 000 Kč na rok. K tracheostomii musel být rodiči dokoupen inhalátor. Kanyly a odsávací cévky, jednou za tři měsíce, plně hradí pojišťovna, pokud rodiče

odsávají více, musí si uhradit sami. Filtry na zvlhčování si rodiče hradí sami. Sluchadlo bylo z části proplacené pojišťovnou a část cca 30 000 Kč si museli uhradit rodiče. Jednou za rok mají rodiče nárok na čelenky, na niž je sluchadlo umístěné, zde je doplatek 2 000 Kč.

Školní anamnéza – mateřská škola (z pohledu rodiče)

B. je v současné době 5 let. Jelikož byla B. velký extrovert, rodiče jí ve 2 letech se umístili do soukromé mateřské školy na pár hodin týdně. Pro přijetí do této mateřské školy byl nutný posudek jak z SPC pro sluchově postižené, tak z SPC pro zrakově postižené. SPC spolu vzájemně spolupracovaly. Spolupráci rodiny a SPC se sluchovým postižením matka nehodnotí přínosně. Pracovnice, která vedla s B. rozhovor, se na schůzku nepřipravila, na dívku křičela, byť B. měla sluchadlo. Také byla překvapená, že B. umí značit a značením se domlouvá i s rodiči. Pracovnice na rodiče tlačila, aby si vybrali mateřskou školu pro sluchově postižené. Když rodiče upozornili, že se jim líbí spíše mateřská škola pro zrakově postižené, pracovnice se dle slov matky naštvála. B. podstoupila preferential looking test v rané péči. Tento test se využívá jako diagnostická metoda, při níž se zjišťuje stav vizuální percepce.

Do speciální mateřské školy pro zrakově postižené dívka nastoupila, když jí bylo 3,5 roku. Rodiče tuto školu zvolili, neboť se jim líbilo tamní prostředí, ale i rehabilitace, které mateřská škola speciální dětem umožňuje. B. využívá fyzioterapii, kvůli oslabeným břišním svalům. Kvůli ptóze navštěvuje i oční sestry, které v mateřské škole působí. Rodiče zaujala i široká škála kroužků, které zde byly nabízeny. Kroužky byly bohužel zrušeny, když dívka nastoupila. Součástí mateřské školy speciální je i SPC pro zrakově postižené, kam rodiče docházejí na konzultace jednou za 3–6 měsíců, kdy upravují individuální vzdělávací plán pro B. Komunikace SPC a B. učitelky a asistentky probíhá bez problémů. Matka do speciální školy dodává zprávy týkajících se aktuálního stavu B. B. vstup do školy zvládla bez potíží. Od samého počátku má k sobě asistentku, která v té době byla na praxi v SPC v B. mateřské škole. Ostatní děti B. přijaly bez problémů, za což se zasloužila i B. asistentka, která s dívkou prošla všechny třídy ve škole a představila ji všem dětem. Matka na třídní schůzce, před nástupem B. do školy, seznámila i ostatní rodiče a učitelku se syndromem, přinesla jim letáky o TCS, takže možná se rodiče s dětmi o B. doma bavili. Rodiče pro komunikaci s pedagogickými pracovníky používají

komunikační sešit, kam učitelka napíše, co ten den dělali, zda B. spala / jedla, jakou rehabilitaci ten den absolvovala atd. Rodiče si přístup personálu v předškolním zařízení velmi pochvalují.

Školní anamnéza – mateřská škola (z pohledu pedagogických pracovníků)

Paní učitelka, která třídu B. vede, má bohaté zkušenosti s dětmi s postižením. *„První zkušenosti s dětmi s postižením jsem nabyla jako vychovatelka ve Škole pro sluchově postižené. Od roku 2002 až dodnes působím ve školce pro zrakově postižené.“* Škola, kde pracuje je složená z pěti tříd pro 12 dětí. Před nástupem B. se nikdy s Treacher Collins syndromem nesetkala. Informace o syndromu čerpala především z odborných časopisů, různých zdrojů na internetu a konzultacemi v SPC pro zrakově postižené. Při své přípravě se zaměřila na odsávání tracheostomie a zalepování levého, povislého víčka. Vzhledem k tomu, že B. při příchodu nemluvila, využívala učitelka při komunikaci znakovou řeč, kterou ovládala z předchozího zaměstnání.

Jelikož B. nastupovala do nově vzniklé třídy, docházelo k pozvolné integraci mezi ostatní děti. *„Děti si na B. vzhled zvykaly, zpočátku se jí stranily. Po čase děti B. jinakost přijaly, bohužel největší problém měly děti s tím, že se s B. nemohly dorozumět. Po dekanylaci ale jejich komunikační bariéra zmizela.“*

Dle slov učitelky je B. právoplatný člen třídy. K úspěšné integraci pomohla skvělá spolupráce mezi učitelkou, asistentkou pedagoga a rodičů B. B. se také při řízených činnostech a jiných aktivitách musely názorně vysvětlit úkoly k aktivitě. Do všech aktivit se ale B. plně zapojovala s radostí a odhodláním. Učitelka B. charakterizuje jako přátelskou dívku, která je také velmi chytrá. Kromě kladných vlastností u ní ale najdeme i ty zápornější. B. umí zaujmout i vedoucí úlohu, při aktivitách a úkolech, projevující se komandováním ostatních dětí. B. s pedagogickými pracovníci, dětmi i provozními pracovníci mateřské školy speciální vychází bez problémů.

Asistentka pracuje na této pozici 2 roky a B. je první dítě s postižením, kterému se asistentka věnuje. Kromě B. má ale zkušenosti s dětmi s PAS, s dětmi s mentálním postižením, nebo s dětmi se zrakovým postižením. Asistentka v době B. nástupu plnila praxi v SPC pro zrakově postižené, které je ve stejné budově jako mateřská škola speciální, proto se zde ihned domluvila na B. asistenci s tím, že je potřeba se naučit znakový jazyk. Nejdříve se jej učila podle aplikací a v září 2019 nastoupila do kurzu

znakového jazyka. Asistentka má dnes za sebou 2. modul českého znakového jazyka. Asistentka si informace dohledávala pomocí sociálních sítí, kde matka B. informuje široké okolí, úzce při získávání informací spolupracovala s rodiči B. Dokonce v létě před nástupem B. do školy je navštěvovala v jejich domácím prostředí, kde se učila zdravotní péči o dívku, například odsávat tracheostomii podle potřeby (četnosti zahlenění), nebo přelepovat víčko. Také byla srozuměna s péčí o sluchadlo – když bude pršet, nebo půjdou do bazénu, tak musí být sluchadlo uklizené, neboť by mohlo dojít k jeho poruše.

Jelikož asistentka trávila s B. čas již před nástupem do mateřské školy, nebyl s jejich vzájemnou adaptací problém. Dívka asistentku rychle přijala a měla v ní velkou oporu, například i při zprostředkování komunikace mezi B. a dětmi. Dnes už její pomoc vyhledává zřídka. *„B. při nástupu do školky nemluvila, s dětmi se ale pokoušela domluvit různými neverbálními způsoby. Jediný problém zde byla verbální komunikační bariéra, která ale téměř zmizela po dekanylaci.“* Kvůli zlepšení artikulace navštěvuje B. ve škole logopedku. Kromě logopedie navštěvuje i fyzioterapii kvůli oslabeným břišním svalům a také kvůli tomu, že některé svaly, například hýžďové, zapojuje méně než jiné svaly. Ve škole s B. pracuje i oční sestra, neboť s B. procvičuje nemocné oko. B. nosí na 3–4 hodiny okluzor. Zpočátku u těchto terapií byla potřeba přítomnost asistentky, neboť se B. bála. Dnes na terapii dochází sama.

Při online výuce, asistentka posílá B. přípravy v podobě cvičení pro rozvoj mluvidel, znakového jazyka, motoriky apod. I fyzioterapeutka posílá rodičům cviky, které je nutné provádět. Můžeme tedy říci, že se škola snaží B. rozvíjet i při pandemické situaci. Kromě terapií se snaží B. mluvení rozvíjet i asistentka pomocí pexes, puzzlí, zaměřuje se i na dechová cvičení – foukání do peříček, foukání do branek, foukacích píšťalek. K individuální práci s B. dochází obvykle při pobytu venku, nebo při spaní (B. je ve škole i přes polední odpočinek, ona ale spánek nepotřebuje.) Z hlediska kompenzačních pomůcek používá B. kromě sluchadla, speciální didaktický materiál – karty se zvířátky, piktogramy.

B. se ve škole projevuje velmi společensky, do všech aktivit se pouští s velkým odhodláním. B. je i velmi empatické dítě, pokud ve třídě někdo pláče, hned se snaží pomoci. I svou dobrosrdečností ji děti při vstupu mateřské školy speciální přijaly. Nejprve si s ní nechtěly hrát, některé děti ji odmítaly. Dnes se u nich toto chování již neobjevuje.

Kontakt s B. vyhledávají i děti z jiných tříd, ptají se asistentky, kde je B. pokud nepřijde do mateřské školy apod.

B. má 4. stupeň podpůrných opatření, takže má sestavený individuální vzdělávací plán podle doporučení z SPC pro zrakově postižené. Asistentka komunikaci s SPC hodnotí velmi pozitivně. Komunikace probíhá často ve složení SPC, rodiče B. a asistentka/učitelka jednou za dva měsíce. Jednotliví účastníci schůzky se vyjádří, zda jsou doporučení funkční, nebo ne, co je z doporučení potřeba upravit, popřípadě, jaké doporučení už není potřeba. Doporučení se týkají rozvoje sluchu a mluvidel. Komunikace mezi školou a rodiči probíhá za pomoci komunikačního deníku, kam asistentka píše B. denní režim.

Učitelka i asistentka se snažily poslouchat, jak děti mezi sebou komunikují a popřípadě zasáhly. *„Pokud se stalo, že si s B. nechtěly hrát, pokoušely jsme se s paní učitelkou s dětmi více komunikovat, vysvětlovat, ukázat, že sice vypadá jinak, ale umí to, co oni. Snažili jsme se ukázat její kladné stránky. Myslím si, že z těchto důvodů je B. plně začleněná mezi ostatní děti.“*

B. je veselá rozumbrada. Pro rodiče není péče o B. náročná. Když se narodila, tak měli obavy, zda přežije. Dnes ji popisují jako normální dítě, které je drzé a má svou hlavu. B. je podle rodičů muzikální, proto se ji rozhodli přihlásit na lekce kytary. Kromě hudebního nástroje vybrali i sportovní průpravu – opičí dráhy apod. B. se lekce někdy líbily. B. čeká v květnu 2021 chirurgický zákrok – zašití dírky po tracheostomické kanyle. Cca za dva roky se z mateřské školy přesune do základní školy. Rodiče zatím neví, jakou základní školu vyberou.

10. PŘÍPADOVÁ STUDIE E. (8 LET)

Třetí případová studie byla vytvořena z dostupných informací skrze dotazník, kdy autorka matce E. poslala soubor otázek, na které se ptala v předchozích případových studiích, a ona na ně písemně odpověděla. Případová studie proběhla v březnu 2021.

Rodinná anamnéza

Matka E. pochází z Moravy. Otec E. se narodil na Slovensku. Rodina se rozhodla na trvalo usadit na Moravě. E. od narození žije se svými rodiči v bytě. Často ale navštěvují babičku, z matčiny strany, která žije v domě nedaleko. Zde se E. setkává s matčinou

sestrou, se kterou má dívka velmi blízký a hezký vztah. Prarodiče ze strany otce vídá E. velmi málo, neboť žijí na Slovensku. Dívka je z obou rodin jediná, u které se Treacher Collins syndrom objevil. Rodiče i širší rodina nevykazují známky jiného postižení, nebo zdravotního omezení.

Osobní anamnéza

Dle matky těhotenství probíhalo fyziologicky. V období 10. týdne těhotenství pouze prodělala chřipkovou virózu. Během těhotenství podstupovala běžná vyšetření, která dopadly vždy v pořádku. Mezi těmito vyšetřeními proběhl i 3D ultrazvuk. 3D ultrazvuk neprokázal žádné abnormality ve vývoji plodu. Až do porodu byla matka lékařem ujišťována, že je vše tak, jak má být. Matka byla šťastná a na dívku se těšila.

E. se z neznámého důvodu narodila předčasně v březnu 2013, již ve 32. týdnu těhotenství a vážila pouze 1 124 g. Brzké narození dívky způsobilo krvácení do mozku. E. má kromě Treacher Collins syndromu diagnostikovanou i Mozkovou obrnu. „*Pro rodinu to byl velký šok, nevěděli jsme, jak se E. bude vyvíjet dál.*“ Po porodu E. podstoupila CT, které ukázalo zúžené dýchací cesty, E. nemohla plně dýchat i z důvodu neprůchodnosti nosních štěrbin, dále měla rozštěp očních víček, deformace lícni kosti, deformace ušních boltců a atrézii zvukovodů. Čtvrtý den po narození dívka podstoupila tracheostomii, neboť pro ni bylo dýchání velmi složité. Lékaři se také snažili o zprůchodnění **nosu** za využití nostril. Operace se bohužel nezdařila. Začátky s **tracheostomií** byly pro rodiče složité. Za pomocí lékařů se museli naučit s tracheostomií zacházet, správně odsávat, vyměňovat a sterilizovat kanyly. Časem se naučili potřebné a z péče o tracheostomii se stala rutina. Tracheostomii má dívka zavedenou dodnes. Podle lékařů bude dekanylace možná až v dospělosti. Rodiče s dcerou jezdí na kontroly s tracheostomií jednou za rok na ORL do brněnské nemocnice.

V osmi týdnech jí musela být zavedena **perkutánní endoskopická gastrostomie** (PEG). Lékaři PEG zavedli plastovou sondou přes kůži do břicha. Jedná se o umělý vstup, který slouží k podávání výživy, pokud není možné podávat stravu ústy. V případě E. byla tato sonda zavedena, neboť dívka neuměla řádně polykat a často zvracela. E. se postupně naučila polykat a ve 2 letech lékaři PEG odstranili.

Co se týče **chrupu**, mléčné zuby narostly E. pouze z části, několik zubů jí chybělo a začaly se rychle kazit. Když bylo dívce 7 let, zubařka jí vytrhala 12 zubů. Od té doby roste chrup nový, ale růst je ve srovnání s intaktní společností pomalý.

Pro korekci převodní ztráty **sluchu** využívá E. od 1,5 roku sluchadlo BAHA, díky němuž má dívka kontakt s okolním prostředím. Cesta ke sluchadlu byla pro rodinu trnitá. Lékař, který měl E. v péči, se sluchadlem dle slov matky více jak rok otálel. Nakonec se rodičům povedlo najít lékaře v Audiofon Brno, který dívce sluchadlo poskytl do dvou týdnů od návštěvy. Dívka se se sluchadlem ihned sžila. Nedělalo ji problémy nosit jej denně, nestrhávala si ho, ani proti němu nijak „neprotestovala“. E. měla po narození abnormalitu ve vývoji **zrakového ústrojí**, a to rozštěpy víček. Tudíž pro jejich nápravu musela podstoupit dvě operace a došlo také k vyplnění tváří tukem.

Při **komunikaci** s dívkou využívala rodina znakový jazyk, který si osvojila i E. E. navštěvovala klinického logopeda, který s rozvojem řeči pomáhal. Matka E. navštěvovala kurzy znakového jazyka, který poté učila E. Dle matky E. znaky rychle pochytala. Když E. začala více mluvit, znakový jazyk téměř přestala využívat. Používá jej, jen pokud si na slovo nemůže vzpomenout. Pro osoby, které dívku neznají, může být E. mluva nesrozumitelná. Rodina také kontaktovala organizaci **Tamtam**, ale jejich služby využívali zřídka.

Kvůli diagnostikované Mozkové obrně rodiče s dívkou od jednoho roka cvičí Vojtovu metodu pro zlepšení **motoriky**. E. má levostrannou hemiparézu v 1. roce se teprve začala i přetáčet. Ve 2,5 letech podstoupila E. prodloužení Achillovy šlachy v levé noze, neboť kvůli Mozkové obrně měla potíže při chůzi. Cca 6-8 týdnů měla na noze sádku a další 3 měsíce trvalo, než zase začala chodit. Dnes se E. pohybuje bez obtíží.

Matka s E. navštěvovala rehabilitaci v nemocnici Břeclav, kde se jim věnovala fyzioterapeutka 4 krát týdně. Dívka musela pečlivě cvičit i 2 krát denně doma. Vojtovu metodu cvičila dívka do 3. let. Dívka používá převážně pravou ruku, levá je spíše dopomocná. Na levé ruce je i oslabená hrubá motorika. Rodina využívá tříkolku LOPED, neboť E. nezvládá jízdu na kole. E. je téměř samostatná, s hygienou a oblékáním, ale potřebuje pomoc rodičů. E. nemá snížený intelekt.

Sociální anamnéza

Jelikož město, ve kterém dívka vyrůstá, nemá vysoký počet obyvatel, většina lidí o E. a jejím postižení ví. I díky tomu se E. i jejím rodičům posměšky společnosti téměř vyhýbají. Pokud se ale někdo nevhodně projevuje, E. si takových lidí nevšímá. Dívka je spíše uzavřená. Také se raději obklopuje dospělými lidmi, s dětmi kontakt nevyhledává.

Ekonomická zátěž

Rodina má možnost využívat příspěvky od pojišťovny. Pojišťovna hradí kanyly a cévky k tracheostomii, dále i fonační filtry ale těch pouze 50 kusů na rok.

Školní anamnéza – mateřská škola (z pohledu rodiče)

E. do mateřské školy nastoupila ve 4 letech. Rodiče původně vybrali mateřskou školu logopedickou, neboť chtěli zlepšit E. mluvicí schopnosti, které byly opožděné kvůli tracheostomii. Dle slov matky E. tato mateřská škola v rozvoji velmi pomohla.

Ve třídě byly přítomny 2 učitelky a asistentka pedagoga. Učitelky i asistentka se bály tracheostomie, neboť s ní neměly žádnou zkušenost, ale také, že by tracheostomii mohly ostatní děti E. vytáhnout. Pracovnice se ani nepokoušely tracheostomii odsávat, matka si tedy E. brala po obědě domů, a pokud měla dívka období větší zahleněnosti, nechávali si ji rodiče doma.

Zpočátku se E. do předškolního zařízení nechtělo, protože zde nemohla být s rodiči. Časem si ale zvykla. Rodiče byli s přístupem pedagogických pracovníků velmi spokojeni. Děti ve třídě E. ihned přijaly, neboť je učitelka na příchod E. připravovala pomocí komunikačního kruhu. E. je spíše uzavřený typ a kontakt s dětmi nevyhledávala z důvodu, že jí děti nerozuměly, když mluvila. E. se ve škole spřátelila s chlapcem s Downovým syndromem.

S paní učitelkou a asistentkou domluva probíhala bezproblémově, neboť se obě pracovnice snažily porozumět tomu, co říká. E. je někdy také velmi vzdorovité dítě, v mateřské škole logopedické měla sklony k sebepoškozování, pokud nebylo „po jejím“. Jak se sebepoškozování projevovalo, matka nespécifikovala. Rodiče s E. navštěvovali SPC pro sluchově postižené v Brně. E. měla přiznaný 3. stupeň podpůrných opatření. Dle matky komunikace s SPC probíhala výborně. Dle slov matky SPC do mateřské školy speciální doporučili jen karty pro rozvoj znakové řeči. Matka období v předškolním zařízení považuje za jejich nejhezčí období.

Školní anamnéza – základní škola (z pohledu rodiče)

E. od září 2020 nastoupila do první třídy běžné základní školy. Rodiče zaujala i Základní škola pro neslyšící v Brně, bohužel z důvodu velké vzdálenosti jí zamítli. Rodiče tedy zvolili běžnou základní školu, kvůli bližší vzdálenosti bydliště. E. je ve škole velmi snaživá a líbí se jí tam. Dokonce se zde zlepšily i sklony k sebepoškozování.

Ve volném čase nejraději tráví čas v knihovně, neboť má ráda knihy. Často také navštěvuje s rodiči hřiště blízko bydliště. E. ráda kreslí i píše a vyhledává hraní na doktory a učitelky.

11. SROVNÁNÍ PŘÍPADOVÝCH STUDIÍ

Jak je z teoretické části bakalářské práce známo Treacher Collins syndrom může být **dědičný** z generace na generaci, nebo vzniká formou **nové mutace**. V případové studii se objevily oba jevy. Dívky N. a B. pocházejí z rodin, kde se Treacher Collins syndrom vyskytuje, u obou rodin je zde ale rozdíl ve formě výskytu a projevených symptomů u nositelů. V obou případech je přenašečem mutovaného genu otec dívek. V případě E. jde o nově vzniklou mutaci, tudíž nedošlo k přenosu genu z generace na generaci. O možnosti vzniku Treacher Collins syndromu u plodu věděli pouze rodiče B., neboť je syndrom v otcově straně rodiny velmi rozvinutý. Pro další dva rodiče byl syndrom u dcer šokující jev. **Prenatální období** všech matek probíhalo zcela fyziologicky, bez větších obtíží, avšak těhotenství každé z nich bylo odlišné. Všechny ženy v těhotenství prodělaly běžné základní testy u svých gynekologů. Matku N. po celé těhotenství trápil špatný pocit, převážně proto, že v rodině manžela je postižení sluchu. Navštívila genetické centrum, podstoupila tři vývojové screeniny i 3D ultrazvuk. Ani jedno vyšetření však neprokázalo, že je u plodu něco špatně. Až do porodu tedy byla gynekologem ujišťována, že dítě bude zdravé. Matka B. se již před otěhotněním setkávala s rodinnými příslušníky manžela, kteří jsou nositeli Treacher Collins syndromu. Matka tedy věděla, před čím stojí a co se může stát a svěřila se se svými obavami gynekologovi. Tato matka měla také jako jediná více plodové vody a těhotenskou cukrovku, které jsou nespecifické znaky Treacher Collins syndromu. Matka B. v těhotenství podstoupila běžné vyšetření v genetickém centru. Lékaři i jí tvrdili, že dítě bude zdravé. Rodiče se tedy těšili na potomka. Matka E. podstoupila běžné těhotenské

testy, jejichž výsledky byly vždy v pořádku. Podstoupila i 3D ultrazvuk, který neprokázal žádné anomálie u plodu. Rodiče očekávali narození zdravé dívky.

Tyto tři ženy spojuje negativní fakt, ten, že chybělo jedno podstatné **vyšetření** pro odhalení Treacher Collins syndromu u jejich potomka. Toto vyšetření se nazývá biopsie choriových klků, které se však pro časovou náročnost běžně neprovádí. V případě N. a E. k tomuto vyšetření v podstatě nebyl důvod, u B. by vyšetření bylo na místě. Dle autorky názoru, pokud tento syndrom neodhalí vyspělá technika typu 3D ultrazvuku, je tedy nutné obětovat čas a u rizikových žen provádět biopsii choriových klků a dopřát tak ženám větší jistotu, že případný vznik syndromu bude podchycen. Včasné zachycení syndromu, může ulehčit i průběh porodu. Porodníci a porodní asistentky budou vědět, že se narodí dítě s Treacher Collins syndromem. Mohou si v předstihu nastudovat projevy a léčbu syndromu. Lékaři mají čas pro vytvoření multidisciplinárního týmu, které dítě bude potřebovat. Ti také mohou být přítomní u porodu. Samotní rodiče se mohou v rámci možností psychicky připravit. Mohou si sami nastudovat, o jaký syndrom se jedná a jakou jejich dítě bude mít kvalitu života. Mají možnost vyhledat speciálně pedagogickou péči v podobě Rané péče, nebo podobných organizací.

I **perinatální období** u matek probíhalo odlišně. B. se narodila přirozeně po týdenním přenášení. N. se narodila císařským řezem. E. se narodila v 32. týdnu těhotenství přirozenou cestou. Dívky byly po porodu umístěné na jednotku intenzivní péče, kde podstoupily vyšetření, které upřesnilo, jaké symptomy mají a díky nim lékaři vyřkli diagnózu – Treacher Collins syndrom. V případě N. a E. trvalo několik dní než lékaři přišli na diagnózu. V případě B. lékaři byli informováni prostřednictvím rodičů. Všechny dívky jsou si **symptomy** velmi podobné, jedná se deformaci ušních boltců, lícních kostí, atrézie zvukovodů, zúžené dýchací cesty a zapadlou bradu. U všech dívek se také projevila těžká forma TCS. U B. se projevila ptóza víčka stejně jako u N. E. měla naopak rozštěp víčka. U dívky E. je zdravotní stav ztížen kvůli diagnostikované Mozkové obrně.

Z hlediska provedených **chirurgických zákroků** jsou si dívky také podobné. E. a B. měly na podporu dýchání zavedenou tracheostomii. B. byla ve 4 letech vyjmuta. N. a B. prodělaly operaci nozder. E. a N. podstoupili operaci víček a napnutí tváří tukem. N. podstoupila operaci rozštěpů pater. Rodiče popisují setkání s lékaři svých dětí velmi negativně, neboť většina z nich nebyla ochotna provést operace kvůli nedostatku

zkušeností. Další symptom typický pro TCS je problém s **příjmem potravy**. E. musela být zavedena perkutánní endoskopická gastrostomie. B. byla zpočátku krmena pomocí sondy. N. zvládala přijímat mateřské mléko pomocí speciálních saviček. Ani u jedné z dívek se neprojevila porucha intelektu. Všechny výše zmíněné symptomy jsou pro Treacher Collins syndrom typické. Tudíž se dá předpokládat, že každé další dítě narozené s Treacher Collins syndromem ponese stejné symptomy, avšak míra jejich projevů může být individuální.

Všechny tři dívky využívaly pro **komunikaci** s okolím znakový jazyk a navštěvovaly logopedickou poradnu. B. pro rozvoj zraku využívá brýle, ostatní dívky nikoliv. N. bude pravděpodobně pro korekci chrupu využívat rovnátka, u ostatních dívek zatím rovnátka nejsou potřeba. Všechny dívky také využívají pro korekci sluchu sluchadlo BAHA, které ale každá nosí od jiného věku. Dívky jsou plně mobilní. E. kvůli hemiparetické formě mozkové obrny potřebuje dopomoci se sebeobsluhou. Rodiny těchto dívek vyhledali oporu v rozvoji dcer v podobě organizací – **Raná péče a Tamtam**. Pracovnice těchto organizací byly oporou jak pro rodiče, tak i pro pozitivní rozvoj dětí. Rodiče si cenní obzvláště faktu, že pracovnice fungovaly i jako psychologická pomoc, která vyslechla jejich trápení. Obecně tedy můžeme říci, že speciálně pedagogická péče je dnes na vysoké úrovni svým přístupem – empatií, komunikací a je připravená poskytnout pomoc rodičům a dítětem s postižením.

Rodiče kontakt dítěte s TCS a **sociálního prostředí** popisují rozpačitě, neboť se všichni setkali s veřejnými posměšky, odmítáním a nepochopením. Dnešní společnost stále bojuje s faktem, že někdo vypadá jinak. Děti a dospělé osoby s TCS jinak skutečně vypadají, ovšem neznamená to, že jsou méněcenní, nebo že by měli žít na okraji společnosti. Tudíž je velmi smutné, že se rodič musí rozhodnout, zda dětskou společenskou akci s dítětem s TCS navštíví, nebo zůstane doma a vyhne se tak pomluvám a posměškům směřované k jejich dítěti. Autorka bakalářské práce se tedy domnívá, že intaktní společnost by se měla projevovat otevřeným přístupem a přijetím osob se zdravotním postižením, ale také se snažit prohloubit znalosti o kvalitě života těchto osob. **Ekonomickou situaci** rodin je možné označit za stabilní. Rodiny využívají, mimo vlastních finančních zdrojů, přiznaný příspěvek na péči.

S příchodem nástupu dětí do **předškolního zařízení** rodiče vybírali mezi mateřskou školou speciální a mateřskou školou běžnou. B. nejprve navštěvovala od 2.

roku soukromou mateřskou školu. N. nastoupila ve 3 letech do mateřské školy speciální, avšak po půl roce byla nucena odejít, neboť neměla všechna povinná očkování. B. ve 3,5 letech nastoupila do mateřské školy pro zrakově postižené, N. nastoupila ve 4 letech do běžné mateřské školy, E. nastoupila ve 4 letech do mateřské školy logopedické. Před nástupem do zvolených mateřských škol absolvovaly vyšetření v **SPC**, kde pracovnice vytvořila doporučení pro MŠ. E. a N. navštěvovaly SPC pro sluchově postižené. B. navštěvuje SPC pro zrakově postižené, ale navštívila i SPC pro sluchově postižené. Matky dívek hodnotí komunikaci s SPC bezproblémově. Matky B. a E. hodnotí pozitivně i komunikaci mezi MŠ a SPC. Matka N. měla ke komunikaci MŠ a SPC několik výhrad. Každá z dívek měla **individuální vzdělávací plán**, který byl průběžně upravován. N. měla přiznaný 2. stupeň podpůrných opatření. E. měla přiznaný 3. stupeň podpůrných opatření. B. má přiznaný 4. stupeň podpůrných opatření. Všechny dívky byly ve třídě s asistentem pedagoga, který v případě potřeby dívkám pomohl. Matka E. hodnotí **přístupy pedagogů** velice kladně, byť odmítaly odsávat tracheostomickou kanylu. Matce se líbila především snaha začlenit E. do třídního kolektivu pomocí komunikačního kruhu.

E. se ve škole líbilo, avšak přátelské vztahy s dětmi kvůli své uzavřené povaze nenavázala, děti jí kvůli tracheostomii nerozuměly. Také trpěla sebepoškozováním. Matka B. také byla s přístupem učitelek spokojena. Velmi přínosně hodnotí pomůcku - komunikační sešit, kdy má možnost si přečíst, jak den v MŠ probíhal a poté se o tom s B. pobavit. B. se ve škole daří a je spokojená. Matka N. hodnotí přístupy pedagogických pracovníků negativně, z jejího pohledu nedocházelo k dodržování doporučení SPC. N. se ve škole nelíbilo.

N. učitelka pracuje několik desítek let v běžné MŠ a nemá zkušenosti s dětmi s postižením. O TCS nikdy neslyšela, tudíž její příprava spočívala ve studii odborných článků a doporučení SPC. Učitelka připravovala děti na příchod N., tím, že s nimi hovořila o jinakosti. Vztah s N. hodnotí jako optimální. N. byla ve třídě aktivní a nepotřebovala upravit aktivity. Učitelce komunikaci s N. ulehčovalo dívky sluchadlo. **B. učitelka** má letité zkušenosti s dětmi s postižením. Informace o problematice TCS získala z odborných časopisů a konzultacemi s SPC. Učitelka se musela připravit také na zdravotní péči o B. Nutné bylo naučit se obsluhovat tracheostomii a zalepovat levé, povadlé horní víčko. Učitelka s B. komunikovala pomocí znakové řeči, dnes se dorozumí orální řečí. B. ochotně spolupracovala na různých aktivitách a činnostech, ovšem

nejdříve se jí musel názorně vysvětlit postup. Vztahy mezi dětmi je dnes velmi přátelské, avšak nejprve mezi nimi byla komunikační bariéra, neboť B. nemluvila.

Asistentka pedagoga, která byla u **N.** ve třídě přítomná, nemá dlouhodobé zkušenosti s dětmi s postižením. Při přípravě na příchod dítěte s TCS studovala odborné články a doporučení z SPC. Asistentka komunikovala s SPC jednou za půl roku. S N. pracovala pravidelně každý den. Asistentka se orientovala na aktivity, které byly doporučené SPC – aktivity pro rozvoj řeči, hmatu, sluchu a grafomotoriky. N. se aktivně zapojovala do aktivit ve třídě. **Asistentka pedagoga**, která je u **B.** ve třídě přítomná, nemá dlouhodobé zkušenosti s dětmi s postižením. Informace o TCS získávala skrze sociální síť. Asistentka se musela naučit znakový jazyk, kromě něj si osvojit péči o sluchadlo, o tracheostomii, která probíhala v domácím prostředí. Také se naučila, jak přelepovat spadlé víčko. Asistentka B. zajišťovala komunikaci mezi B. a dětmi, doprovázela ji na rehabilitace a individuálně B. rozvíjela pomocí speciálního didaktického materiálu. Vztah B. a asistentky je přátelský.

12. VÝSLEDKY VÝZKUMU

Cílem bakalářské práce je popsat začlenění dětí s Treacher Collins syndromem do předškolního vzdělávání za pomoci tří případových studií. Z výzkumu vyplývá následující zjištění. Děti s diagnózou TCS mohou navštěvovat běžnou mateřskou školu i mateřskou školu speciální zřízenou dle § 16 odst. 9 školského zákona. Pro vstup do MŠ je nutné doporučení Speciálně pedagogického centra, vyhotovení individuálního vzdělávacího plánu a podpůrná opatření, které se mohou upravovat na základě úspěšného, či neúspěšného vlivu na dítě. Pedagogové se připravují na příchod dítěte s TCS všemi dostupnými prostředky. Předpokládá se i příprava dětí ve třídě. Učitelé dodržují doporučení SPC, aktivity přizpůsobují zdravotnímu stavu dítěte. Pedagogičtí pracovníci pro úspěšnou integraci dětí podporují optimální prostředí ve třídě pomocí otevřené komunikace, rovnocenného postavení všech dětí, podněcují vzájemnou kooperaci apod. Očekává se aktivní komunikace mezi rodiči, SPC a pedagogickými pracovníci. S typem školy souvisí první výzkumná otázka:

VO 1: Jaký typ předškolního zařízení je vhodný pro dítě s TCS?

Rodiče dětí s Treacher Collins syndromem mají na výběr ze dvou typů předškolních zařízení. První možností jsou mateřské školy běžného typu, druhou možností jsou potom školy speciální zřízené dle § 16 odst. 9 školského zákona. Přínosné je, pokud škola dokáže zajistit různé rehabilitace, které dítě může navštěvovat – logopedie, fyzioterapie apod. Respondentky bakalářské práce navštěvovaly jak předškolní zařízení běžného typu, tak MŠ speciální. Vzhledem k faktu, že symptomy Treacher Collins syndromu způsobují poruchy zrakového a sluchového ústrojí, ale i narušují komunikační schopnost, mohou tyto děti navštěvovat mateřskou školu pro sluchově postižené, zrakově postižené a mateřskou školu logopedickou. Z výzkumu vyplynulo, že dívky B. a E. a jejich rodiče, byly spokojeni v mateřských školách speciálních. Pedagogové byli spokojeni jak v běžné mateřské škole, tak v MŠ speciální. Rodiče N. v běžné mateřské škole spokojeni nebyli.

Dalším důležitým tématem souvisejícím se zařazením dítěte s TCS do školy je ochota a připravenost pedagogických pracovníků. Tomuto aspektu byla věnována druhá výzkumná otázka:

VO 2: Jak by měly být pedagogičtí pracovníci připraveni na příchod dítěte s TCS?

Získaná data jasně dokládají, že se očekává příprava pedagogů na dítě s TCS v podobě prostudování odborných článků a doporučení z SPC, vhodné je také konzultovat problematiku syndromu s rodiči dítěte. Další příprava záleží na zdravotním stavu dítěte. Vhodná je i snaha naučit se obsluhovat zdravotní a kompenzační pomůcky dítěte – tracheostomickou kanylu, či sluchadlo. Stejně tak důležitá je forma přípravy dětí na příchod jiného dítěte, které vypadá odlišně, například pokud dítě s TCS podstoupilo tracheostomii a má v krku zavedenou kanylu, je důležité dětem vysvětlit důvod. Tyto intervence do značné míry vyplývají z ochoty a otevřenosti pedagogů, kteří mohou dopomoci dítěti s TCS začlenit se do třídního kolektivu. Učitelé by měli být otevření k práci s dítětem s TCS.

Tím, zda byly schopnosti pedagogů dostačující a dívky byly dalšími dětmi přijaty jako plnohodnotné členky kolektivu, se zabývá třetí výzkumná otázka:

VO 3: Jak integraci hodnotí pedagogické pracovnice a rodiče dítěte s TCS?

Matka E. je přesvědčena, že integrace její dcery proběhla úspěšně na základě optimálního přístupu pedagogických pracovníků. Hodnocení pedagogických pracovníků je bohužel neznámé. Matka N. s přístupem pedagogů spokojená nebyla. Domnívá se, že učitelky nevytvořily pro N. ve třídě optimální prostředí pro pozitivní rozvoj a navazování přátelských vztahů. To se projevovalo například tím, že dívka odmítala chodit do školy, kromě toho byla i ze strany dívek ve třídě obtěžována posměšky. Matka tedy integraci hodnotí jako neúspěšnou. Pedagogické pracovnice N. popisují její integraci jako úspěšnou, dle jejich slov se N. ve škole projevovala jako bezproblémová a aktivní dítě. Názory matky a pedagogických pracovníků se na N. tedy diametrálně liší. Matka B. hodnotí její integraci jako úspěšnou. Pedagogické pracovnice B. souhlasí s matkou, integrace podle nich proběhla optimálně a B. je plně začleněna do třídního kolektivu. Úspěšná integrace proběhla v důsledku snahy učitelky a asistentky B. o pozitivní komunikaci mezi dívkou a ostatními dětmi. Integrace byla úspěšná i kvůli pevné a přátelské spolupráci rodičů, SPC, asistentky a učitelky.

Rodiče dítěte s diagnózou TCS mají dnes hned několik možností, do jaké mateřské školy dítě umístí, aniž by se obávali, že by jejich dítě bylo ve výchovně – vzdělávacím procesu znevýhodněné. Speciální pedagogika se stále rozvíjí a posouvá v před, příprava a postoje pedagogů se zkvalitňují. Tudíž se dá říci, že dětem s Treacher Collins syndromem se dostane adekvátnímu předškolnímu vzdělání bez ohledu na postižení a obavy rodičů budou zbytečné.

13. DISKUZE

Již v abstraktu bakalářské práci bylo zmíněno, že Treacher Collins syndrom je velmi vzácný syndrom, který se v České republice objevil pouze u několika desítek jedinců, tudíž široká veřejnost o jeho existenci často neví. Tento fakt je zapříčiněn i tím, že česká odborná literatura se o tento ojedinělý syndrom příliš nezajímá. Bakalářská práce tedy obsahuje menší počet zdrojů popisující problematiku Treacher Collins syndromu, které jsou složeny převážně ze zdrojů zahraničních. Zahraniční autoři se o této problematice rozepisují více jak v odborné literatuře, tak v odborných člancích, které jsou psané převážně v anglickém jazyce. Také existují anglické webové portály, které se nezaměřují pouze na Treacher Collins syndrom, ale i na další méně známé syndromy, jako je například Goldenhar syndrom apod.

Dítě, kterému byl diagnostikovaný Treacher Collins syndrom, může navštěvovat jak předškolní vzdělávání běžného typu, tak speciální školu zřízenou dle § 16 odst. 9 školského zákona – dívky, jejichž životem se autorka zabývala, navštěvovaly běžnou mateřskou školu, logopedickou mateřskou školu a školu pro zrakově postižené. Typ předškolního zařízení, kam své dítě rodiče umístí je na jejich uvážení, avšak měli by jednat v souladu s vážností postižení dítěte s Treacher Collins syndromem. Důvody respondentů této práce byly například blízká vzdálenost zařízení od místa bydliště, zkušenosti s dětmi s postižením, či aktivity, které jsou dětem v předškolním zařízení poskytovány. Pokud to stupeň zdravotního postižení dítěte s TCS dovolí, autorka by spíše upřednostnila vzdělávání tohoto dítěte v běžné mateřské škole, neboť dle jejího názoru seznámení intaktních dětí s „odlišným“ dítětem může být oboustranně prospěšné z hlediska budoucího života v intaktní společnosti. Děti, které jsou zdravé, se do života naučí, že pokud člověk vypadá jinak, neznamená to, že je špatný. Mohou svůj život zasvětit pomoci druhým, slabším lidem. Naopak ti, kteří mají zdravotní postižení, naleznou v těchto lidech oporu.

U dětí s postižením jsou pravděpodobné limity týkající se jejich vzdělávání, a proto je zde systém Speciálně pedagogických center, které pomáhají upravit vzdělávání dětí se speciálními vzdělávacími potřebami. Jinak to není ani u dětí s Treacher Collins syndromem. Respondentky v průběhu vzdělávání navštěvovaly SPC s různým zaměřením, při jejichž vyšetření se vyhotovily doporučení pomocí individuálního

vzdělávacího plánu s podpurnými opatřeními různého stupně, viz případové studie. Tato doporučení je nutné upravovat, dle konkrétního stavu dítěte. Očekává se, že tato doporučení budou pedagogickými pracovníci dodržována a děti dle něj budou optimálně rozvíjeny. Taktéž se očekává aktivní komunikace ze strany SPC, rodiny a pedagogických pracovníků. Dle Resmana ¹¹⁷ by taková spolupráce měla být založena na vzájemné úctě a respektu zúčastněných stran, jejichž záměrem je vytvořit dítěti se speciálními vzdělávacími potřebami kvalitní vzdělávací prostředí.

Jelikož se Treacher Collins syndrom vyskytuje velmi zřídka, je pravděpodobné, že se s ním pedagogické pracovníce ani děti nikdy nesetkaly. Jak už je několikrát zmíněno, tento syndrom je typický tím, že se projevuje především v části obličeje a dítě s TCS vypadá „jinak“ než děti ve třídě, proto je zde na místě příprava. Jak příprava pedagogických pracovníků v konkrétní třídě, kam bude dítě docházet, dětí v této třídě, ale i pedagogických pracovníků a dětí v celé škole, a to zvláště v případě, že se u dítěte s TCS jedná o rozsáhlé a na první pohled viditelné obličejové vady. Příprava pedagogických pracovníků z případových studií byla v podstatě stejná a spočívala ve zkoumání odborných zdrojů na webových portálech, doporučení SPC apod. Pacholík ¹¹⁸ ve své publikaci s výše zmíněnou přípravou souhlasí a sám zde popisuje několik typů, jak se na příchod dítěte se SVP připravit – konkrétně se jedná o formy sebevzdělávání, využití zkušeností v praxi, či ze zprostředkovaných metodických postupů práce.

Příprava ostatních dětí na příchod dítěte s TCS může být problematická. Pokud dojde ke kvalitní přípravě intaktních dětí na příchod „zvláštního dítěte“ je zde dle autorky polovina úspěchu vedoucí k úspěšnému začlenění dítěte s TCS. Příprava dětí může započít například komunikačním kruhem, při příchodu dítěte s TCS do třídy je přínosné, aby se ostatní děti měly možnost zeptat na to, co je zajímavé, co je zaujalo. Pracovníce by měly na otázky otevřeně odpovědět, zároveň podporovat příjemnou atmosféru mezi dětmi a překonávat nastalé komunikační bariéry. Také je vhodné zapojit do přípravy zbytek pedagogických pracovníků a ostatních dětí, neboť se při různých akcích potkávají a mohly by mezi nimi nastat potíže v podobě posměšků apod. Když

¹¹⁷ RESMAN, M. Integrácia/inklúzia medzi zámerom a uskutočnením. Psychológia a patopsychológia dieťaťa, 2003. In KRATOCHVÍLOVÁ, J. Inkluzivní vzdělávání v české primární škole. Brno: Masarykova univerzita, 2013. ISBN 978-80-210-6527-7.

¹¹⁸ PACHOLÍK, V. a kol. *Specifika edukace dětí se speciálními vzdělávacími potřebami v mateřských školách*. Vydání: první. Zlín: Univerzita Tomáše Bati ve Zlíně, 2015. ISBN 978-80-7454-566-5.

pedagogické pracovnice optimálně stimulují kontakt dětí intaktních s dítětem s TCS, dojde tak k eliminaci negativních postojů ze strany intaktních dětí k dítěti s TCS.

Z hlediska výukových aktivit, které v předškolním zařízení probíhají, je nutné aktivity přizpůsobit dle stavu dítěte a doporučení SPC. „*Spektrum speciálních vzdělávacích potřeb dětí předpokládá přiměřené a rozmanité cíle, obsah, strategie, metody a formy výuky. Jejich uplatňování závisí na výsledcích komplexního (re)diagnostikování dítěte. Opakované a pravidelné poznávání, posuzování a hodnocení vývoje a učení dítěte učitelům poskytuje aktuální informace o dítěti, jaké je, jak se změnilo, jaké může být pod vlivem výchovy a vzdělávání, a co je pro to třeba udělat a zabezpečit. Obvykle si tyto informace učitelé přečtou v písemných zprávách z vyšetření, anebo je ústně konzultují s odbornými zaměstnanci mateřských škol či poradenských zařízení.*“¹¹⁹ V neposlední řadě také záleží na charakteristických vlastnostech konkrétního dítěte s TCS. Když bude dítě s TCS spíše extrovertní, navazování kontaktů s okolím může být rychlejší než u dítěte introvertního.¹²⁰ Pokud bude dodrženo výše zmíněné, s vysokou pravděpodobností dojde k plnému začlenění dítěte s Treacher Collins syndromem do předškolního vzdělávání a jeho integrace, tak bude úspěšná.

Limitem práce vnímá autorka pandemickou situaci v České republice a také velkou vzdálenost, která autorku dělila s rodinami N. a E. Kvůli kombinaci epidemiologických opatření a zmíněné vzdálenosti se autorka nemohla osobně setkat se všemi dotazovanými v případě dívek N. a E. Tudíž musela z velké míry postačit pouze distanční forma komunikace. Bohužel matka E. se v průběhu psaní práce rozhodla, bez udání důvodu, zamezit kontaktu autorky s pedagogickými pracovníci dívky. Autorka se tedy domnívá, že kontakt mezi ní a pedagogickými pracovníci vnímala matka jako přílišný zásah do soukromí rodiny, pravděpodobně i z důvodu, že dívka v předškolním zařízení měla sklony k sebepoškozování.

Další zvláštností, se kterou se autorka setkala při výzkumné části, je fakt, že se diametrálně lišil názor matky N. a N. pedagogických pracovníků na otázku, jak hodnotí N. integraci do předškolního zařízení. Zatímco matka začlenění hodnotila jako neúspěšné,

¹¹⁹ PACHOLÍK, V. a kol. *Specifika edukace dětí se speciálními vzdělávacími potřebami v mateřských školách*. Vydání: první. Zlín: Univerzita Tomáše Bati ve Zlíně, 2015. ISBN 978-80-7454-566-5.

¹²⁰ KOŤÁTKOVÁ, S. *Dítě a mateřská škola: Co by měli rodiče znát, učitelé respektovat a rozvíjet*, 2., rozšířené a aktualizované vydání. Grada Publishing, a.s., 2014. ISBN 978-80-247-4435-3.

pedagogické pracovnice byly spokojené. Při kvalitativním výzkumu je rozdílnost názorů jednou z nevýhod a nelze určit, který názor je relevantní. Jelikož autorka vychází pouze z informací, které jí poskytuje druhá strana, neví tedy, jak to ve škole skutečně fungovalo. Avšak vzhledem k faktu, že N. pedagogické pracovnice neměly zkušenosti s dětmi s postižením, nebo tyto zkušenosti byly krátkodobé, je možné uvažovat nad tím, že dostatečně nevěděly či neměly přesnou představu, jak optimálně podpořit začlenění N. do třídy. V tomto případě by se jednalo o chybu na straně školy. Nebo je možné uvažovat, že matka N. kladla na pedagogické pracovnice vysoké nároky, které učitelky, ale nemohly naplnit kvůli vysokému počtu dětí v běžné třídě oproti nízkému počtu dětí ve třídě MŠ speciální. Nelze tedy určit, na čí straně je pravda.

Validita dat byla zaručena několika způsoby. V duchu kvalitativního výzkumu je možné mluvit o triangulaci zdrojů dat. Dále, neustálým návratem ke zdroji dat, opakovaným třízením a přeskupováním se autorka snažila zajistit objektivní zhodnocení získaného materiálu. A v neposlední řadě všechny zúčastněné rodiny měly možnost nahlédnout do bakalářské práce před jejím ukončením.

ZÁVĚR

Cílem bakalářské práce bylo popsat začleňování dětí s Treacher Collins syndromem do předškolního vzdělávání. Cíle bakalářské práce byly naplněny.

Tato bakalářská práce pomůže ve společnosti rozšířit povědomí o existenci a problematice Treacher Collins syndromu ve společnosti. Práce také může posloužit jako zdroj informací pro rodiny, či příbuzné rodin s potomkem s Treacher Collins syndromem. Budoucí výzkumy s tematikou Treacher Collins syndromu se dle autorky mohou zaměřit například na další vývoj osob s Treacher Collins syndromem, na osoby dospívající, či dospělé, na osoby studující, či pracující a na kvalitu jejich života.

Autorka věří, že čtenář této bakalářské práce zjistil zajímavé poznatky, které ho obohatily na cestě po vědě a ucelil si tak informace o syndromu, který zatím není v České republice v povědomí široké společnosti, a i on sám tak pomůže šířit osvětu „**více srdcem než očima.**“

SEZNAM POUŽITÝCH ZDROJŮ

Knižní zdroje

AL MOSAWI, Amir. *Berry -Treacher Collins Syndrome*. LAP LAMBERT Academic publishing, 2016. ISBN 978-3-659-97703-9.

AUTRATA, R. *Dětská oftalmologie: [Pediatric ophthalmology]*. V Brně: Masarykova univerzita, 2008. ISBN 978-80-210-4678-8.

BARTOŇOVÁ, M., VÍTKOVÁ, M. *Strategie vzdělávání žáků se speciálními vzdělávacími potřebami v inkluzivním prostředí základní školy*. Brno: Paido, 2016. ISBN 978-80-7315-255-0.

BENDO VÁ, P., JEŘÁBKOVÁ, K., RŮŽIČKOVÁ, V. *Kompenzační pomůcky pro osoby se specifickými potřebami*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 2006. ISBN 80-244-1436-8.

BENEŠ, P. *Přístroje pro optometrii a oftalmologii*. Brno: Národní centrum ošetrovatelství a nelékařských zdravotnických oborů, 2015. ISBN 978-80-7013-577-8.

BRANDL, M. *Sociální nerovnost a boj proti ní, duševní zdraví a sociální inkluze a národnostní menšiny v EU*. In SLOWÍK, Josef. *Speciální pedagogika. 2.*, aktualizované a doplněné vydání. Praha: Grada, 2016. Pedagogika. ISBN 978-80-271-0095-8.

BRÜLLI, A. *Sonderpädagogig international. Vergleiche, Tendenzen, Perspektiven*. Luzern: Edition SHZ, 1997. ISBN 3-908263-49-9 In VÍTKOVÁ, Marie. *Integrativní speciální pedagogika: integrace školní a sociální. 2. rozš. a přeprac. vyd.* Brno: Paido, 2004. ISBN 80-7315-071-9.

CALDA, P., BŘEŠŤÁK, M., FISCHEROVÁ D. *Ultrazvuková diagnostika v těhotenství a gynekologii*. Praha: Aprofema, 2010. ISBN 978-80-903706-2-3.

DAVID, R. *Práva dítěte. Úmluva o právech dítěte a její charakteristika, mezinárodní ochrana práv dítěte a některé další dokumenty, rodina a základy rodinného práva*. Olomouc: Nakladatelství Olomouc, 1999. ISBN 80-7182-076-8.

HENDL, J. *Kvalitativní výzkum: základní teorie, metody a aplikace*. Praha: Portál, 2016. ISBN 978-80-262-0982-9.

HOFMANOVÁ, M. *Audiometrie v ordinaci – diagnostika sluchových poruch*. Brno: M. Hofmanová, 2008. ISBN 2-1278.385.

HORÁKOVÁ, R. *Sluchové postižení: úvod do surdopedie*. Praha: Portál, 2012. ISBN 978-80-262-0084-0.

HUFFINGTONOVÁ, A. *Spánková revoluce: Transformujte svůj život noc po noci*. Praha: Práh, 2017. ISBN 978-80-7252-682-6.

CHROBOK, V., ASTL, J., KOMÍNEK, P. *Tracheostomie a koniotomie – techniky, komplikace a ošetrovatelská péče*. Praha: Maxdorf, c2004. ISBN 80-7345-031-3.

JESENSKÝ, J. *Integrace – znamení doby: sborník z odborné konference na počest 50. výročí Pedagogické fakulty Univerzity Karlovy vysokoškolské přípravy speciálních*

pedagogů. Praha: Karolinum, 1998. Folia pedagogica specialis [Karolinum, edice] ISBN 80-7184-691-0.

JUNGWIRTHOVÁ, I. *Dítě se sluchovým postižením v MŠ a ZŠ*. Praha: Portál, 2015. ISBN 978-80-262-0944-7.

KALEJA, M. *Edukace dětí předškolního věku se speciálními vzdělávacími potřebami*. Ostrava: Ostravská univerzita v Ostravě, Pedagogická fakulta, 2014. ISBN 978-80-7464-630-0.

KEREKRÉTIOVÁ, A. *Velofarygální insuficience a palatolálie*. Praha: Grada, 2008. ISBN 978-80-247-2264-1.

KLENKOVÁ, J. *Logopedie*. Praha: Grada Publishing, a.s., 2006. ISBN 80-247-1110-9.

KOCHOVÁ, K., SCHAEFEROVÁ, M. *Dítě s postižením zraku: rozvíjení základních dovedností od raného po školní věk*. Praha: Portál, 2015. ISBN 978-80-262-0782-5.

KOŤÁTKOVÁ, S. *Dítě a mateřská škola: Co by měli rodiče znát, učitelé respektovat a rozvíjet, 2.*, rozšířené a aktualizované vydání. Grada Publishing, a.s., 2014. ISBN 978-80-247-4435-3.

KRAHULCOVÁ, B. *Komunikační systémy sluchově postižených*. Praha: Beakra, 2014. ISBN 978-80-903863-2-7.

KUCHYNKA, P. *Oční lékařství*. Praha: Grada, 2007. ISBN 978-80-247-1163-8.

LECHTA, V. *Základy inkluzivní pedagogiky: dítě s postižením, narušením a ohrožením ve škole*. Praha: Portál, 2010. ISBN 978-80-7367-679-7.

MATOUŠEK, O. *Sociální práce v praxi: specifika různých cílových skupin a práce s nimi / Oldřich Matoušek a kol. – Vyd. 1 – Praha: Portál, 2005. ISBN 80-7367-002-X*

MICHALÍK, J. et al. *Postoje pedagogických pracovníků k vybraným aspektům společného vzdělávání*. Univerzita Palackého v Olomouci, 2018. ISBN 9788024453439.

MICHALÍK, J., BASLEROVÁ, P., FELCMANOVÁ, L. a kol. *Katalog podpůrných opatření, obecná část*. 1. vyd. Olomouc: UP, 2015. ISBN 978-80-244-4675-2.

MIOVSKÝ, M. *Kvalitativní přístup a metody v psychologickém výzkumu*. Praha: Grada, 2006. ISBN 80-247-1362-4.

MÜLLER, O. *Dítě se speciálními vzdělávacími potřebami v běžné škole*. 1. vyd. V Olomouci: Univerzita Palackého, 2004. ISBN 80-244-0231-9.

OPATŘILOVÁ, D., VÍTKOVÁ, M. *Faktory úspěchu ve vztahu k inkluzivnímu vzdělávání u žáků se speciálními vzdělávacími potřebami: Factors of success in context with inclusive education of pupils with special educational needs*. 1. vyd. Brno: Masarykova univerzita, 2012. ISBN 978-80-210-5996-22.

PACHOLÍK, V. a kol. *Specifika edukace dětí se speciálními vzdělávacími potřebami v mateřských školách*. Vydání: první. Zlín: Univerzita Tomáše Bati ve Zlíně, 2015. ISBN 978-80-7454-566-5.

PEŠTOVÁ, I., TOMICKÁ, V. *Úvod do integrativní speciální pedagogiky*. Liberec: Technická univerzita v Liberci, 2007. ISBN 978-807372-268-5.

PFEIFFER, J. a kol. *Koordinovaná rehabilitace*. České Budějovice: Jihočeská univerzita v Českých Budějovicích, 2014. ISBN 978-80-7394-461-2.

PIPEKOVÁ, J. *Kapitoly ze speciální pedagogiky*. 1. vyd. Brno: Paido, 1998. ISBN 80-85931-656. In PEŠTOVÁ, I., TOMICKÁ, V. *Úvod do integrativní speciální pedagogiky*. Liberec: Technická univerzita v Liberci, 2007. ISBN 978-807372-268-5.

PRŮCHA, J., WALTEROVÁ E., MAREŠ J. *Pedagogický slovník*. 7., aktualiz. a rozš. vyd. Praha: Portál, 2013. ISBN 978-80-262-0403-9.

RESMAN, M. Integrácia/inklúzia medzi zámerom a uskutočnením. Psychológia a patopsychológia dieťaťa, 2003. In KRATOCHVÍLOVÁ, J. *Inkluzivní vzdělávání v české primární škole*. Brno: Masarykova univerzita, 2013. ISBN 978-80-210-6527-7.

SLOWÍK, J. *Speciální pedagogika*. 2., aktualizované a doplněné vydání. Praha: Grada, 2016. Pedagogika. ISBN 978-80-271-0095-8.

ŠVAŘÍČEK, R., ŠEĐOVÁ, K. *Kvalitativní výzkum v pedagogických vědách*. Praha: Portál, 2014. ISBN 978-80-262-0644-6.

TANNENBERGEROVÁ, M. *Průvodce školní inkluzí, aneb, Jak vypadá kvalitní základní škola*. Praha: Wolters Kluwer, 2016. ISBN 978-80-7552-008-1.

VALENTA, M. *Slovník speciální pedagogiky*. Praha: Portál, 2015. ISBN 978-80-262-0937-9.

VÍTEK, J. *Medicínská propedeutika pro speciální pedagogy. Úvod do neurologie. Úvod do Oftalmologie*. Brno: Paido, 2007. ISBN 978-80-7315-154-6.

ZELINKOVÁ, O. *Pedagogická diagnostika a individuální vzdělávací plán [nástroje pro prevenci, nápravu a integraci]*. Praha: Portál, 2011. ISBN 978-80-262-0044-4.

Elektronické zdroje

Á propos k inkluzi. Definice – Díl první (1/4). Férová škola. [online]. [cit. 24.10.2020]. Dostupné z: <http://www.ferovaskola.cz/novinky/a-propos-k-inkluzi-definice-dil-prvni-1-4-2242>

Akce :: BeTCS. Be TCS [online]. [cit. 28.11.2020]. Dostupné z: <https://www.betcs.cz/akce/>

California Ear. Treacher Collins syndrome [online]. Copyright © 2008 California Ear Institute All Rights Reserved [cit. 5.12.2020]. Dostupné z: <https://www.californiaearinstitute.com/ear-disorders-treacher-collins-syndrome-bay-area.php>

Cleft and Craniofacial Center - Golisano Children's Hospital [online]. Copyright ©2021 University of Rochester Medical Center [cit. 27.11.2020]. Dostupné z: <https://www.urmc.rochester.edu/childrens-hospital/craniofacial/treacher-collins.aspx>

Česká-republika:Vzdělávání a péče v raném dětství. Eurydice. [online]. [cit. 23.03.2021]. Dostupné z: https://eacea.ec.europa.eu/national-policies/eurydice/content/early-childhood-education-and-care-21_cs

DRUHY A ZÁKLADNÍ RÁMEC ČINNOSTI ŠKOLSKÝCH PORADENSKÝCH ZAŘÍZENÍ - Katalog podpůrných opatření. Katalog podpůrných opatření [online]. Copyright © 2015 [cit.

10.11.2020]. Dostupné z: <http://katalogpo.upol.cz/obecna-cast/5-skolska-poradenska-zarizeni-a-jejich-cinnost-v-oblasti-podpurnych-opatreni/5-2-druhy-a-zakladni-ramec-cinnosti-skolskych-poradenskych-zarizeni/>

Hlavní stránka - Nadace OSF. Hlavní stránka - Nadace OSF [online]. Copyright © 2020 Nadace Open Society Fund Praha [cit. 9.11.2020]. Dostupné z: <https://osf.cz/>

HLAVSOVÁ, J. *Integrita, integrovat, identifikovat* [online]. [cit. 23.10.2020]. Dostupné z: <http://users.its.cz/~fiala/ces/ces11.html>

Individuální vzdělávací plán (IVP) - Katalog podpůrných opatření. Katalog podpůrných opatření [online]. Copyright © 2015 [cit. 12.11.2020]. Dostupné z: <http://katalogpo.upol.cz/obecna-cast/organizacni-podminky/11-1-1-individualni-vzdelavaci-plan-ivp/>

Individuální vzdělávací plán, MŠMT ČR. MŠMT ČR [online]. Copyright ©2013 [cit. 12.11.2020]. Dostupné z: <https://www.msmt.cz/vzdelavani/individualni-vzdelavaci-plan-1#otazka1>

Individuální vzdělávací plán, Národní pedagogický institut České republiky (dříve Národní ústav pro vzdělávání) [online]. Copyright © 2011 [cit. 12.11.2020]. Dostupné z: <http://www.nuv.cz/t/ivp-digi>

info_společné_vzdělávání_MŠ_v05-2.pdf, MŠMT ČR. MŠMT ČR [online]. Copyright ©2013 [cit. 12.11.2020]. Dostupné z: <https://www.msmt.cz/file/37761?lang=1>

Inkluzivní vzdělávání: Kdo, co, jak a proč? [online]. 2010 [cit. 24.10.2020]. Dostupné z: <http://www.czechkid.cz/si1540.html>

KASAT, V. Franceshetti syndrome. *Contemporary Clinical Dentistry*. [online]. [cit. 20.11.2020]. Dostupné z: <https://www.contempclindent.org/>

Kdo je asistent pedagoga. Nová škola, o.p.s. Nová škola, o.p.s [online]. Copyright © Nová škola, o.p.s. 2013 [cit. 12.11.2020]. Dostupné z: <http://www.novaskolaops.cz/kdo-je-asistent-pedagoga>

Kvalifikační předpoklady. Úvodní strana [online]. [cit. 12.11.2020]. Dostupné z: <https://www.asistentpedagoga.cz/asistent-pedagoga/kvalifikacni-predpoklady>

MŠMT ČR. MŠMT ČR [online]. Copyright ©2013 [cit. 10.11.2020]. Dostupné z: <https://www.msmt.cz/>

Náplň práce asistenta pedagoga. Inkluzivní škola. Úvodní stránka. Inkluzivní škola [online]. [cit. 12.11.2020]. Dostupné z: <https://www.inkluzivniskola.cz/napl-n-prace-asistenta-pedagoga>

Národní pedagogický institut České republiky (dříve Národní ústav pro vzdělávání) [online]. Copyright © [cit. 10.11.2020]. Dostupné z: http://www.nuv.cz/uploads/Methodika_pro_nastavovani_podpurnych_opatreni_unor_2016.pdf

O inkluzi (1. část): Co je inkluze – Péče bez překážek, z. s. Péče bez překážek, z. s. – Naším posláním je zvyšovat kvalitu života lidí s postižením a lidí o ně pečujících [online]. Copyright © 2021 [cit. 23.10.2020]. Dostupné z: <https://www.pece-bez-prekazek.cz/o-inkluzi-1-cast-co-je-inkluzi/>

O MKN – 10 [online]. [cit. 20.11.2020]. Dostupné z: <https://mkn10.uzis.cz/>

Operace ptózy víček. Niké Clinic.cz. Klinika. Niké Clinic.cz [online]. Copyright © [cit. 17.02.2021]. Dostupné z: <https://www.nikeclinic.cz/operace-ptozy-vicek/>

Ophthalmic features and visual prognosis in the Treacher-Collins syndrome. ResearchGate. Find and share research [online]. Copyright © 2008 [cit.30.11.2020]. Dostupné z: https://www.researchgate.net/publication/14981315_Ophthalmic_features_and_visual_prognosis_in_the_Treacher-Collins_syndrome

Péče bez překážek, z. s. – Naším posláním je zvyšovat kvalitu života lidí s postižením a lidí o ně pečujících [online]. Copyright © 2021 [cit. 24.10.2020]. Dostupné z: <https://www.pece-bez-prekazek.cz/>

Prenatal Diagnosis of Treacher-Collins Syndrome Using Three-Dimensional Ultrasonography and Differential Diagnosis with Other Acrofacial Dysostosis Syndromes. Publishing Open Access research journals & papers | Hindawi [online]. [cit. 29.11.2020]. Dostupné z: <https://www.hindawi.com/journals/criog/2013/203976/>

Prohlížeč struktury klasifikace [online]. [cit. 20.11.2020]. Dostupné z: <https://mkn10.uzis.cz/>

Průvodce. Průvodce [online]. Copyright © [cit. 9.11.2020]. Dostupné z: <https://www.mpsv.cz/web/cz>

Ptóza víčka. VISUS, s.r.o.. VISUS, s.r.o. [online]. [cit.30.11.2020]. Dostupné z: <https://www.ocni-visus.cz/ocni-vady/ptoza-vicka/>

Reedukační a kompenzační pomůcky - Katalog podpůrných opatření. Katalog podpůrných opatření [online]. Copyright © 2015 [cit. 23.03.2021]. Dostupné z: <http://katalogpo.upol.cz/naruseni-komunikacnich-schopnosti/pomucky/4-4-3-reedukacni-a-kompenzacni-pomucky/>

Rozdílný význam pojmů integrace a inkluze. Metodický portál RVP - Modul Články [online]. [cit. 23.10.2020]. Dostupné z: <https://clanky.rvp.cz/clanek/c/SSC/17243/ROZDILNY-VYZNAM-POJMU-INTEGRACE-A-INKLUZE.html/>

Rozštěpy rtu a patra – principy primární i následné péče [online]. [cit.05.12.2020]. Dostupné z: <https://www.pediatricpropraxi.cz/pdfs/ped/2017/05/05.pdf>

Screening ve III. trimestru - GYN-PREN. Domů - GYN-PREN [online]. Copyright © 2020 GYN [cit. 29.11.2020]. Dostupné z: <https://www.gyn-pren.cz/pro-tehotne/screening-ve-iii-trimestru>

SPC, Národní pedagogický institut České republiky (dříve Národní ústav pro vzdělávání). Národní pedagogický institut České republiky (dříve Národní ústav pro vzdělávání) [online]. Copyright © [cit. 10.11.2020]. Dostupné z: <http://www.nuv.cz/ramps/spc>

Speciálně pedagogické centrum [online]. Copyright © [cit. 10.11.2020]. Dostupné z: http://www.inkluze.upol.cz/portal/Download/publikace/Jan_Michalik_a_kol__Specialne_pedagogicke_centrum.pdf

Speciálně pedagogické centrum [online]. Copyright © [cit. 23.03.2021]. Dostupné z: <https://www.skolazrak.cz/index.php?type=Post&id=189>

Školská poradenská zařízení (ŠPZ), Národní pedagogický institut České republiky (dříve Národní ústav pro vzdělávání). Národní pedagogický institut České republiky (dříve Národní ústav pro vzdělávání) [online]. Copyright © [cit. 10.11.2020]. Dostupné z: <http://www.nuv.cz/t/pedagogicko-psychologicke-poradenstvi/skolska-poradenska-zarizeni>

Školské poradenské zařízení [online]. [cit. 10.11.2020]. Dostupné z: <https://www.specialni-pedagogika.cz/specialne-pedagogicke-centrum-2/pracovnici-spc/>

TCS syndrom: Když se Beátka narodila, bylo hned poznat, že její tvář bude jiná - CNN Prima NEWS. Nejaktuálnější zprávy z domova i ze světa - CNN Prima NEWS [online]. Copyright © FTV Prima 2003 [cit. 12.12.2020]. Dostupné z: <https://cnn.iprima.cz/domaci-tcs-syndrom-kdyz-se-beatka-narodila-bylo-hned-poznat-ze-jeji-tvar-bude-jina-4915>

Těhotenský screening [online]. Copyright © 2001 [cit. 27.11.2020]. Dostupné z: <https://www.prediko.cz/tehotensky-screening>

Treacher Collins syndrom (TCS). Život se syndromem [online]. Copyright © 2015 Život se syndromem, všechna práva vyhrazena. [cit. 20.11.2020]. Dostupné z: <https://www.zivotsesyndromem.cz/>

Treacher Collins Syndrome - NORD (National Organization for Rare Disorders). Home - NORD (National Organization for Rare Disorders) [online]. Copyright ©2021 NORD [cit. 27.11.2020]. Dostupné z: <https://rarediseases.org/rare-diseases/treacher-collins-syndrome/>

Treacher Collins Syndrome - Physiopedia. [online]. Copyright © Physiopedia 2021 [cit. 5.12.2020]. Dostupné z: https://www.physio-pedia.com/Treacher_Collins_Syndrome

Treacher Collins Syndrome (for Parents) - Nemours KidsHealth. Nemours KidsHealth - the Web's most visited site about children's health [online]. Copyright © 1995 [cit. 11.02.2021]. Dostupné z: <https://kidshealth.org/en/parents/tcs.html?WT.ac=ctg>

Treacher Collins syndrome and implications in the oral cavity . OAText - Open Access Text [online]. Copyright ©2019 Duque C [cit.05.12.2020]. Dostupné z: <https://oatext.com/treacher-collins-syndrome-and-implications-in-the-oral-cavity.php>

Treacher Collins Syndrome. Seattle Children's [online]. Copyright ©1995 [cit.15.12.2020]. Dostupné z: <https://www.seattlechildrens.org/conditions/treacher-collins/>

Treacher Collins syndrome: MedlinePlus Genetics. MedlinePlus - Health Information from the National Library of Medicine [online]. [cit. 27.11.2020]. Dostupné z: <https://medlineplus.gov/genetics/condition/treacher-collins-syndrome/>

Treacher Collins Syndrome: Reconstructive Surgery. Plastic Surgery for Congenital Anomalies and Facial Birth Defects [online]. [cit.05.12.2020]. Dostupné z: <https://www.kidsplastsurg.com/treacher-collins-syndrome/>

Treacher Collins syndrome[online]. [cit. 20.11.2020]. Dostupné z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/>

Treacher-Collins syndrom. Šance Dětem. homepage. Šance Dětem [online]. Copyright © [cit. 28.11.2020]. Dostupné z: <https://www.sancedetem.cz/treacher-collins-syndrom>

ULTRAZVUKOVÁ DIAGNOSTIKA PLODU A FETÁLNÍ MEDICÍNA – Centrum fetální medicíny a ultrazvukové diagnostiky. Centrum fetální medicíny a ultrazvukové diagnostiky – Gynekologicko-porodnická klinika 1. LF UK a VFN Praha [online]. [cit. 29.11.2020]. Dostupné z: <https://cfm.gynpor.cz/category/pro-pacientky/ultrazvukova-diagnostika-plodu-a-fetalni-medicina/>

Vyhláška o poskytování poradenských služeb ve školách a školských poradenských zařízeních (č.197/2016 Sb. novelizující vyhlášku č. 72/2005 Sb.). MŠMT ČR [online]. Copyright ©2013 [cit.15.03.2021]. Dostupné z: <https://www.msmt.cz/vzdelavani/vnitr-ostatni-predpisy>