

**UNIVERZITA JANA AMOSE KOMENSKÉHO  
PRAHA**

Bakalářské kombinované studium

2008 - 2011

**BAKALÁŘSKÁ PRÁCE**

Liana Kúthová

Chromosomální aberace

se zaměřením na syndrom fragilního X chromosomu

**Praha 2012**

**Vedoucí bakalářské práce:**

Doc. RNDr. Jitka Machová, CSc.

**COMENIUS UNIVERSITY PRAGUE**

Bachelor Combined (Part-Time)

2008-2011

**BACHELOR THESIS**

Liana Kúthová

Chromosomal aberrations

focused on syndrome of fragile X chromosome

**Praha 2012**

**The Bachelor Thesis Work Super:**

Doc. RNDr. Jitka Machová, CSc.

### **Prohlášení**

Prohlašuji, že předložená bakalářská práce je mým původním autorským dílem, které jsem vypracovala samostatně. Veškerou literaturu a další zdroje, z nichž jsem při zpracování čerpala, v práci řádně cituji a jsou uvedeny v seznamu použité literatury.

Souhlasím s prezenčním zpřístupněním své práce v univerzitní knihovně.

V Praze dne 20. 3. 2012

Liana Kúthová

## **Poděkování**

Chtěla bych poděkovat Doc. RNDr. Jitce Machové, CSc. za odborné vedení a trpělivost při dokončení bakalářské práce.

## **Anotace**

Cílem této bakalářské práce je posoudit, zda integrace dítěte se syndromem fragilního X chromosomu do běžné mateřské školy byla vhodná pro jeho vývoj. Bakalářská práce v teoretické části popisuje základní genetické pojmy a podrobněji se věnuje syndromu fragilního X chromosomu X vázaného dědičného onemocnění projevujícího se mentální retardací a dalšími znaky. Praktická část je věnována kazuistice integrace dítěte s uvedeným postižením v soukromé mateřské škole. V kazuistice je zaznamenán průběh téměř tříleté integrace dítěte s uvedeným postižením. Popisuje výchozí a současný stav dítěte. Uvádí psychologická vyšetření, molekulárně genetická vyšetření, vyjádření speciálního pedagogického centra, metody a socializace vzdělávání. V závěrečné části zhodnocuje význam integrace a prognózu jeho dalšího vývoje.

## **Klíčová slova:**

Anamnéza, genetická mutace, kazuistika, chromozomální aberace, matka přenašečka mutace, mentální retardace, syndrom fragilního X chromosomu

**Annotation:**

The aim of this bachelor thesis is to judge, whether an integration of the child into regular kindergarten was suitable for mentioned child development. This bachelor thesis in its theoretical part describes basis genetic conception and in detail deals with description of the Fragile X Chromosome syndrom as a tied hereditary illness manifesting itself by mental retardation and other distinctive features. The practical part deals with casuistry of child integration – with above mentioned handicap in private kindergarten. In casuistry is recorded a course of nearly three years child integration with previously mentioned handicap. It describes initial and present child mental state. It presents psychological examination, molecular genetic testing, resolution of special education center, methods and socialization of education. In the final part you can find the evaluation the importance of child integration and prognosis of further development.

**The key words:**

Anamnesis, casuistry, genetic mutation, chromosome aberration, mental retardation, mother carrier of premutation, syndrome of fragile X chromosome

## OBSAH

ÚVOD .....	8
1. ZÁKLADY LIDSKÉ GENETIKY .....	9
1.1. Úvod do genetiky .....	9
1.2. Historie genetiky .....	10
TEORETICKÁ ČÁST .....	11
2. ZÁKLADNÍ GENETICKÉ POJMY .....	11
2.1. Obecné vztahy mezi geny a znaky .....	11
2.2. Lidské chromosomy .....	12
2.3. Genetické mutace .....	16
2.4. Chromosomální aberace .....	17
2.5. Chromosomální aberace syndromu fragilního X chromosomu .....	19
PRAKTICKÁ ČÁST .....	23
3. KAZUISTIKA INTEGROVANÉHO DÍTĚTE SE SYNDROMEM FRAGILNÍHO X CHROMOZOMU .....	23
3.1. Cíl výzkumné části, metody šetření .....	23
3.2. Místo výzkumného šetření .....	23
3.3. Kazuistika .....	24
3.4. Adaptace dítěte na prostředí mateřské školy v roce 2008 .....	28
4. ŠKOLNÍ ROK 2009/2010 .....	39
4.1. Adaptace na prostředí mateřské školy a režim dne .....	39
4.2. Zhodnocení šetření, prognóza vývoje .....	42
ZÁVĚR .....	44
SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY .....	45
SEZNAM PŘÍLOH .....	47
PŘÍLOHY .....	48

## ÚVOD

*„Dlouho trvalo, než jsem pochopil, odkud přichází. Zdálo se, jako by malý princ, který se stále na něco vyptával, moje otázky neslyšel.“*

*Antoine de Saint – Exupéry*

*Malý princ*

Pro svou bakalářskou práci jsem si zvolila téma zaměřené na chromosomální aberaci syndromu fragilního X chromosomu. Cílem mé práce bylo popsat péči a vzdělávání integrovaného dítěte se syndromem fragilního X chromosomu v běžném předškolním zařízení a posoudit, zda začlenění dítěte s tak vážným dědičným onemocněním bylo pro jeho vývoj vhodné.

V teoretické části bakalářské práce je ve dvou kapitolách věnována pozornost základním genetickým pojmům včetně charakteristiky syndromu fragilního X chromosomu.

V praktické části je uvedena ve dvou kapitolách kazuistika integrovaného dítěte se syndromem fragilního X chromosomu v běžném předškolním zařízení. V této kazuistice jsou shrnuty veškeré informace související s péčí a vzděláváním integrovaného dítěte



# 1. ZÁKLADY LIDSKÉ GENETIKY

## 1.1. Úvod do genetiky

Věda, která pojednává o zákonitostech dědičnosti a proměnlivosti se nazývá **genetika** (řec.genos, rod). Genetika je poměrně mladou vědou. Vynořila se na počátku 20. století, ale její význam vzrostl natolik, že by se dalo říci, že zaujímá vedoucí postavení v celé biologii. <sup>1</sup>Je vědním oborem, který má vztah ke všem biologickým disciplínám a vychází z poznatků biochemie, fyziologie a taxonomie. Stala se východiskem pro předcházení vrozených nemocí člověka v lékařské genetice.<sup>2</sup>

Genetika jako věda se začala zabývat studiem otázek, jaké jsou charakteristické znaky organismu předávány z rodičů na potomstvo a jakým způsobem se dědí. Do poloviny dvacátého století nikdo přesně nevěděl, co je dědičným materiálem. Genetiky bylo uznáváno, že tento materiál musí splňovat tři základní požadavky. Jako první požadavek byl, že se musí kopírovat, tak že kopie mohou být přenášeny na potomstvo. Druhý, že musí dokázat kódovat informaci k řízení vývoje, k chování a řízení buněk a organismů. Třetí, i když třeba jen jednou a za dlouhou dobu se dědičný materiál musí měnit, aby mohly mezi jednotlivci vznikat rozdíly. Mnoho desetiletí se genetici zabývali tím, co všechno by se mohlo stát dědičným materiálem.<sup>3</sup>

### **Během stoleté historie genetiky se vyznačily tři základní milníky:<sup>4</sup>**

1. Objev pravidel, která se řídí dědičností znaků organismů – J. G. Mendel
2. Identifikace struktur, které jsou za tuto dědičnost zodpovědné a jejich objasnění – J. Watson, F. Crick
3. Úplná analýza dědičného materiálu člověka a dalších organismů – Projekt lidského genomu HUGO

---

<sup>1</sup> Snustad, D.P., Simmons M. J. (2009) Genetika, s. 2

<sup>2</sup> Benda, V., Babůrek, I., Kotrba, P. (2005) Základy biologie, VŠCHT, s. 102

<sup>3</sup> Snustad, D.P., Simmons M.J. (2009) Genetika, s.2

<sup>4</sup> Snustad, D.P. Simmons M. J. (2009) Genetika, s.2

## 1.2. Historie genetiky

Podobnost mezi rodiči a jejich potomky byla lidem známa již od pradávna. O první exaktní zobecnění základních pravidel přenosu dědičných informací se úspěšně pokusil **Johan Gregor Mendel**, který žil v devatenáctém století a je považován za zakladatele genetiky. Pravidla dědičnosti odvodil ze svých pokusů, když zkoumal dědičnost různých druhů znaků u hrachu setého. Své výsledky výzkumu zveřejnil v roce 1865. Tato Mendelova pravidla dědičnosti, tvoří základ genetiky a jsou i v současné době východiskem k řešení genetických problémů.

Nukleové kyseliny, které jsou hmotným základem dědičné informace, byly objeveny v letech 1869 – 1871. V roce 1909 byl německým genetikem **Wilhelmem Johannesem** poprvé použit výraz **gen**. Velmi brzy na to byla poznána funkce buněčného jádra a struktura chromosomů. V roce 1911 americký genetik **Thomas Morgan** formuloval své zákony o uspořádání genů chromosomech. Teprve v roce 1944 Američan **Oswald Avery** s kolegy objevili, že DNA je makromolekulární sloučenina a je nositelkou dědičné informace. V Londýně v roce 1951 byly poprvé získány ostré rentgenové difrakční snímky **Deoxyribonukleové kyseliny** (DNA). Tyto výzkumy se staly základem pro odhalení dvoušroubovicové struktury DNA. Na odhalení se podíleli v roce 1953 Angličané **Francis Crick**, **Maurice Wilkins** a Američan **James Watson**. Genetický kód jako princip mechanismu, pomocí kterého se informace z nukleové kyseliny převádí do proteinové struktury, byl odhalen v roce 1961. V roce 1962 za svou práci na nukleových kyselinách získali Nobelovu cenu.

Začátek genetického inženýrství je datován rokem 1973. V tomto roce kalifornští vědci vyvinuli postup přípravy rekombinantních molekul DNA a zabudovali lidský gen do molekuly bakteriální DNA. V roce 1984 poprvé obor kriminalistiky uplatnil analýzu DNA pro identifikaci osob. V roce 1991 byl zahájen výzkum lidského genomu (HUGO, Human Genome Organisation). Cílem **Projektů lidského genomu** bylo zmapovat kompletní skladbu DNA.

# TEORETICKÁ ČÁST

## 2. ZÁKLADNÍ GENETICKÉ POJMY

### 2.1. Obecné vztahy mezi geny a znaky

Nejprve budou definovány základní pojmy jako znak a jeho kategorie, gen, fenotyp, genotyp, alely, homozygot, heterozygot a možné vztahy mezi znaky a fenotypem, geny a genotypem, mezi geny navzájem a mezi alelami.<sup>5</sup>

Každý organismus můžeme popsat různými charakteristikami. Podle potřeby genetického výzkumu jsou rozlišovány **znaky** (charakteristiky viditelné) a **vlastnosti** (okem neviditelné, ale měřitelné). **Znak** je v genetice každá definovatelná vlastnost organismu. Vlastnostmi mohou být například imunologické, morfologické, fyziologické, psychické a biochemické charakteristiky. Soubor všech znaků a vlastností tvoří **fenotyp** sledovaného organismu. Na potomky nejsou přenášeny hotové znaky, ale vnitřní faktory, na jejichž základě se vyvíjejí zevní znaky. Tyto vnitřní faktory jsou v genetice nazývány geny.<sup>6</sup> **Gen** je základní jednotkou genetické informace. Je tvořen řetězcem nukleotidů v nukleové kyselině. Soubor všech genů získaných od rodičů tvoří **genotyp** organismu. **Deoxyribonukleová kyselina (DNA)** je základní strukturou, která nese genetickou informaci. Genetická informace obsažená v genu se může vyskytovat v několika variantách, alternativních formách, které nazýváme **alely**.

Při pohlavním rozmnožování se stává každý jedinec potomkem dvou rodičů, proto je každý gen tvořen dvěma alelami, které spolu nesplývají.<sup>7</sup> **Homozygot** má obě alely sledovaného genu stejné (buď obě dominantní a nebo obě recesivní), **heterozygot** rozdílné. Při fenotypovém projevu genu se mezi alelami uplatňuje vztah dominance a recesivity. Dominantní alela potlačí projev alely recesivní.

---

<sup>5</sup> Nečas a kol.,(2000) Obecná biologie pro lékařské fakulty, s. 377

<sup>6</sup> Machová, J. (2008) Biologie člověka pro učitele, s. 161

<sup>7</sup> Machová, J. (2008) Biologie člověka pro učitele, s. 161

U heterozygota, který má jednu alelu dominantní a druhou alelu recesivní, Rosypal (2003, s. 611) uvádí tyto existující vztahy:

### **Úplná dominance**

„Fenotypový projev dané vlastnosti u heterozygotního genotypu závisí na tom, jaký je mezi zúčastněnými rozdílnými alelami daného genu vzájemný vztah. Nejčastěji funkce jedné z alel převládá (dominuje), a ve fenotypu tak překrývá účinek druhé alely. Tento vztah se označuje jako vztah dominance a recesivity.

### **Neúplná dominance**

Často však funkce dominantní alely nestačí u jedince s heterozygotním genotypem zajistit fenotyp dané vlastnosti v takové míře, která by odpovídala projevu homozygotně dominantního genotypu. Heterozygoti pak jsou svým fenotypem více méně intermediární a projevem daného znaku se odlišují jak od homozygotně dominantních, tak od homozygotně recesivních jedinců. Takový vztah se pak označuje jako neúplná dominance.“

### **Kodominance**

Obě alely se ve fenotypu heterozygota uplatňují rovnocenným způsobem.

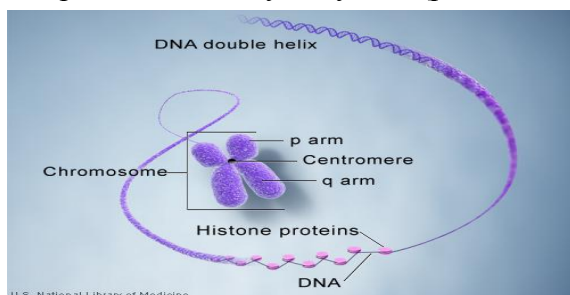
## **2.2. Lidské chromosomy**

Chromosomy jsou nositeli dědičnosti a stálou strukturou buněčného jádra. Klinická genetika (2004, s. 18, 19) uvádí: „S výjimkou buněk zárodečné řady se všechny buňky lidského těla nazývají buňky somatické (*soma* = tělo). 46 chromosomů lidských somatických buněk tvoří 23 párů. Z nich 22 párů je stejných u žen i mužů, nazývají se autosomy, jsou očíslovány v sestupné řadě od největšího (chromosom 1) k nejmenšímu (chromosomy 21 a 22). Zbývající pár tvoří pohlavní chromosomy: XX u žen a XY u mužů. Každý

chromosom nese různý soubor genů lineárně umístěných v chromosomální DNA. Párové chromosomy (nazývané homologní chromosomy) nesou párovou genetickou informaci, mají stejné geny ve stejném pořadí. Jeden chromosom každého chromosomálního páru je zděděn od otce, druhý od matky.“ **Matka předává chromosom X synům i dcerám a otec předává chromosom X jen dcerám. Chromosom Y obdrží synové pouze od otce.**

### Struktura chromosomů

U eukaryontních organismů jsou chromosomy umístěny **v buněčných jádrech**. Buněčné jádro a pochody, které se v něm dějí, mají proto pro dědičnost prvořadý význam. Tvary i velikosti jednotlivých chromosomů jsou velmi různorodé, pro daný druh organismu jsou však vždy shodné a stále. Délka chromosomů se pohybuje od několika desetin mikrometru až po desítky mikrometrů, velikost každého chromosomu se v průběhu každého buněčného cyklu s pravidelností mění v souvislosti se změnami ve vnitřním chromosomovém uspořádání během buněčného cyklu. Tvarově se od sebe jednotlivé chromosomy liší především umístěním **centromery**, kterou můžeme na chromosomu pozorovat podle zřetelného zúžení jeho vnější stavby. Když se centromera nachází uprostřed chromosomu, pak jsou ramena chromosomu stejně dlouhá. Dle polohy centromery rozlišujeme krátké p–raménko a dlouhé q–raménko. Koncová část raménka na chromosomu se nazývá **telomera**. Vnitřní stavba chromosomů je tvořena vláknem chromatinu, který je komplexem nukleových kyselin (především DNA) a proteinů.<sup>8</sup>



Obr. 1 Struktura chromosomu

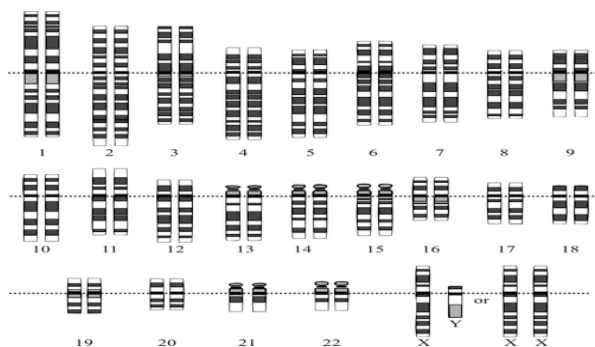
Zdroj: Genetics Home Reference (<http://ghr.nlm.gov/handbook/basics/chromosome>)

<sup>8</sup> Rosypal, S. (2003) Nový přehled biologie, s.606,607

## Karyotyp člověka

Diploidní lidská buňka se skládá ze 46 chromosomů – 44 autosomů a dva pohlavní chromosomy, které nacházíme u žen v sestavě XX a u mužů XY. Každý z těchto 46 chromosomů se v mitotické metafázi skládá ze dvou identických sesterských chromatid. Pokud použijeme vhodnou barvicí techniku, můžeme každý duplikovaný metafázní chromosom identifikovat na základě jeho velikosti a tvaru a podle charakteristického sledu pruhů a šíře. Metodou k hodnocení chromosomů je studium obarvených metafázních chromosomů v mikroskopu. Při cytogenetických vyšetřeních mitózy fotografujeme a zhotovené fotografie rozstříháme a podle velikosti, tvaru a rozložení pruhů vystřihujeme chromosomy a řadíme je do páru a skupin. Největší chromosom je označen číslem 1 a nejmenší číslem 21. Chromosom X je řazen ke středně velkým chromosomům a chromosom Y má přibližně stejnou velikost jako chromosom 22. Po seřazení chromosomů získáme výsledný obrázek, který se nazývá **karyotyp**. Na základě karyotypu cytogenetici vyšetřují chromosomy a odhalují tak početní a strukturní změny chromosomů.<sup>9</sup>

V rámci klinické genetiky je karyotyp člověka poměrně často vyšetřován. Vyšetření je poměrně nenáročné, pouze se odebírá vzorek krve ke zkoumání. Mnohem náročnější je vyšetření karyotypu plodu, protože se buněčný materiál získává pomocí metod prenatální diagnostiky.



Obr. 2 Karyotyp člověka

Zdroj: <http://www.genetikabiologie.cz/karyotyp-cloveka>

<sup>9</sup> Snustad, D.P., Simmons M.J. (2009) s. 121

## **Vyšetřování lidských chromosomů**

### **Cytogenetická vyšetření**

Chromosomy, jejich počty i strukturu můžeme pozorovat v dělicích se buňkách na základě různých barvicích postupů a mikroskopických analýz. Vyšetřování lidských chromosomů je náplní vědní disciplíny nazývané **cytogenetika**. Snustad a Simmons (2009, s.119) popisují: „ Cytogenetickou analýzu chromosomů, která se provádí nejčastěji v průběhu mitotického dělení buněk. Tradičně se používal materiál, který obsahoval velké množství dělicích se buněk. Rozvoj technik tkaňových kultur postupně umožnil využít pro studium chromosomu i jiné typy buněk. Z periferní krve mohou být izolovány bílé krvinky, které se po oddělení od červených krvinek převádějí do kultivačního média, kde je stimulováno jejich dělení. Po několika dnech kultivace je dělení buněk zastaveno v metafázi chemickými látkami, které rozrušují mitotické dělicí vřeténko. Cílem tohoto ovlivnění je shromáždit chromosomy v mitóze, kde jsou nejlépe viditelné. Mitotické buňky jsou pak převedeny do hypotonického roztoku, který způsobuje zvětšování jejich objemu v důsledku osmózy, a tím i rozvolnění chromosomu. Chromosomy jsou potom fixovány, vzorek se kápne na podložní sklíčko a chromosomy se barví některou z cytogenetických technik. Tento postup významně usnadňuje cytogenetické analýzy, přesná identifikace jednotlivých chromosomů je možná i v případě velkého počtu chromosomů v mitózách.“

### **Odběr choriových klků**

Jednou z metod k odhalení chromosomových abnormalit u plodu je odběr choriových klků. Chorion je zevní zárodečný obal plodu, který se v dalším vývoji podílí na vzniku placenty. Zevní povrch chorionu je pokryt klky nazývanými villi, kterými je zakotven do děložní sliznice. V době mezi 10. – 11. týdnem těhotenství můžeme získat vzorky choriových klků pomocí transcervikální biopsie choria dutou plastovou kanylou. K tomuto účelu je kanyla zavedena do dělohy pod kontrolou a poté probíhá odsátí tkáně klků.

Odebraný materiál obsahuje směs tkání matky a plodu, ten je pak separována a pro cytogenetické vyšetření jsou využity buňky choriových klků. Hlavní výhodou biopsie choria je, že vyšetření může být provedeno během raného stadia těhotenství (10. – 11. týden oproti 14. – 16. týdnu amniocentézy), avšak výsledky nejsou tak přesné. K dalším nevýhodám odběrů klků choria v porovnání amniocentézou je vyšší riziko ztráty plodu, které činí asi 2% až 3%. Z těchto důvodů jsou pro účely vyšetření aneuploidií chromosomů získávány buňky plodu z choriových klků především u těhotných žen, u kterých existuje vysoké riziko postižení plodu. Jinak se ve většině případů pro účely prenatalního cytogenetického vyšetření těhotných žen používá amniocentéza.<sup>10</sup>

### **Molekulárně genetické vyšetření**

Vyšetřením na základě DNA analýzy lze také odhalovat zdravé přenašeče mnoha dědičných onemocnění a upozorňovat na vysoká rizika těchto onemocnění pro potomstvo.

## **2.3. Genetické mutace**

**Mutace** jsou náhlé ireverzibilní změny jednotlivých genů nebo změny v počtu a struktuře chromosomů. Faktory nebo látky, které mutace způsobují, nazýváme **mutageny**. Většina mutací představuje odchylky od normálního genotypu, projevují se onemocněním nebo metabolickými poruchami. Změny v jaderném materiálu mohou proběhnout v každé buňce.<sup>11</sup> Soukupová, Soukup (1998, s. 63) uvádějí: „Mutace je definovaná jako změna genetické informace. Mutace mohou být klasifikovány podle různých hledisek:

### **1. Podle rozsahu:**

- a) genomové (změna celé chromosomální sady)
- b) chromosomální (změna počtu nebo struktury chromosomů)

---

<sup>10</sup> Snustad, D.P., Simmons (2009), Genetika, s.131

<sup>11</sup> Machová, J., (2008) Biologie člověka pro učitele, s.167



c) bodové (postihují jeden gen)

## 2. Podle typu postižených buněk:

a) somatické ( postihují potomky jedince, u kterého proběhla somatická mutace)

b) gametické (postihují buňky zárodečné dráhy, mohou se přenášet z rodičů na děti)

## 3. Podle mechanismu vzniku:

a) spontánní (samovolné)

b) indukované (navozené mutagenní faktory)<sup>12</sup>

**Premutace** zdravý přenašeč je ještě sám bez klinických projevů poruchy, ale při předávání vlohy potomkům může u něho dojít ke zmnožení repetitivních sekvencí o desítky, stovky až tisíce. K tomuto dochází jen u žen, nosiček premutace.

## 2.4. Chromosomální aberace

Chromosomální aberace jsou odchylky v počtu nebo struktuře chromosomů. Tyto chromosomální aberace narušují kvantitativní vztahy alel a vzájemné harmonické působení genů. Znamenají velký zásah do genotypu. Chromosomální změny nejčastěji vznikají již při vytváření pohlavních buněk u jednoho z rodičů, zpravidla u matky. Změny v počtu nebo struktuře chromosomu X zpravidla ovlivňují sexuální vývoj, narušují vývoj pohlavních žláz a jsou rovněž spojeny s mentálním postižením.

**K nejčastějším druhům chromosomálních aberací se řadí:**<sup>12</sup>

**Trisomie** - zmnožení dvou chromosomů na tři u kteréhokoliv z 22 párů autosomů nebo u páru pohlavních chromosomů.

**Monosomie** - ztráta jednoho chromosomu u kteréhokoli páru

**Delece** – ztráta části chromosomu, chromosom se zkrátí

<sup>12</sup> Machová, J., (2008), Biologie člověka pro učitele, s. 165

**Translokace** – přemístění celého chromosomu nebo jeho částí na jiný chromosom.

Uvedený počet chromosomálních aberací není vyčerpávající, pouze byly zahrnuty základní typy.

### **Druhy chromosomálních aberací**

**Turnerův syndrom** náleží do chromosomální aberace typu **monosomie**, pro ztrátu jednoho chromosomu v karyotypu diploidního jedince. U člověka se setkáváme pouze s jedním typem životaschopné monosomie, chromosomovou konstitucí 45, X. Ženy postiženy Turnerovým syndromem mají opožděný sexuální vývoj, obvykle jsou sterilní, malé postavy s kožní řasou na krku, kardiovaskulární abnormalitou a poruchou sluchu.

K dalším cytogenetickým abnormalitám pohlavních chromosomů u člověka řadíme jedince s karyotypem 47, XXY. Tito jedinci jsou fenotypově muži, avšak vykazují některé ženské sekundární znaky. Muži jsou neplodní, mají malá varlata, zvětšená prsa, pubické ochlupení ženského typu, dlouhé končetiny. Tato chromosomová abnormalita se označuje jako **Klinefelterův syndrom** a náleží k typu **trisomie**.

Nejznámější chromosomovou aberací zaznamenanou u člověka je v současnosti **Downův syndrom**. Onemocnění, které souvisí s jedním nadbytečným chromosomem 21 a je příkladem **trisomie**. Celkově karyotyp jedince obsahuje 47 chromosomů a nadbytečný chromosom 21. Cytogenetický zápis takového karyotypu je 47, +21. Jedinci s Downovým syndromem mají krátké a široké ruce, často s jedinou rýhou na dlani, malou postavu větší pohyblivost kloubů, plochý obličej, brachycefalii (krátká lebka), otevřená ústa s rozbrázděným jazykem, epikanty. Tato chromosomální aberace je spojená s mentálním postižením.<sup>13</sup>

---

<sup>13</sup> Snustad, D.P., Simmons, (2009), Genetika s. 128-130

**Syndrom cri-du-chat** (z francouzského označení pro „kočičí křik“) je klasickým příkladem **delece** krátkých ramen chromosomu 5.

## **2.5. Chromosomální aberace syndromu fragilního X chromosomu**

Seemanová, Mušová (2007) ve svém výzkumu uváděly: „Syndrom fragilního X chromosomu je druhou nejčastější příčinou prosté mentální retardace u chlapců, jehož příčinou je mutace ve FMR1 genu, která má charakter amplifikace trinukleotidů CGG. Výskyt afekce v populaci je vysoký 1:3000 a přesto byla jako samostatná klinická jednotka určena teprve v roce 1979 Sutherlandem, který rozpoznal roli kultivačního média chudého na kyselinu listovou pro zobrazení zlomu na dlouhém raménku X chromosomu u mentálně retardovaných mužů s gonosomálně recesivně dědičným přenosem afekce.

Historie objevu sahá do roku 1943, kdy byly publikovány rodokmeny svědčící pro gonosomální recesivní determinaci závažného mentálního postižení bez vrozených vývojových vad. V roce 1969 Lubs publikoval cytogenetický náález zlomu na dlouhém raménku X chromosomu u pacienta z rodiny poprvé 1943 Martinem a Bellovou. Teprve když Sutherland mohl reprodukovat Lubsův cytogenetický náález v médiu chudém na kyselinu listovou u pacientů s familiárním výskytem mentální retardace a dědičnosti vázané na X chromosom, byla tato jednotka uznána a nazvána podle lomivého X chromosomu. Záhy bylo publikováno mnoho pacientů, u kterých fragilní X chromosomu byl cytogeneticky potvrzen i v naší populaci. Němci a Angličané dále užívali název syndrom Martina a Bellové. Dalším studiem rodin s výskytem syndromu fragilního X chromosomu se ukázalo, že ačkoli se jedná o geneticky letální poruchu, protože muži postižení tímto syndromem, nemohou mít potomky, většina případů je familiárních a všechny matky pacientů byly přenašečkami. Odporovalo to základnímu biologickému zákonu

o rovnováze mezi selekcí a mutacemi. Mutační intenzita je tedy buď nízká, nebo všechny **mutace** vznikají u mužů, podobně jako u Retova syndromu, nebo přenašečky mají významnou selekční výhodu. V roce 1984 Fryns objevil, že přenos mutace není vždy ženami přenašečkami, ale i nepostiženými muži. Pembrey a spol. v roce 1985 stanovili hypotézu **premutace** jako vysvětlení přenašečství mužů. Pozoruhodné bylo to, že jejich dcery nikdy nejsou mentálně postižené, neexprimují cytogenetický marker, ale mají vysoký podíl závažně postižených synů i dcer. V roce 1991 Kremer a spol. objevili nový typ genové mutace, totiž zmnožení trinukleotidových opakování nad normální, ještě stabilní počet. V lokusu pro syndrom fragilního X chromosomu je normální počet CGG opakování do 50, při zmnožení tripletu v rozmezí 50-200 je úsek již nestabilní a je charakterizován jako premutace, která se fenotypově neprojevuje mentální retardací. Teprve zmnožením nad 200 CGG opakování představuje plnou mutaci, která se hemizygotů projeví klasickým obrazem prosté závažné retardace, opožděným vývojem řeči a její poruchou (dyslalie, echolalie, logorhea) s poruchami chování jako hyperaktivitou a poruchou soustředění, malým očním kontaktem, stydlivostí infantilním autismem. Somatický fenotyp není nápadný, bývá přítomna makrocefalie a prominencí čela, brady, velké často antevertované boltce, volné klouby zejména ruky, prolaps mitrální chlopně, makroorchismus u poloviny postižených chlapců, konstantně přítomný až po pubertě. Z vrozených vad se u asi 2% chlapců vyskytuje rozštěp patra, takže tento příznak může být již po porodu nápadný, neboť rozštěp se častěji vyskytuje u děvčat. Chlapci bývají eutrofičtí, ale hypotoničtí s větší volností pojiva a kloubů.

Molekulárně-genetická analýza dovolila spolehlivě diagnostikovat afekci i u starších hemizygotů, u nichž exprese cytogenetického markeru byla obtížná, neboť klesá s věkem, také u žen přenašeček s převážnou inaktivací (lyonizací) X chromosomu s mutací a především u přenašeček a přenašeček premutace s vysokým rizikem pro potomstvo. Identifikace nositelů premutace vedla k objasnění a rozšíření spektra projevů u dospělých jedinců, a to progresivní neurologické poruchy u mužů po 50. roce věku s manifestací intenzivního třesu,

ataktických příznaků, parkinsonismu a u žen po 35. roce věku s předčasným klimaxem.“

### **Souhrn**

Odborná literatura charakterizuje syndrom fragilního X chromosomu jako druhou nejčastější příčinu mentální retardace hned po Downově syndromu. Příčinou tohoto onemocnění je zlom a nebo oslabení na dlouhém raménku chromosomu X. Jelikož se jedná o pohlavní chromosom X, který může být přenášen z rodiče na potomka, je syndrom fragilního X chromosomu „vázanou dědičností na X.“ Fenotyp tohoto dědičného onemocnění je velmi variabilní. U postižených mužů vede ke střednímu stupni mentální retardace a lehkému stupni mentální retardace u postižených žen. U většiny postižených se objevuje hyperkinetický syndrom, poruchy autistického spektra s chudým očním kontaktem, opožděný vývoj řeči, poruchy chování se záchvaty vzteku, pláče a smíchu, sebeubližování s okusováním nehtů a otloukání se. Dalšími charakteristickými znaky je protažený obličej s prominující dolní čelistí, velké ušní boltce, u postižených mužů makroorchidismus (zvětšení varlat) a volné klouby zejména u ruky. Tělesné znaky u mužů se mění v závislosti na pubertě. Postižení mají normální délku života. Téměř všichni muži a 40%-50% žen, kteří zdělili plnou mutaci, mají syndrom fragilního X chromosomu.. Testy DNA prokázaly, že jedinci u kterých se projevuje syndrom fragilního X, mají vždy jednoho rodiče, který je přenašeč. Pokud je jedinec postižený fragilním X chromosomem mužského pohlaví, je vždy přenašečkou matka. Mužští přenašeči, kteří tímto syndromem nejsou postižení, předají gen všem svým dcerám ale žádnému synovi. Dcery mužských přenašečů jsou tedy téměř vždy nepostižené, stávají se přenašečkami syndromu.

Pro syndrom fragilního X chromosomu neexistuje žádná léčba. Lze pouze pomocí medikamentu zmírnit projevy agresivního chování, hyperaktivity a pozitivně působit na schopnost soustředění. Děti, které vyrůstají v rodině a je jim poskytována náležitá péče již od útlého věku ve specializovaných střediscích rané péče, později v předškolních zařízeních ať už speciálních a

nebo běžných, jsou ve svých dovednostech a schopnostech daleko schopnější než děti vyrůstající v prostředí ústavu.

## **PRAKTICKÁ ČÁST**

### **3. KAZUISTIKA INTEGROVANÉHO DÍTĚTE SE SYNDROMEM FRAGILNÍHO X CHROMOZOMU**

#### **3.1. Cíl výzkumné části, metody šetření**

Východiskem pro zvolení cílů kazuistiky byly informace z odborné literatury, z psychologických vyšetření a vědomosti a zkušenosti získané v praxi asistenta pedagoga.

Cílem výzkumné části práce bylo šetření vlivu běžné mateřské školy na předškolní rozvoj chlapce s těžkým mentálním postižením.

Pro práci byly stanoveny tyto dílčí cíle:

- posoudit, zda integrace chlapce v mateřské škole byla vhodná pro jeho předškolní vývoj,
- zjistit, zda dovednosti získané individuálním přístupem vzdělávání v mateřské škole byly uchovány v paměti chlapce a rozvíjejí se dál.

Hlavními metodami výzkumného šetření byly anamnestické metody, pozorování chlapcova vývoje, průběžné analýzy stavu schopností a dovedností chlapce a rozhovory s rodiči a speciálními pedagogy.

#### **3.2. Místo výzkumného šetření**

Veškeré informace a podklady pro výzkumné šetření byly získány v průběhu necelých tří let při práci asistenta pedagoga v soukromé mateřské škole v Praze a dalším kontaktem s chlapcem a jeho rodiči v době, kdy už navštěvoval speciální předškolní zařízení. Soukromé předškolní zařízení bylo založeno v roce 2007 občanským sdružením. Zřizovatelé soukromé mateřské školy se snažili vytvářet pro integraci dětí se speciálními vzdělávacími

potřebami nadstandardní podmínky. Do třídy předškolních dětí byl pro Jiřího navrhnout a umístěn pracovní stůl určený pro individuální vzdělávání. Jeho využití se osvědčilo hlavně pro metodu strukturovaného učení a hru nápodobou. Pro rozvoj jemné motoriky, koordinace oka a ruky, zrakového a sluchového vnímání byl do třídy instalován speciální panel s pěti různými stanovišti. Tento panel měly možnost využívat všechny děti soukromého předškolního zařízení. K součástí mateřské školy patřila i malá tělocvična, keramická dílna a školní zahrada.

### 3.3. Kazuistika

Jméno dítěte: Jiří

Datum narození: 2004

**Rodinná anamnéza:** Matka nar. 1976, zdravá, fyzioterapeutka. Jiří se narodil jako první dítě v roce 2004. Má dva mladší bratry. V roce 2008 narozen bratr A. a v roce 2010 bratr O. Oba dva bratři jsou zdraví. Otec matky je nosičem stejné premutace jako dcera. Její matka má tyreopatii. Bratr má zdravého syna a dceru. Jedna ze dvou paternálních sestřenic má dceru (neteř matky nar. 1976), mající školní problémy projevující se poruchami učení. Druhá sestřenice má stejnou premutaci, stejně tak její dvě děti, dcera a syn. Otec nar. 1976, zdrav. Sourozence nemá. Jeho matka měla ca prsu v 62 letech, otec má hypertenzi.

Rodina bydlí v rodinném domě. Jiří má svůj vlastní pokoj, vybavený hračkami, které má rád. Většina z nich jsou hračky představující dopravní prostředky. Rád si také prohlíží knížky a leporela. Rodiče i prarodiče mají k Jiřímu vytvořen láskyplný, přijímající a chápající přístup s velikou touhou zmírnit symptomy jeho postižení. Jiří se ve svém domově cítí být v naprostém bezpečí, zajišťuje mu pocit jistoty a stálosti známého prostředí. Má velmi vřelý vztah ke svým mladším bratrům a stejně tak oni k němu. V rodinném domě i na zahradě se pohybuje samostatně a s naprostým přehledem.



**Osobní anamnéza:** Narozen z 1. gravidity, bez komplikací. Ke konci gravidity těhotenský diabetes na dietě. Porod v termínu sekci pro konec pánevní, porodní hmotnost 3260g. Nekříšen. Od 3 měsíců sledován pro strabismus. Vývoj hodnocen jako hraniční. V roce se začal stavět, samostatná chůze od 16,5 měsíců, v roce řekl asi 5 slůvek, pak přestal téměř mluvit. Byl velmi úzkostný, plačtivý při každé změně prostředí. Jeho psychomotorický vývoj byl nerovnoměrný s výrazným opožděním v oblasti řeči a komunikace. V roce 2006 byl vyšetřen na oddělení lékařské genetiky v Praze. Důvodem vyšetření byla psychomotorická retardace.

#### **Zpráva z genetického vyšetření v roce 2006:**

**„Objektivní nález:** Dvouletý chlapec, hyperaktivní, atypické velké boltce, blondáté vlasy, výrazná žilní kresba, epikanty, exkoriace na zádech, stále se škrábe na těle.

#### **Cytogenetické vyšetření: 46,XY, 16qh+, 22+ varianty**

**Molekulárně genetické vyšetření syndromu fragilního X – chromosomu:** Vyšetření neprokázalo v oblasti FRAXA amplifikaci tripletu CGG menší než 60 repeticí, v oblasti FRAXE amplifikaci tripletu GCC menší než 45 repeticí. Přímá DNA analýza prokázala masivní zvětšení CGG repetitivní oblasti FMR1 genu – plnou mutaci.

**Závěr:** Molekulárně genetické vyšetření prokázalo syndrom fragilního X chromosomu jako příčinu mentální retardace u chlapce. Tento syndrom se dědí s vazbou na pohlaví, matky bývají zdravé přenašečky, onemocní obvykle chlapci. V případě dalšího těhotenství matky je doporučeno genetickou konzultaci a zvážení možnosti prenatální diagnostiky.

#### **Zpráva z genetické konzultace z ústavu biologie a lékařské genetiky v Praze roku 2007:**

Probandka přichází ke konzultaci genetických rizik pro své další potomky, z důvodu pozitivního nálezu fragilního X chromosomu u svého syna narozeného z předchozí gravidity. Syn byl vyšetřen cca ve 2 letech věku pro lehké opoždění vývoje řeči. V genealogii rodiny ze strany probandky nebyla zjištěna významnější genetická onemocnění ani výskyt mentální retardace.

Onemocnění „**syndromu fragilního X chromozomu**“, čerstvě zjištěný u syna probandky, je druhou nejběžnější příčinou dědičné formy mentálního opoždění u chlapců (v menším počtu i u dívek přenašeček). Tato porucha se vyskytuje s incidencí 1 : 1200 narozených chlapců a 1 : 2 500 narozených dívek. Porucha se řadí mezi X – vázané choroby, ale neřídí se typickou mendelovskou dědičností. Lokalizace genu je na X chromozomu v oblasti q27.3. Podkladem poruchy je mutace (chyba) ve FMR 1 genu v podobě zmnožení počtu repetice (tripletů) CGG v počtu nad 200. Normální počet těchto repetice u zdravého člověka je 5 – 60. Při tomto počtu nedochází ke zmnožení repetice při předání potomkům. Nosič tzv. premutace (t.j. počtu repetice v rozmezí 60 -200) je také ještě sám bez klinických projevů této poruchy, ale při předávání vloh potomkům může u něho dojít ke zmnožení repetice řádově o desítky, stovky a ž tisíce. K tomuto dochází prakticky vždy jen u žen, nosiček premutace. Muž nosič premutace, je sám rovněž zdrav, předá svým synům vždy jen Y chromosom, proto budou zdraví. Všem svým dcerám předá X chromosom s premutací. Všechny jeho dcery jsou nosičky premutace. Jinak je tomu u žen nosiček premutace. Jak již bylo řečeno, u těchto žen dochází při zrání (meióze) zárodečných buněk (gamet) k jevu - tzv. zmnožení repetice, o desítky, stovky až tisíce, a to jak synům, tak i dcerám. Přesný mechanismus tohoto jevu není znám. Je-li počet repetice u potomků zvýšený jen o desítky (ještě v rozmezí do 200), mě-li by být potomci ženy přenašečky zdraví jako ona sama a to jak chlapci, tak děvčata. Je-li počet nad 200 (v rozmezí 200-až tisíce), jsou chlapci vždy považováni za pozitivní nosiči FRA – X syndromu a předpokládá se u nich postižení tj. poruchy chování až mentální retardace (i když projevy syndromu jsou velmi variabilní od lehkých po těžké). Oproti tomu dívky nosičky plné mutace pro FRA-X syndrom, jsou mentálně postiženy jen z 1/3 až 2/3, protože na rozdíl od chlapců mají v buňce přítomny dva X

chromosomy, i když jeden z nich je lyonizován. Polovina synů nebo dcer probandky premutaci pro FRA-X zdědí a druhá polovina bude zdravá (zdědí zdravý X chromozom). Premutace se u potomků prodlouží na plnou mutaci s pravděpodobností kolem 80 % (dle tabulek). Potomci mohou mít buď jen o několik desítek delší premutaci než sama matka, nebo může dojít k expanzi premutace do plné mutace (počet repetice nad 200) ve 20%. Bude-li mít potomek premutaci (20 % pravděpodobnost), měl by být po stránce mentální v pořádku to jak chlapec, tak i dcera. Dojde-li expanzi do plné mutace, lze u chlapců čekat vždy mentální opoždění (80% pravděpodobnost), zatímco u dívek pouze v 1/3 – 1/2 případů. Pozitivita onemocnění se projeví zejména u chlapců hraniční, lehkou nebo až střední mentální retardací. Chlapci s tímto syndromem mohou mít další poruchy: hyperaktivity, ADHD, poruchy učení, dětský autismus a jiné. Vrozené orgánové vady do obrazu syndromu nepatří. U větších chlapců mohou být vyjádřeny některé znaky: podélný obličej, prominující brada, velké ušní boltce, makroorchidismus – zvětšení varlat, aj. Riziko pro další potomky probandky je poměrně vysoké. Probandka byla poučena u vysokém genetickém riziku pro své potomky i o možnosti prenatalního vyšetření syndromu. Otec probandky je nosičem stejné premutace jako probandka.“

### **Zpráva z psychologického vyšetření chlapce v roce 2007**

**Závěr uvádí:** „ Psychomotorický vývoj je nerovnoměrný s výraznějším opožděním v oblasti řeči a komunikace, celkově v pásmu středně těžké mentální retardace (při horní hranici pásma), v chování atypické sociální a komunikační projevy odpovídající obecně popisovanému behaviorálnímu fenotypu spojenému s dg. FRA X. V současnosti splňující kritéria pro atypický autismus dominují poruchy neverbální komunikace, senzorycké reaktivity snížená adaptace na změny při dobré celkové sociální a verbální reaktivitě. Doporučuji zahájit pravidelnou docházku do speciální mateřské školy na zkrácený pobyt, k prioritám individuálního stimulačně edukačního plánu patří především další rozvoj komunikačních a sociálních dovedností včetně nácviku alternativní komunikace.“

## **Rozhovor s matkou**

S Jiřím a jeho matkou jsme se poprvé setkali na podzim roku 2007 v soukromé mateřské škole v Praze. Matka oslovila toto předškolní zařízení, protože v obsahu vzdělávacího programu nabízelo mimo jiné i vzdělávání dětí se speciálními vzdělávacími potřebami formou individuální integrace. Jiří při našem prvním setkání měl tři roky a šest měsíců. Po místnosti, v které probíhala naše schůzka, pobíhal krásný blondatý, hnědooký chlapec, u kterého by jen málokdo předpokládal mentální postižení. Matka velmi podrobně vyprávěla o Jiřím, o tom co ho těší, co má rád, o jeho odlišnostech v chování a také nás seznámila s jeho zdravotním stavem. Ptala se i mne, zda mám nějaké zkušenosti s přístupem k dětem s mentálním postižením a autismem. Informovala jsem ji o tom, že jsem učila ve speciální mateřské škole. Od roku 2003 jsem pracovala na základní škole jako osobní asistentka a později jako asistentka pedagoga u dítěte s Downovým syndromem. Setkání s matkou a Jiřím bylo velmi příjemné. Matka nám na závěr našeho rozhovoru sdělila, že Jiří nebývá k lidem tak přijímající a že ji překvapil jeho vstřícný přístup k neznámým lidem a k prostředí mateřské školy. Po naší schůzce se společně se zástupkyní občanského sdružení dohodly na jednotlivých postupech nutných pro začlenění Jiřího do soukromého předškolního zařízení. Od ledna roku 2008 byl Jiří integrován do třídy předškolních dětí, protože ve třídě pro mladší děti byla již integrována dívka s DMO.

### **3.4. Adaptace dítěte na prostředí mateřské školy v roce 2008**

První den strávil Jiří v mateřské škole společně s matkou. Ve třídě předškolních dětí neprojevoval zájem o kontakt s ostatními dětmi. Hrál si sám, převážně s auty, kterými různě otáčel. Při oslovení nenavazoval oční kontakt, vůbec nemluvil, pobíhal od jedné hračky druhé. Matka s ním komunikovala pomocí nonverbálního jazykového programu Makaton. Při komunikaci využívali manuální znaky doprovázené slovem. Jiří ukazoval na jednotlivé části těla a vyjadřoval tak své potřeby. Krouživými pohyby na bříšku žádal o potřebu jít na záchod nebo ukazováním na ústa vyjadřoval potřebu jíst. Při

svačině zcela samostatně a čistě stoloval. Ten den měla předškolní třída naplánovanou návštěvu knihovny. Po domluvě s matkou jsme společně s dětmi a s Jiřím knihovnu navštívili. Jiří byl plný nejistoty a úzkosti způsobené změnou prostředí, velmi plakal. Matka mu po chvíli bezradného konejšení, přiložila k uchu malý přehrávač, v jehož obsahu byly nahrány Jiřího nejoblíbenější písničky. Bylo až s podivem, jak rychle se uklidnil. Oblíbené písničky pro něho znamenaly pocit jistoty a bezpečí. Jiří se velmi brzy adaptoval na prostředí mateřské školy. Bez problémů se mu dařilo zvládat přechody z jednotlivých místností a tříd, taktéž se seznamovat s dalšími dospělými osobami. Zdálo se, že je to pro něho snadnější než navazovat kontakty s dětmi. Dospělí lidé byli pro Jiřího „čitelnější“, spíše dokázali strukturovat situace a obvykle měli menší nároky na jeho autistické kognitivní vnímání. Ostatně bylo to i dáno nastavením empatického přístupu pedagogů a ostatního personálu mateřské školy ke všem dětem. Problémy s pocitem nejistoty a úzkosti se u něj nejčastěji objevovaly při návštěvách pro něj neznámých objektů, při procházkách, na výletech, později při návštěvách divadel a galerií. Ze začátku dával často najevo svoji nespokojenost při jakékoliv řízené činnosti, odbíhal od ní a nebo se rozplakal. Nechápal význam těchto činností, neprojevoval o ně žádný zájem. Teprve s postupem času si přivykal na pravidelný denní režim a řízenou činnost v podobě strukturovaného učení. Toužil po kontaktu s dětmi, stávalo se, že se na chvíli zastavil u hry dětí a některé z dětí políbil do vlasů. Děti si Jiřího velmi snadno oblíbily pro jeho bezelstnost a citlivost. Snažily se s ním komunikovat, zapojovat se do strukturovaného učení a pomáhat mu při sebeobslužných činnostech. Jiří každým dnem více a více vtahoval své okolí do svého světa, způsobem jemu vlastním. Zaujal svým charakteristickým točením talířků, hrníčků, bubínku, hlasitým smíchem, třepáním rukama, utíkáním ze třídy, ťukáním na břicho, přikládáním ucha k ústům druhé osoby pro zpívání jeho milovaných písniček, vyjadřováním veliké radosti, když slyšel hrát nějaký hudební nástroj, pomáháním vézt vozík s jídlem, šplháním, lezením a cvičením na trampolíně v tělocvičně. Bylo toho mnoho, co mu bylo příjemné a z čeho měl radost a o co

dokázal obohatit i své okolí. Když postupem času nabýval pocitu stálosti a bezpečí, stalo se jeho nejoblíbenější činností i stravování.

### **Analýza schopností dítěte roku 2008**

Po dvou měsících pozorování a adaptace Jiřího na prostředí mateřské školy byla ve spolupráci s pedagogy a matkou zpracována základní analýza výchozího stavu jeho schopností a dovedností. Analýza pak posloužila jako jeden z podkladů pro zpracování individuálně vzdělávacího plánu, který se měl stát vodítkem ke konkrétní vzdělávací péči Jiřího.

**Pedagogická diagnostika:** Jiří byl velmi milé, usměvavé a hypersenzitivní dítě. Jeho handicap se projevoval především v oblasti komunikace, v oblasti sociální, v oblasti představitosti. Bylo pro něj velmi důležité, aby byl motivován ke komunikaci a k hlasovému projevu. Jiřík byl hyperaktivní, s obtížemi zvládal omezování ve svém pohybu. Nerad se nechával převádět z jedné činnosti k druhé, svůj nesouhlas dával najevo pláčem nebo útekem. Velmi krásně a čistě stoloval. Pomocí znaků Makatonu si dokázal říct o pití a jídlo. Další znaky, které používal byly prosím, jablko a potřeba jít na toaletu. Potřebu jít na toaletu, zvládal jen s doprovodem dospělé osoby, často na toaletě z neznámých důvodů plakal. Při všech sebeobslužných činnostech byl odkázán na pomoc druhých. Bylo důležité, aby pedagogický přístup k Jiřímu byl laskavý, trpělivý a důsledný.

**Sebeobsluha:** Samostatně a čistě stoloval, k jídlu používal lžičku. Oblékání, vysazování na toaletu, mytí rukou zvládal jen s dopomocí asistenta.

**Hrubá motorika:** Byl velmi obratný, rychlý v pohybu. Snadno překonával překážky. Vylezl na žebřiny, plazil se na lavičce, bez dopomocí skákal snožmo na trampolíně. Samostatně dokázal jít do schodů i ze schodů, střídal pravidelně pravou a levou nohu. Měl radost z pohybu.

**Jemná motorika:** Z kostek stavěl komín. Do jednoduché dřevěné skládačky se mu dařilo vkládat jednotlivé díly na svá místa. Vhazoval

předměty do plastových láhví s úzkým hrdlem. Velmi rád kreslil prstem v krupici, používal k tomu prostřední prst. Volně čmáral na papír, dařilo se mu nakreslit kruh. Kreslil kuličkou, tužkou a pastelkou. Maloval houbou a štětcem. Často si štětcem namočeným v barvě maloval po ruce, kresbu se zaujetím sledoval. Nevládal mačkat a trhat papír.

**Smyslové vnímání:** Preferoval podněty dotykové, rád měl jemné masáže. Částečně rozlišoval některé geometrické tvary - kruh, čtverec. Byl citlivý na hluk, při silném hluku si držel ruce na uších. Měl velmi rád hudbu, dětské písničky a hru na hudební nástroj. Zatím ještě nedokázal rozlišit jednotlivé chutě a vůně.

**Komunikace:** Komunikoval verbálně za podpory alternativní komunikace a vizualizace. Při oslovení nenavazoval oční kontakt, k dorozumívání používal čtyři znaky Makatonu - na toaletu, pít, jíst, prosím. Aktivně používal slovní zásobu pěti slov - máma, táta, bába děda, Lili, ale hovořil je velmi tiše a nesrozumitelně.

**Sociální vývoj:** Upřednostňoval navazování kontaktů s dospělými. Pokud něco potřeboval, vzal dospělého za ruku a přivedlo ho k místu svého zájmu. Hledal způsoby, jak komunikovat s dětmi. Líbal je do vlasů, třepal rukama, smál se, občas jim bořil stavby.

**Mentální schopnosti, zájmy:** Myšlení bylo vzhledem ke středně těžkému mentálnímu postižení velmi omezeno. Zajímal se o dopravní prostředky a všechno, co se točilo. Rád si prohlížel dětská leporela s dopravními prostředky. Těšila ho jízda autem, autobusem, metrem a vlakem.

### **Spolupráce se SPC a odbornými pracovišti**

Rodiče požádali o spolupráci speciálně pedagogické centrum pro děti s mentálním postižením a autismem a speciálně pedagogické centrum pro augmentativní a alternativní komunikaci a klinické psychologické pracoviště. SPC pro děti s mentálním postižením a autismem vypracovalo odborný

posudek ke stanovení míry podpory dítěte se speciálními vzdělávacími potřebami sloužící k určení rozsahu a typu nezbytné speciálně pedagogické podpory asistenta pedagoga a materiálního zabezpečení vzdělávání. Na základě psychologického vyšetření a pedagogické analýzy vypracovalo ve spolupráci s předškolním zařízením individuálně vzdělávací plán. SPC pro augmentativní a alternativní komunikaci vytvořilo ve spolupráci s rodinou, pedagogem a asistentem kompenzační pomůcky pro alternativní způsob komunikace s vizuální podporou.

### **Individuální vzdělávací plán pro rok 2008/2009**

Vzdělávání vycházelo z Rámcového vzdělávacího programu pro předškolní vzdělávání, rozpracované ve školním vzdělávacím programu mateřské školy s přihlédnutím k individuálním možnostem a schopnostem integrovaného dítěte. Konkrétní vzdělávací činnosti byly pravidelně plánovány v třídním vzdělávacím programu v souladu s individuálním vzdělávacím plánem. Návrh na individuální vzdělávací plán vypracovalo speciálně pedagogické centrum pro děti s mentálním postižením a autismem, které zastřešovalo Jiřího integraci pro předškolní zařízení. Integrace sloužila především k rozvoji Jiřího sociálních dovedností, měla mu dát co nejvíce možností pozorovat vrstevníky při rozmanitých činnostech a postupně je v jejich konání napodobovat. Při práci potřeboval Jiří opakovanou motivaci, strukturovanost činností, konkrétnost a názornost. Potřeboval časté střídání činností, zároveň však i dostatek času na splnění úkolu. Důležitou motivací bylo zažít úspěch, proto bylo potřeba zadávat mu takové úkoly, které vycházely z jeho aktuální vývojové úrovně a které byl schopen zvládnout. Prioritní byl sociální rozvoj, získávání rozmanitých zkušeností v soužití a spolupráci s vrstevníky. Bylo důležité mu dát příležitosti pro pochopení a zvládnutí rozmanitých sociálních rolí (umět přijímat vedení, podřídít se, prosadit se, pomoci druhému, přijmout pomoc, spolupracovat, rozdělit se apod.). Velmi důležité bylo podněcovat Jiřího ke komunikaci a vývoji řeči, rozšiřovat pasivní i aktivní slovní zásobu, podněcovat vlastní hlasovou produkci. Nebylo vhodné ho do řeči nutit, spíše na něj hodně mluvit, gesta



doprovázet řečí, případný hlasový projev po něm opakovat a odměňovat ho za něj. Pro Jiřího další život bylo důležité učit ho samostatnosti a soběstačnosti, dávat mu dostatek příležitosti a času k rozvoji sebeobslužných dovedností.

Jednotlivé kapitoly individuálního vzdělávacího plánu byly řazeny podle významu. Činnosti v nich popisované se značně prolínaly.

### **Oblast socializace**

- přizpůsobit Jiřího režim režimu celé třídy (sjednotit dobu volné hry, řízené činnosti, dobu jídla, hygieny)
- naučit Jiřího poznávat děti ve třídě podle jména
- zpočátku mu umožnit roli pozorovatele, postupně ho však do činností ostatních aktivně zapojovat
- učit ho respektovat hru ostatních dětí (nebourat jim ji)
- podporovat hru paralelní, později ve hře iniciovat krátké kooperace
- vytvářet návyky společenského chování (pozdravit, rozloučit se, poprosit, poděkovat, počkat na ostatní s jídlem, účastnit se přání dobré chuti) – to vše je možné i neverbálně

### **Oblast sebeobsluhy a samostatnosti**

- dát Jiřímu dostatek času pro sebeobslužné činnosti
- hygiena, společné návštěvy toalety s ostatními dětmi
- vést ho k samostatnosti při umývání a utírání rukou
- učit ho smrkat
- stolování, důsledně trvat na sezení u stolu během jídla
- upevňovat používání lžice, učit ho jíst vidličkou
- dbát na čistotnost při samostatném jídle, samostatnost a čistotnost při pití
- oblékání a svlékání, co nejvíce ho motivovat k samostatnosti
- oblékat ho do oblečení, se kterým zvládá manipulovat sám, při nutné dopomoci svou činnost pojmenovávat a vést ho k jejímu pozornému sledování

## **Komunikace a řečová výchova (souvisí se socializací)**

Jiří řeč používal minimálně, občas využíval neverbální hlasové projevy, řeči dobře rozuměl, velmi rád poslouchal písničky, poslech i některé činnosti doprovázel broukáním. Pro vlastní vyjádření zřídka používal některé znaky, gesta, mimiku a řeč těla. Po komunikaci příliš netoužil, byl hodně ve svém světě. Vázal se na známé osoby, k neznámým se přiblížil spíše náhodně, aktivně je nevyhledával, ale ani je neodmítal. O pomoc si říká vedením dospělého nebo jeho rukou k místu, kde pomoc potřebuje. Jiřík má rád říkanky a písničky s ukazováním na tělo. Při komunikaci s Jiřím používat jednoduché věty, pro určitou věc používat vždy stejné, pokud možno krátké dvojslabičné označení. Tlak na vývoj řeči by nikdy neměl Jiří vnímat negativně, chuť komunikovat by se měla vždy podněcovat hravou a veselou formou.

- vymezit jasné ano a ne, vést Jiřího k jeho používání – možno i neverbálně
- vymezit způsob oznamování potřeby toalety – možno i neverbálně
- využívat gest doprovázených slovním doprovodem
- podporovat vokalizaci nápodobou zvuků zvířat a přírodních zvuků
- Jiříkův vlastní hlasový projev po něm správně opakovat zopakovat a posléze rozvinout

## **Hrubá motorika**

- umožnit Jiřímu co nejpestřejší škálu přirozených pohybů v náročnějším terénu
- co nejvíce podporovat rozvoj rovnováhy – houpání, nestabilní rovina, stoj bez opory, stoj na jedné noze s oporou
- koordinace pohybů a zraková kontrola při hrách s míčem a manipulaci s většími předměty
- rozvoj vnímání tělesného schématu
- nácvik relaxace
- rozvoj rytmizace

### **Smyslová výchova**

- přiřazování stejných předmětů, později obrázků
- rozpoznávání a přiřazování barev
- sledování dráhy zrakovým světelným paprskem, dráha auta na papíře, bludiště
- třídění předmětů / obrázků podle obsahu
- poznávání zdrojů a směru zvuku
- rozlišování různých zvukových kvalit
- rozlišování jednotlivých chutí
- rozlišování voní x páchne
- seznamování se s různým materiálem
- rozvíjení hmatového vnímání celého těla diferencovanými masážemi
- rozlišovat hrubé x hladké, teplé x studené, lehké x těžké

### **Rozvoj kognitivních schopností**

- poznávání dětí ve třídě podle jmen
- naše rodina
- zvířata a jejich mláďata
- poznávání a přiřazování barev
- třídění dle kalorií
- logické myšlení, skládání půlených obrázků, skládání obrázkových dvojic
- předpočetní představy, orientace v prostoru, v ploše
- rozumění předložkovým vazbám nad, pod, vedle mezi
- protiklady hodně x málo, víc x méně

### **Grafomotorika a jemná motorika**

- procvičování dlaní a prstů
- cvičení různých úchopů, dlaňový, prstový, klíčový, špetka
- čmárání prstem do krupice, do písku
- používání prstových barev, otiskování

- malba houbou, silnými štětci, pastelkami, křídami
- uvolňovací cviky rukou, volné čmárání, kruhy, vodorovné, svislé čáry
- trhání, mačkání papíru, stříhání, lepení, modelování
- manipulace s drobným materiálem

### **Způsob hodnocení a klasifikace**

Jiří by měl být za každý úspěch kladně ohodnocen. Rozhodně by neměly být jeho výkony srovnávány s výkony ostatních dětí. Pochvala by měla mít rozmanitou podobu, odměna by měla následovat bezprostředně po úspěchu. Stejně tak jako pochvala je důležité i jasné stanovení hranic a pravidel chování a laskavé vyžadování jejich dodržování. To Jiříkovi usnadní orientaci v situacích a pomůže mu v lepším zapojení do života v MŠ.

### **Potřeba pedagogického asistenta a kompenzačních pomůcek**

Vzhledem k handicapu Jiřího je potřeba plně využívat služeb asistenta pedagoga. Asistent by měl dobře vyvažovat mezi kompenzací a aktivací, postupně by měl odebírat poskytovanou pomoc a vést Jiřího k samostatnosti.

### **Analýza schopností na konci školní roku v červnu 2009**

Jiří byl po celý školní rok vzděláván podle individuálně vzdělávacího plánu. Pro rozvoj smysluplné dětské hry se využívalo metody strukturovaného učení a metody nápodoby při hře. Pomůcky byly voleny jednoduché, tak aby Jiří hru chápal a chtěl ji napodobit. Používaly se stavebnice na stavbu komínu, tkaničky na navlékání velikých dřevěných korálků, vkládací stavebnice s obrázky, knihy s magnetickými obrázky, různé předměty na třídění podle stejného druhu, brčka pro bublání do vody, dřevěné stavebnice s vlaky a kolejiemi, kolíčky na prádlo, plastové láhve s víčkem na zašroubování, míčky pro společné kutálení. Po roce pravidelné činnosti se u Jiřího začala rozvíjet potřeba hry a vlastního tvoření. Při malování štětcem si rád maloval na ruce a své tahy štětcem pozoroval. Bylo to zaznamenáno jako velký pokrok, protože před rokem neměl vůbec zájem o malování štětcem nebo prstovými

barvami, o kreslení kuličkou a pastelkou. Asistentka mu pomáhala vést ruku při kreslení. Jiří nechápal, proč by měl kreslit, a tak zrakem vznikající čáru vůbec nesledoval. Pokrok nastal i v oblasti sociální, daleko více vyhledával kontakty s ostatními dětmi. V průběhu roku byly zaznamenány i první nesmělé pokusy hry na koberci společně s dětmi. Některé děti byly zapojovány do paralelní hry, měly velkou snahu, Jiřího naučit si hrát. Děti začaly Jiřímu hodně pomáhat. Sedaly si vedle něho v kruhu, samy mu zpívaly jeho písničku, hrály si s ním u stolu, pomáhaly mu s komunikací a na vycházkách nebo výletech ho vedly za ruku. V tomto školním roce se velkou motivací pro Jiříka stala jízda autobusem. Věděl, že když bude dobře pracovat, pojedede ten den za odměnu autobusem. Pro tyto krátké výlety vznikla jednoduchá pomůcka složená z obrázků, které představovaly věci, které na cestu autobusem potřeboval. Téměř každý den asistentovi touto pomůckou připomínal výlet autobusem a doprovázel ji se slovy: „ Pojedeme, pojedeme.“ Jiří se zúčastňoval všech výletů, návštěv divadel a výstav v galeriích. Těmito výlety se učil zvládat strach a úzkost z neznámého prostředí, Výlety měl rád, protože mohl jezdit vlakem, autobusem, metrem. Když jel poprvé metrem nadskakoval na klíně asistenta s takovou radostí z jízdy, že s ním jeho radost sdílelo mnoho dalších spolucestujících. V tomto školním roce jezdil s dětmi i na plavání. Vody se vůbec nebál. Plaval s polštářky nebo s kruhem. Z pohybu ve vodě měl velkou radost a na bazén se těšil. Jednou v týdnu do mateřské školy docházela terapeutka, která vedla muzikoterapii. Hrála často na housle a Jiří si hru na housle velmi oblíbil. Navíc ho přitahovaly pohyby smyčce při hře na housle. Se zaujetím poslouchal hru na housle. Pro zpívání byla speciálně pedagogickým centrem pro alternativní a augmentativní komunikaci doporučena tabulka s piktogramy dětských písniček. Jiří se naučil velmi rychle pomocí těchto obrázků komunikovat. Nejednalo se jen o písničky. Ale taktéž o rozfázovaného pohádky a říkadla, tabulky s pocity, potřebami, jídlem a s činnostmi, které měl rád. Postupně vznikl i jeho prožitkový deník, s krátkými jednoduchými texty pod fotografiemi, které sloužily ke globálnímu čtení. Fotografie z výletů byly doprovázeny vyprávěním, které si Jiří nechal

předčítat. To byla jedna z mála činností, při které se dokázal soustředit a naslouchat čtenému. Celkově byl tento školní rok hodnocen jako přínosný pro rozvoj schopností a dovedností Jiřího.

## 4. ŠKOLNÍ ROK 2009/2010

### 4.1. Adaptace na prostředí mateřské školy a režim dne

Jiří se po letních prázdninách vrátil do mateřské školy odpočatý a usměvavý. Z vyprávění matky bylo zřejmé, že se Jiří do mateřské školy těšil. Na víc nic z toho, co si během minulého roku osvojil, nezapomněl. Matka se mu velmi intenzivně věnovala o prázdninách. Informovala pedagogy o tom, že celé prázdniny procvičovali činnosti ze strukturovaného učení, pročítali a prohlíželi oblíbené knihy, stavěli ze stavebnic, zpívali podle piktogramů písničky, memorovali říkadla, vyprávěli pohádky, využívali prožitkového deníku s fotografiemi a krátkými texty, u stolu rozvíjeli hru nápodobou. Bylo to opravdu znát, hlavně u činností ze strukturovaného učení. Jiří se soustředil, činnosti dokončoval, méně projevoval nespokojenost, neodbíhal od stolu. Jiří se po prázdninách zcela bez problémů a bez pláče adaptoval na prostředí mateřské školy a nové děti. V prostorech školy se pohyboval sebejistě a částečně i samostatně, pamatoval si z minulého roku jednotlivé místnosti, hlavně kuchyň a jídelnu. Často do ní odbíhal, protože měl rád jídlo. Obliba jídla byla využívána jako motivace a odměna za vykonanou činnost při individuálním vzdělávání. Po domluvě s matkou se odměnou stalo hlavně ovoce a různá semínka. Hned od začátku roku bylo pro Jiřího důležité naučit se opět respektovat pravidelný denní režim. V osm hodin ráno přicházel s matkou do mateřské školy. Po převlečení v šatně měl u stolečku na chodbě připravený ranní úkol stejně jako ostatní děti. Ranní úkol byl zastavením se s rodiči u jednoduché činnosti před rozloučením s nimi. Děti tak mnohem snadněji zvládaly ranní rozchody s rodiči. Úkoly určené Jiřímu bývaly různorodé. Většinou byly voleny takové, aby jej zaujaly a on se tak dokázal lépe soustředit. Používali jsme například knihy s magnetickými obrázky, dřevěné vkládací obrázky s dopravními prostředky, různé pomůcky na provlékání tkaniček, plastové láhve s víčky, luštěniny na přesypávání, lepení obrázků, psaní kuličkou a další. Po splnění úkolu maminka Jiřího doprovodila do třídy. Někdy se s ním nestačila ani rozloučit. Vběhl většinou radostně do třídy a hned

si hrál se svými oblíbenými auty nebo roztáčel talířky, hrnečky a všechno to, co se dokázalo točit. Tento druh hry, který souvisel s poruchou autistického spektra, se postupně začal z jeho chování vytrácet. Stále více začaly Jiřího zajímat jednotlivé hry dětí a činnosti, které mu byly nabízeny. Již déle dokázal udržet pozornost při setkávání dětí v ranním kruhu. Velmi potřebné bylo, aby v kruhu byla pro něj připravená nějaká činnost, která by ho přiblížila k dětem. Využilo se jeho velkého zájmu o dětské písně. Na melodii písničky „Kalamajka, mik, mik“ byl společně s dětmi složen text písně, tak aby zaujal Jiřího ale i ostatní děti. Tato píseň mu pomohla v seznamování s dětmi a jejich jmény. Zpívalo se např.: „Sofí, Sofí, Sofinka, to je zlatá květinka.“ Jiří ukázal na dítě a opakoval jméno dítěte. Děti si k tomu ještě nakreslily karty s obrázkem např. své květiny, medvěda a dalších přirovnání. Tuto píseň jsme využívali i pro vyvozování slov máma, táta, bába, děda. Stala se i jednou z činností strukturovaného učení, když si potřeboval na chvíli odpočinout a nebo když byl hodně neklidný. Zpívání písně mělo na Jiříka velký vliv, dokázal se zklidnit a odpočinout si. Po ranním kruhu následovala toaleta a hygiena. Pak společně s dětmi odcházel do jídelny na svačinu. Zájem o jídlo byl u Jiřího opravdu velký, stejně tak ho zajímalo veškeré další dění v jídelně. To byla zásadní změna oproti minulému školnímu roku. Kdy byl schopen vnímat jen to, co jí a okolí jakoby pro něj neexistovalo. Často od jídla odbíhal, hlavně když se zavíraly nebo otvíraly dveře. S oblibou je chodil zavírat. Nastalo období, kdy upustil od točení předmětů a jeho pozornost se zaměřila na pohyb dveří. Po svačině bylo snahou pedagogů a asistenta zapojovat Jiříka do řízených činností dětí. Dařilo se to jen s obtížemi pro Jiříkův téměř dennodenní psychomotorický neklid. Když nejevil o společnou činnost s dětmi zájem, věnoval se mu individuálně asistent. Ve vedlejší třídě byl pro tuto práci vyroben speciální stůl, který nabízel dostatečný prostor pro strukturované učení, hru nápodobou, grafomotoriku a výtvarnou činnost. Stůl byl barevnou páskou oddělen na dvě části, kdy do levé části byla umístěna krabice s pomůckami, které byly ten den určeny k činnosti. Vedle ní lišta s obrázky a nebo nějaký symbol konkrétní hry. Jiří měl tak přehled o tom, co všechno by měl splnit. Po splnění zadaného úkolu, byl symbol hry odebrán a on tak viděl,



co mu ještě zbývá. Podle toho jak dlouho se dokázal soustředit, bylo mezi jednotlivé činnosti zařazováno zpívání písní, jemná masáž zad nebo grafomotorika s motivací. Pro ukončení strukturovaného učení se používal znak z nonverbálního jazykového programu Makaton doprovázen slovem „hotovo, krásná práce.“ Dále následovala odměna v podobě čerstvého nebo sušeného ovoce. Později návštěva toalety a společný pobyt dětí na školní zahradě nebo společná vycházka do okolí mateřské školy. Jiří tyto změny zvládal velmi dobře. Všechno mu bylo dopředu oznámeno, často bylo asistentem ověřováno, zda rozumí jednoduchým slovním obrátům. Pro jednotlivé činnosti, byly pravidelně opakovány stejné věty. Na školní zahradě většinou pobíhal za dětmi, prolézal herní objekty. Skákal velmi rád na veliké trampolíně. Neměl zájem o hry v písku ani o míčové hry s dětmi. Líbilo se mu běhání za dětmi, které jezdily na koloběžkách. Rád se nechával svézt na speciálně upravené trojkolce pro dva. Začal si uvědomovat význam pedálů na trojkolce a snažil se chvílemi šlapat sám. Po ukončení pobytu venku se Jiří vracel společně s dětmi do mateřské školy. V šatně se učil převlékat nápodobou od dětí. Postupně se mu dařilo si samostatně vyzouvat boty, rozepnout zips u bundy, převléknout se s dopomocí asistenta do tepláků a přezout se do přezůvek. Na toaletě se podle připravených piktogramů naučil pustit vodu, opláchnout si ruce. Jediné co zatím u osobní hygieny nedokázal, bylo, říct si nebo ukázat si znakem včas „jít na toaletu“ a sám vykonat potřebu. U oběda se naučil si znakem „prosím“ požádat i se slovním doprovodem o pití, o jídlo. Dokázal po sobě odnést talíř, příbor a sklenici a dát je na určené místo. U Jiřího byl v roce 2009 zaznamenán značný pokrok v sebeobsluze, v komunikaci a v kognitivní oblasti. Nasvědčovala tomu i zpráva z psychologického vyšetření.

#### **Zpráva o psychologickém vyšetření rok 2009 uvádí:**

„Při vyšetření se dobře adaptoval na nové prostředí, spolupráce u řízené činnosti byla spíše obtížná a kolísavá. Trvá sklon k užšímu zájmovému zaměření (zejména auta, dopravní prostředky). Menší zájem jevil o hry manipulačního charakteru. Při řízené hře pěkně reagoval na verbální pobídky a

pokyny, v průběhu vyšetření se postupně zlepšovalo emoční ladění a narůstala ochota ke spolupráci. Psychomotorický vývoj byl nerovnoměrný, celkově na hranici pásma lehké až středně těžké mentální retardace, od minulého vyšetření velmi dobře postupující. S věkem se současně zmírnil výraznější sklon k hyperaktivitě a podstatně se zlepšují komunikační dovednosti. Od minulého vyšetření vývoj ve všech oblastech velmi pěkně pokračuje, celkově až mírně akcelerován. V běžné mateřské škole je pěkně adaptován, pravidelný kontakt s vrstevníky jej pozitivně motivuje.“

#### **4.2. Zhodnocení šetření, prognóza vývoje**

Z výzkumného šetření vyplývá, že integrace chlapce se syndromem fragilního X chromosomu byla vzhledem k prognózám, které uvádějí odborné literatury tohoto dědičného onemocnění, vhodná z několika důvodů. Chlapec měl možnost si během téměř tříleté integrace osvojit spoustu schopností a dovedností, které získal hlavně individuálním vzdělávacím přístupem a začleněním mezi své vrstevníky bez postižení. V průběhu tříletého individuálního vzdělávání byly zaznamenány mnohé pozitivní změny v chování vyšetřovaného chlapce. Zmírnily se projevy poruchy autistického spektra, méně časté byly i projevy úzkosti ze změn prostředí, objevovalo se častější navazování sociálních kontaktů s dětmi, snadnější byla i komunikace s chlapcem podpořená tabulkami s piktogramy a fotografiemi. Odborná literatura uvádí, že co si dítě se syndromem fragilního X chromosomu osvojí v předškolním věku, neztrácí se z jeho paměti, získané dovednosti se uchovávají bez zhoršování jejich výkonnosti. Výzkumné šetření tuto informaci potvrdilo na základě návštěv vyšetřeného chlapce. Při návštěvách se postupně rozpomínal na dovednosti, které získal v předškolním zařízení. Jednalo se o poznávací schopnosti, zpívání písniček, čtení rozfázovaných říkadel a pohádek, prohlížení fotografií s doprovodným textem. Vzpomínky na ně však ze začátku způsobovaly u chlapce značné rozladění, které během několika dnů ustoupilo. Dovednosti zůstaly zachovány a jsou dále rozvíjeny matčíným pravidelným opakováním.

V současné době chlapec již druhým rokem navštěvuje speciální školní zařízení v Praze - Modřanech. Od září 2011 je žákem první třídy základní školy speciální, která je zaměřena na oblasti rozvoje komunikace, socializace, vnímání, poznávání, sebeobsluhy a pracovních návyků. Chlapci se v péči tohoto speciálního zařízení podařilo snadno se adaptovat na nové prostředí, zvládnout vlastní sebeobsluhu, učit se používat komunikační systém VOX. Do školy chodí rád. Velkou motivací je pro něj jízda školním autobusem. Dvakrát týdně dochází na odpoledne do soukromého předškolního zařízení na okraji Prahy. Předškolní zařízení je umístěno v přírodě, v které je chlapec spokojený. V tomto předškolním zařízení je v péči osobního asistenta, který uvádí, že se u chlapce v poslední době častěji objevuje agresivní chování a otloukání se. V tomto roce bude mít vyšetřovaný chlapec osm let, to je věk, do kterého můžou být ještě integrován v předškolním zařízení. U chlapce se jedná zřejmě o poslední šanci být integrován v běžném školním zařízení. Je to jeden důvodů, proč byla integrace vhodná. Byla vhodná proto, že to byla příležitost pro dítě být a vzdělávat se svými vrstevníky. Pro rodiče radost, protože odlišnosti jejich syna byly v tomto předškolním zařízení vítány. Pro všechny ostatní vzpomínka na krásného, usměvavého, milého a citlivého chlapce, kterému se snažili porozumět a pomáhat.

Pro chlapce má v současné době nezastupitelnou úlohu rehabilitace a individuální program vzdělávání ve speciálním školství. Chlapec může být deset let žákem základní speciální školy, v které jsou používány speciální vzdělávací programy, techniky a metody a které mohou rozvíjet všechny jeho schopnosti a dovednosti, jejichž základ získal v předškolním věku.

## ZÁVĚR

Předškolní věk je obdobím, ve kterém dochází k rozvoji osobnosti jedince ve všech oblastech. Je to období, kdy dítě získává mnoho dovedností a zkušeností, které se stávají základem pro jeho další vývoj. V dnešní době se stále více zaměřuje pozornost společnosti na smysluplné a kvalitní, předškolní vzdělávání. Důležitým úkolem předškolního vzdělávání je vytvářet dobré předpoklady pro pokračování ve vzdělávání tím, že budou všem dětem vytvořeny podmínky takové, aby maximálně podporovaly individuální rozvojové možnosti dětí. Z těchto poznatků vyplývá, že jestliže jsou i pro děti se speciálními vzdělávacími potřebami vytvořeny odpovídající podmínky pro jejich vzdělávací potřeby, mohou být úspěšně integrovány v běžném předškolním zařízení. Zmiňuji se o tom proto, že do běžných předškolních zařízení by mohlo být integrováno daleko více dětí, než je tomu nyní. Dalším z důvodů je, že právě pro spoustu výše uvedených dětí by byla integrace do běžného předškolního zařízení, první a také poslední. Uvádím to ve svém závěru, proto, že je to příklad chlapce v kazuistice této bakalářské práce. Jednalo se o úspěšnou integraci, přestože chlapec měl diagnostikovanou středně těžkou mentální retardaci.

Důležitou podmínkou pro úspěšnost předškolního vzdělávání dětí se vzdělávacími potřebami by měla být vysoká profesionalita předškolních pedagogů, kteří by se podíleli na vzdělávání a péči o tyto děti. Současná situace v běžných mateřských školách je jiná. Jen velmi málo mateřských škol integruje děti se speciálními vzdělávacími potřebami. Důvody jsou různé. Jedná se například o nedostatek finančních prostředků na asistenta pedagoga, strach pedagogů z integrace dítěte, vysoké počty dětí na třídách, zastaralé názory, že dítě s postižením patří do speciálního zařízení apd. O integraci dětí do běžného školního a předškolního zařízení se zajímám devátý rok. Měla jsem možnost se setkat s integrovanými dětmi různého postižení a pro všechny tyto děti byla integrace do běžného předškolního zařízení smysluplná a úspěšná.

## SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY

BENDA, V., BABŮREK I., KOTRBA, P. (2005) Základy Biologie. VŠCHT Praha. 1. Vydání. 167 s.

BEYER, J., GAMMELTOFT, L. (2006) Autismus a hra. Portál. 104.s., ISBN 80-7367-157-3

.IPSER, J. (2005) Genetika. OMP UJEP. PřF. 196 s.

JELÍNKOVÁ, M., NETUŠIL R. (1999) Autismus. Institut pedagogicko-psychologického poradenství ČR, Praha 1

JELÍNKOVÁ, M. (2000) Autismus II. Institut pedagogicko-psychologického poradenství ČR, Praha .

JELÍNKOVÁ, M., (2000) Autismus III. Institut pedagogicko-psychologického poradenství ČR, Praha

MACHOVÁ, J. (2008) Biologie člověka pro učitele. FINIDR, s.r.o. 269 s. ISBN 978-80-7184-867-7

NEČAS A KOL. (2000) Obecná biologie pro lékařské fakulty.H&H Vyšehradská s.r.o.554 s. ISBN 80-86022-46-32

ROSYPAL, S (2003) Nový přehled biologie. Scientia Praha 2003. 1. Vydání. 797 s. ISBN 80-7183-268-5

SNUSTAD, D.P.,SIMMONS M. J. (2009) Genetika. Masarykova universita. 1. Vydání. 871 s. ISBN 978-80-210-4852-2

SEEMANOVÁ, E., MUŠOVÁ., Z. (1993) Čs. Pediat., Roč. 48, č.4 ISSN 0069-2328






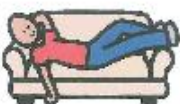



THOMSON & THOMSON, (2004) Klinická genetika. Triton, 6. Vydání.  
426 s.

## SEZNAM PŘÍLOH

Příloha A – Komunikační tabulky s piktogramy a s fotografiemi.....	I
Příloha B – Průvodce k výletu .....	II
Příloha C – Ukázka struktury dne.....	III
Příloha D – Rozfázovaná říkadla.....	IV
Příloha E – Výběr z písní.....	V
Příloha F – Používání toalety.....	VI
Příloha G – Postup při umývání.....	VII
Příloha H – Grafomotorika, pokus o dokreslení úst.....	VIII
Příloha I – Grafomotorika, náznak kruhu.....	IX




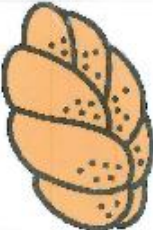


# PŘÍLOHY

## Příloha A - Komunikační tabulky s piktogramy a s fotografiemi











ČINNOSTI			
nechtít 	smát se 	padat 	povídat 
mazlit se 	ochutnávat 	vzít 	pofoukat 
pomáhat 	políbit 	kousat někoho 	lechtat 
odpočívat 	podat 	šplhat po lavičce 	skákat na trampolíně 
hrát si s míčem 	obouvat si boty 	jíst 	hrát si s labyrintem 









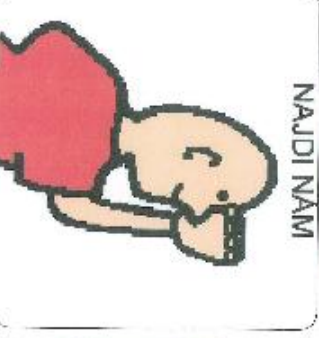


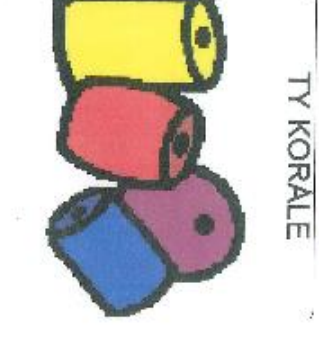
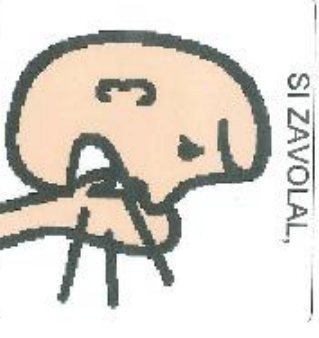
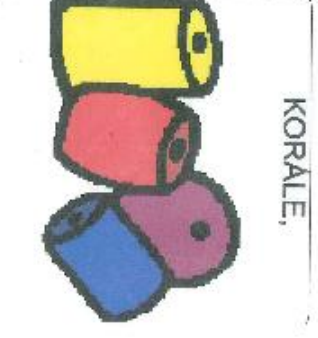
# VÝLET

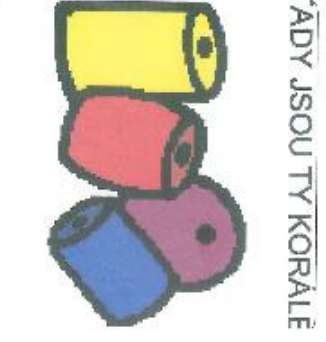
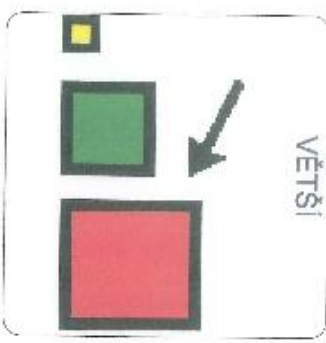
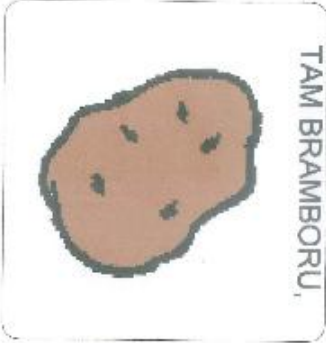
	jet autobusem
	batoh
	minerální voda
	houška
	peníze
	ZTP

# MŮJ DEN

 <p>hrát si</p>	 <p>uklízet</p>	 <p>čůrat</p>	 <p>mýt si ruce</p>	 <p>utřít si ruce</p>	 <p>svačina</p>
 <p>učit se</p>	 <p>svléknout se</p>	 <p>oblékat</p>	 <p>jít ven</p>		

Příloha D – Rozfázovaná říkadla

 <p>HONZIKU,</p>	 <p>JEJÍ TATA,</p>	 <p>PRINCEZNIČKA</p>
 <p>MÁŠ NAMALE,</p>	 <p>MOCNÝ KRÁL,</p>	 <p>NA RALE</p>
 <p>NAJDI NAMI</p>	 <p>HONZIKA</p>	 <p>POZTRACŤIA</p>
 <p>TY KORALE</p>	 <p>SI ZAVOLAL,</p>	 <p>KORALE,</p>



V NEDELI.

Po
Út
St
Čt
Pá
So
Ne



PÍSNÍČKY

NA TÝ LOUCE



JÁ MÁM KONĚ



SKÁKAL PES



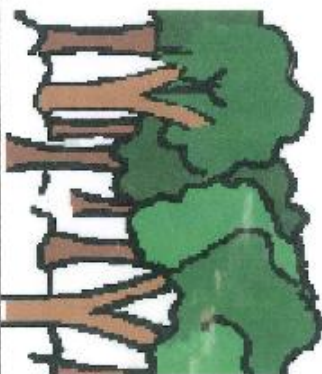
KOČKA LEZE DÍROU



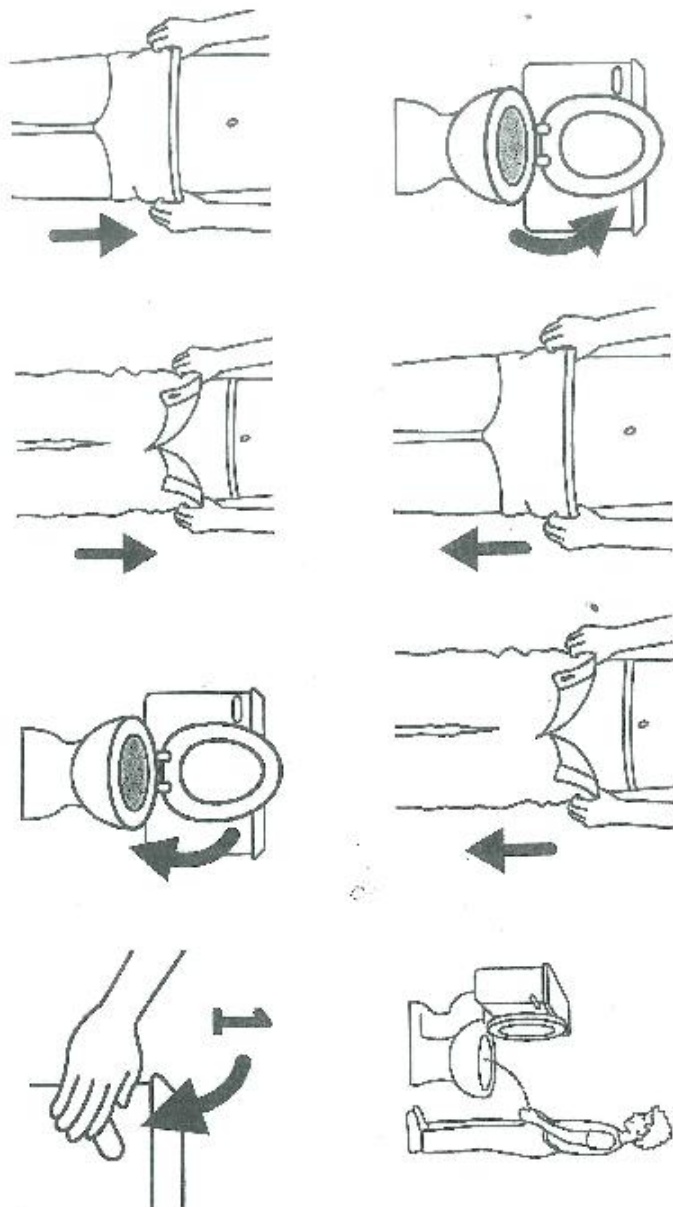
PRŠÍ PRŠÍ



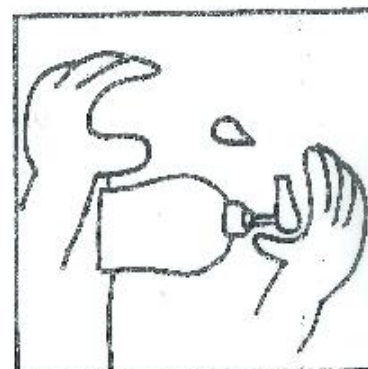
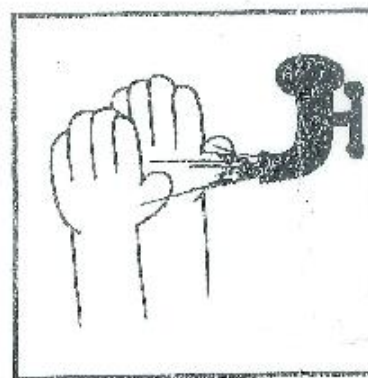
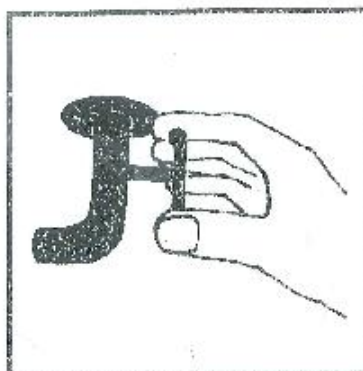
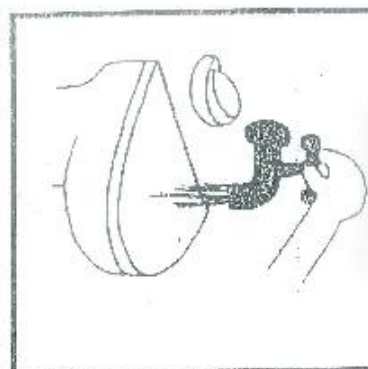
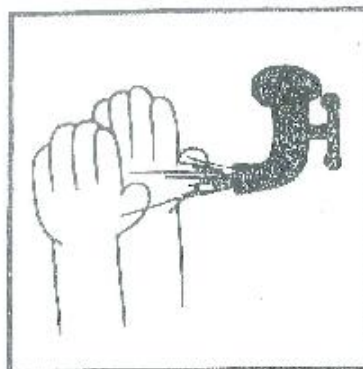
JÁ DO LESA NEPOJEDU



# Používání toalety



Příloha G – Postup při umývání



Příloha H – Grafomotorika, pokus o dokreslení úst



16.9.08



Příloha I – Grafomotorika, náznak kruhu

