

UNIVERZITA PALACKÉHO V OLOMOUCI
Cyrilometodějská teologická fakulta

Katedra křesťanské výchovy



Angelmanův syndrom
- vztahy a přístupy rodičů k nemocným AS v období dětství a dospívání

Bakalářská práce

Autor: Alena Bajaníková

Vedoucí práce: PhDr., Mgr. Petra Potměšilová, Ph.D.

Obor: Sociální pedagogika

Olomouc
2013

Prohlášení

Prohlašuji, že jsem bakalářskou práci vypracovala samostatně s použitím uvedených pramenů a literatury.

.....
Místo a datum

.....
Podpis autora práce

Poděkování

Děkuji PhDr., Mgr. Petře Potměšilové, Ph.D. za odborné vedení práce a cenné rady. Rovněž děkuji respondentům výzkumu za jejich laskavost a ochotu při spolupráci a za předání důvěrných a důležitých zkušeností z jejich života. V neposlední řadě děkuji své rodině za podporu během celého studia.

Obsah

Úvod	3
1 Charakteristika Angelmanova syndromu	6
1.1 Angelmanův syndrom v kontextu historie	6
1.2 Vnější charakteristické rysy AS	8
1.3 Epilepsie a poruchy spánku	9
2 Angelmanův syndrom z pohledu genetiky a neurologie	10
2.1 AS jako mikroleční syndrom	12
2.2 Autismus – autistické rysy a Angelmanův syndrom	13
2.3 Porovnání chování dětí s AS se znaky autismu:.....	14
2.4 Hyperaktivita u dětí s AS.....	15
3 Přístupy k nemocným s AS v období dětství a dospívání	17
3.1 Vymezení charakteristických znaků pro adolescenci	18
3.2 Sexualita mentálně postižených	18
3.3 Skolióza a strnulost končetin	20
3.4 Rodinný život s jedinci s AS.....	22
4 Rady pro rodiče při výchově dětí s postižením	26
4.1 Role osobního asistenta při pobytu s dětmi s postižením.....	27
4.2 Občanské sdružení Angelman.cz	28
5 Praktická část	31
5.1 Úvod k praktické části.....	31
5.2 Metodologie	32
5.3 Metodologie kvalitativního výzkumu	34
5.4 Výběr případu a metody sběru dat.....	35
6 Příklad zkoumané rodiny	37
6.1 Kazuistika chlapce s AS	38
6.2 Období před narozením Jiřího	39
6.3 Narození syna Jiřího.....	42
6.4 Přístup rodiny z pohledu matky k dítěti s AS v období dětství.....	45
6.5 Přístup rodiny k dítěti s AS z pohledu matky v období dospívání	48
6.6 Život zdravého sourozence v rodině s dítětem s AS.....	50
6.7 Pohled přítele paní Sandry na vztahy a přístupy v rodině.....	54
6.8 Analýza rozhovorů	56

6.8.1	Pohled do minulosti	56
6.8.2	Jaké jsou vztahy a přístupy rodiny k dítěti s AS v období dětství s porovnáním u období dospíváním chlapce?.....	57
6.8.3	Jaké ovlivnilo postižení Jiřího zdravého sourozence?	59
6.8.4	Jaké panují obecně vztahy v rodině?	61
Shrnutí		62
Závěr		67
Seznam literatury a elektronických zdrojů		69
Seznam příloh.....		73

Úvod

Můj sen o andělech

*„Mnoho je druhů andělů: Jsou zde ti s rouchy a zlatými křídly
a pak ti, co přímo s námi bydlí, jinými způsoby upoutají nás.
Tiší jsou tito andělé. K čemu jsou básně, zpěv, dokonce slova?!
Jak rád bych si s Tebou, anděle, zatancoval.
Přívabný tanec? Zvládneš snad kroky? Vždyť i té chůzi učíš se roky.
Neklidné ruce nekreslí obrázky, nehrají na harfy, nehází oblázky.
Andělské hlasy prozvání smích. Úsměv, snad věčný, září jim na tvářích.
Jaká asi mají tito andělé přání? Mít naši lásku, péči, nikdy nebýt sami.
Moci se učit, vyrůstat v podpoře, jsou zde, ti andělé, ne někde nahoře.
Měl jsem sen, že všichni andělé tančí a zpívají - pro všechny, všichni jim tleskají.
Vím, že se jednou ocitnou v nebi, v mém snu však zpívali u nás - na Zemi.“¹*

Neznámý autor

Pod termínem „*Andělské dítě*“ se mnohým z nás zprvu vybaví příjemné představy o krásném a milém dítěti, které je poslušné, hodné a vede bezstarostný život. Mnoho rodičů hovoří o svých dětech v pozitivním smyslu, jako o andílčích, když je chtějí pochválit za poslušnost nebo se pochlubit známým a přátelům, kdy termín „*Andělské dítě*“ může mít význam zosobňující krásu, nevinnost a roztomilost. Nakonec, každé dítě by mělo být pro své rodiče andělem, kterému je poskytována láska, zázemí, péče zastávající veškeré jeho biologické potřeby a podnětné podmínky pro jeho rozvoj vedoucí k tomu, aby bylo v dospělosti schopno se o sebe samo postarat a vést smysluplný život.

Ve skutečnosti mezi námi žijí i děti, u nichž je termín „*Andělské dítě*“ daleko více opodstatněný. Tyto Andělské děti nemají to štěstí, jako děti ostatní. Nikdy se o sebe nedokážou samy postarat, nikdy neřeknou svým rodičům, jak moc je milují, dokonce si nikdy nebudou hrát s ostatními dětmi na písku a stavět bábovky a v dospělosti nikdy nezaloží vlastní rodinu.

¹ Angelman CZ. [online]. Dostupné z: <<http://www.angelman.cz/images/download/komplet.pdf>> [cit.2012-11-19].

Existují rodiny, které se o tyto děti starají a věnují jim veškerou svoji energii a čas s vědomím, že mají výjimečné dítě, které je bude potřebovat po celý život. Tito rodiče musí mít obrovskou trpělivost, odvalu a pevnou vůli dvacet čtyři hodin v průběhu každého dne. S tímto vzácným onemocněním se většině rodin změnil život od samých základů. Tyto změny byly velmi komplexní. Od přehodnocení životních hodnot a priorit, až po rekonstrukci domova a zaopatřování kompenzačních pomůcek. Sice by mnoho rodičů vychovávající zdravé děti mohlo vůči rodinám s Andělskými dětmi projevovat lítost nad úvahami, jaký způsob života tyto lidé mohou žít, ale skutečnost se má tak, že i rodiny s dětmi s postižením mohou mít plnohodnotný rodinný život, jen s tím rozdílem, že se naučily dívat na svět jinak a řeší o něco jiné problémy. Angelmanův syndrom je vzácné onemocnění, které veřejnosti není příliš známé a skrývá v sobě i jistá společností tabuizovaná témata na které se mnohdy bojíme ptát, což může v některých situacích vést k neadekvátnímu přístupu k postiženým dětem v tomto případě k dětem s Angelmanovým syndromem.

Cílem této práce je nahlédnutí do života dětí s Angelmanovým syndromem, poukázat tak na problematiku spojenou s výchovou, přístupy k dětem s AS a se vztahy v konkrétní rodině. Na základě analýzy zkoumané rodiny pak chceme poukázat na to, jak se rodiče ke vzácnému onemocnění postavily a jak se k němu staví v současnosti. Jaký dopad má dítě s AS v rodině na zdravého sourozence a jak jsou tím ovlivněny i vztahy mezi ostatními členy rodiny. Zajímají nás zvláštnosti dítěte s Angelmanovým syndromem a jeho vývoj v dětství a dospělosti. Dále chceme poukázat na to, jak se s takovým dítětem žije a jak probíhá každodenní život rodičů v současnosti se zpětným pohledem do minulosti a tím přiblížit, jak se rodičům změnil život se zjištěním diagnózy Angelmanova syndromu u jejich dítěte. Skutečnost, že rodina je pro děti a jejich vývoj tím nejpodnětějším prostředím platí i pro děti s Angelmanovým syndromem, sice se tvrdí, že každý je na světě nahraditelný ve spojitosti s mateřskou láskou a teplem domova tomu tak není.

Práce je rozdělena na teoretickou část a část praktickou. Teoretická část obsahuje čtyři kapitoly. První kapitola zahrnuje popis a charakteristické znaky Angelmanova syndromu. Druhá kapitola se věnuje onemocnění z medicínského pohledu, konkrétně z pohledu genetiky a neurologie a otázkám spojených s autismem a hyperaktivitou. Ve třetí kapitole se zabýváme přístupy k dítěti s AS v období dětství a dospívání v rámci rodiny a věnujeme se problematice sexuality mentálně postižených. Ve čtvrté kapitole pak

shrnujeme fakta a zaměřujeme se na praktické rady pro rodiče s dětmi s Angelmanovým syndromem.

Praktická část je založena na kvalitativním výzkumu s designem případové studie, kdy sběr dat probíhal na základě pozorování a hloubkových rozhovorů se třemi respondenty zkoumané rodiny. V této části práce nahlédneme do života rodiny pečující o dítě s Angelmanovým syndromem a budeme se tak věnovat problematice v přístupech rodičů více pod povrchem a do hloubky.

1 Charakteristika Angelmanova syndromu

1.1 Angelmanův syndrom v kontextu historie

Angelman syndrom (AS) byl popsán v historii medicíny v roce 1965. Za touto diagnózou stál pediatr působící v Severní Anglii Harry Angelman. Tento člověk pečoval o tři děti, které vykazovaly shodné příznaky – velmi charakteristické chování, epileptické záchvaty, shodné problémy ve vývoji. Děti s AS se projevují jako velmi šťastné, charakteristické jsou trhavé pohyby rukou při vzrušení a specifický výraz v mimice.

Původní název pro Angelmanův syndrom byl „Šťastná loutka“ (angl. Happy puppet) či „Andělské dítě“ (angl. Angel child). Ke vzniku názvu pro AS „Šťastná loutka“ přispěla dovolená v Itálii MUDr. Angelmana, který při pozorování staré olejomalby v muzeu Castelvechio ve Veroně zahlédl na obrázku smějícího se chlapce hrajícího si s loutkou.

„Historie medicíny je plná zajímavých případů, kdy byla odhalena nějaká nemoc. Sága Angelmanova syndromu je jedním z nich. Je to více než třicet let, kdy jsem se v rámci své pediatrické praxe setkal v různém čase se třemi postiženými dětmi. Měly spoustu postižení a na první pohled mohlo připadat, že jejich handicap má různé příčiny, já jsem však cítil, že je něco spojuje. V té době bylo velmi obtížné příčinu diagnostikovat, neboť diagnostické metody byly omezené. Tehdy jsem nebyl schopen podat vědecký důkaz, že příčina postižení je u všech stejná. Napsal jsem článek do vědeckého časopisu věnovaného medicíně. Na své dovolené v Itálii jsem si všiml staré olejomalby v Castelvechio museu ve Veroně - na obrázku byl malý usměvavý chlapec, který si hraje s loutkou. V tomto momentě mě napadlo, že tyto děti charakterizuje těžká, nemotorná chůze, mávající ruce a úsměv, tak jak je tomu u loutek, a proto vznikl název „Šťastná loutka“.²

Angelmanův syndrom byl evidován již na počátku 80. let v Severní Americe, ale až ve druhé polovině 90. let se postupně začaly rozšiřovat informace o tomto onemocnění a byly zjištěny genetické příčiny.³

² ANGELMAN CZ, *Angelman syndrom*, s. 9.

³ Srov. Angelman CZ, [online] Dostupné z: <<http://www.angelman.cz/index.php/zakladni>>[cit.2012-11-19]

Diagnostika Angelmanova syndromu v České republice se datuje od roku 1997. Statistický výskyt jedinců s AS je v průměru 1:10–30 000 osob, ale v každé zemi se liší. V ČR by dle přepočtu mělo být 400 osob s AS. Tyto čísla jsou pouze orientační. Skutečné číslo diagnostikovaných osob s Angelmanovým syndromem v ČR je 30 osob ohraňovaných věkovou skupinou, kdy nejstarší je narozen roku 1987. Vzhledem k obtížnosti diagnostikování AS v minulých letech byla spousta jedinců zařazena pod špatnou diagnózu – ve většině případů pod dětskou mozkovou obrnu. Proto je přesný výskyt jedinců s AS neznámý. Velmi přibližný výskyt se uvádí 1 jedinec s AS na 15 000 až 30 000 narozených dětí. Na problém správné diagnostiky dětí s postižením upozorňují Krejčířová, Vágnerová a Svoboda, podle nich chybí i v současnosti v oblasti klinické praxe adekvátní metodika, která by byla vhodná pro kvalitní vyšetření dítěte s postižením. Mnoho lékařů se z tohoto důvodu uchyluje používat standardní metody, které jsou již známé a osvědčené, přičemž během vyhodnocování diagnostické situace využívají spíše kvalitativní analýzu. Je tedy velmi důležité, aby dítě bylo diagnostikováno vícekrát než jednou s ohledem na jeho individualitu.⁴

Angelmanův syndrom je genetická neuro-vývojově-mentální porucha patřící mezi mikrodeleční syndromy (tzn., jsou způsobeny chyběním delecí malých chromosomálních úseků u AS, jde o delecii úseku 15q11-q13 na maternálním chromosomu nebo uniparentální disomií otcovského chromosomu)⁵.

Za charakteristické rysy AS můžeme považovat veselou povahu jedince, časté bezděčné výbuchy smíchu, trhavé mávání rukama, působí šťastně a rozesmátě, typická je tzv. kachní chůze, světlá barva vlasů, pleti a očí. Dokážou navodit sváteční atmosféru nevšední radosti.⁶ Nicméně i s ohledem na tato fakta se vyskytují výjimky. Jedinci s AS jsou připraveni se v jakékoliv situaci smát a radovat, stejně tak je typická jejich fascinace vodou, baví je tedy cokoli, co je s vodou spojené (plavání, vodní činnosti, koupání apod.). Děti, kterým byl diagnostikován Angelmanův syndrom mají určitý stupeň mentální retardace, přičemž u každého jedince je stupeň postižení individuální. U většiny dětí je však stanoven stupeň těžké mentální retardace.

⁴ Srov. HANÁK, P. a kol. *Diagnostika a edukace dítě a žáků s těžkým zdravotním postižením*, s.6.

⁵ Srov. Genetika, aberace. [online]. Dostupné z: <<http://genetika.wz.cz/abrace.htm>> [cit. 2012-11-25]

⁶ Srov. Angelman CZ, [online]. Dostupné z: <<http://www.angelman.cz/images/download/komplet.pdf>>s. 9-11, [cit. 2012-11-25]

„Mentální retardace znamená snížení rozumových schopností, které je zapříčiněno organickým poškozením mozku. Mentální postižení není nedostatečností. Těžká mentální retardace je na stupnici IQ 20 – 34 (F 72), jedinci mají výrazně sníženou úroveň schopností, zejména poruchami motoriky a podobnými přidruženými vadami.“⁷ Mentální retardaci lze definovat jako: „Vývojovou duševní poruchu se sníženou inteligencí demonstrující především snížení kognitivních, řečových, pohybových a sociálních schopností s prenatální, perinatální a postnatální etiologií.“⁸

1.2 Vnější charakteristické rysy AS

Mezi vnější charakteristické rysy jedince s AS na první pohled viditelné jsou například široká a pootevřená ústa, hluboce posazené oči, výrazně špičatá brada, mikrocefalie (hlava dítěte je po narození obvykle v normě, avšak v průběhu fyziologického vývoje se dále nevyvíjí tak, jak je obvyklé, hlava je tak později vzhledem k výšce a váze jedince s AS výrazně menší). V průběhu dospívání se tato specifická stigmatizace v důsledku fyziologického vývoje stává ještě nápadnější, tvar obličeje je kulatý, ale vlivem růstu obličejových kostí se tvar hlavy prodlužuje, výrazně narůstá i horní čelist, která se společně se zuby výrazně vysouvá. Zuby jedince s AS tak zůstávají odhaleny, jelikož horní ret je nestačí celé pokrýt.

Jedinec s AS a jeho zrůst je v mnoha ohledech normální, dosahují průměrné výšky i váhy, jejich fyzická síla je mnohdy výrazně velká, zejména u chlapců. V průběhu dospívání se může stát, že mnoho jedinců začne mít problémy s obezitou, stává se tak z toho důvodu, že některé geny na 15. chromozomu ovlivňují kontrolu váhy a jedinec s AS má tak větší predispozice k vyšší váze. Avšak mezi další faktory ovlivňující tělesný růst patří i menší tělesná aktivita ve srovnání s jejich vrstevníky.⁹

⁷ Srov. ŠVARCOVÁ E., *Mentální retardace, vzdělávání, výchova, sociální péče*, s.25-29.

⁸ Srov. VALENTA M. MÜLLER O., *Psychopedie – teoretické základy* s. 12.

⁹ Srov. ANGELMAN CZ, *Angelman syndrom*, s. 12.

1.3 Epilepsie a poruchy spánku

Spánkový režim u dětí s AS se výrazně odlišuje zejména svojí frekvencí a poruchami spánku. Míra potřeby spánku je u těchto dětí mnohem nižší. Děti s AS se během noci často budí a vyžadují pozornost ve stejné míře, jako ji vyžadují i přes den. Jsou velmi čilé a aktivní. Tato bdělost obvykle trvá několik hodin, kdy si dítě krátí čas hraním, poté dítě znovu usíná a probouzí se ráno. V období dospívání se však potřeba spánku mění, tzn. potřeba spánku je na stejné úrovni, jako u zdravých jedinců.

Rodiče i lékaři se shodují na tom, že není vhodné dětem podávat léky na spaní, jsou návykové a podstatu problému s poruchami spánku u těchto dětí neřeší. U dítěte se může v průběhu dne projevit únava, otupělost apod. Jako alternativní řešení se nabízí melatonin, který slouží, jako regulátor spánku. Přirozeně podporuje zdravé usínání dítěte, ovšem před podáváním jsou vhodné konzultace s neurologem.

Epileptické příznaky se u dětí s AS objevují zejména kolem třetího roku života, avšak v častých případech se v období dospívání epileptické záchvaty stávají méně četnými či dokonce dochází v některých případech k úplnému vymizení. V průběhu dětství rodiče s dětmi dbají na pravidelné lékařské prohlídky, kdy je dítěti předepsána medikace, většinou jsou předepisovány dva, až tři druhy kombinací antiepileptik. Rizikem četných epileptických záchvatů je poškození mozku, které může ovlivnit paměť, tzn., že dítě s AS, které prodělává silné epileptické záchvaty, může zapomenout získané dovednosti, což znamená další úsilí pro rodiče a dítě samotné, aby se poté dostalo minimálně na stejnou úroveň dovedností, které předtím zvládalo. Příčiny epileptických záchvatů může rodič postupem času vypožorovat, avšak obecně vzato jsou u dětí s AS těžko předvídatelné. Záchvaty se objevují např. v důsledku nedostatku spánku či ve stavech zvýšené tělesné teploty, horečky. Doba, kdy u dětí s AS k záchvatům dochází, není nijak stanovena, nicméně častý výskyt byl zaznamenán v době mezi bděním a spánkem.¹⁰

¹⁰ Srov. Angelman CZ., [online]. Dostupné z: < <http://www.angelman.cz/index.php/zakladni/epilepsie> > [cit. 2012-11-26]

2 Angelmanův syndrom z pohledu genetiky a neurologie

Angelmanův syndrom je geneticky podmíněné postižení, které je velmi vzácné. Jeho diagnostika se v České republice provádí celkem na třech specializovaných místech. V Praze a v Olomouci. AS není rozpoznatelný po narození ani v období raného věku dítěte, obvykle bývá diagnostikován až mezi 3 – 7 lety dítěte, kdy se začnou projevovat charakteristické rysy onemocnění, na jehož základě psychologové, neurologové, obvodní lékař apod. mohou dítě nechat podrobit genetickému vyšetření.

Mezi tyto příznaky, které mají téměř 100% výskyt u dětí s AS, patří:

- Zpoždění psychomotorického vývoje
- Nerozvíjení řeči, tzn. absence řeči nebo používání naprostého minima slov, neverbální komunikace je primárním způsobem dorozumívání
- Ataktická chůze, třesy končetin, nerovnováha
- Typické poruchy chování: bezděčné záchvaty smíchu, radostná nálada, usměvavý výraz v obličeji, motorický neklid, neschopnost udržet pozornost, potřeba neustálé aktivity, tzn., děti potřebují běhat, cokoliv dělat, odhazovat věci, mít cokoliv v rukou
apod.

Další příznaky:

- **Mikrocefalie** – jedná se o zpomalení růstu lebky, děti s AS mají obvykle ploché záhlaví. Mikrocefalie obecně často souvisí se závažným postižením CNS (např. DMO, synomologická onemocnění, vzácná komplexní kraniosynostóza aj.). Jedná se o hodnoty FOH (*frontookcipitální obvod hlavy*) pod 3. percentilem.¹¹

¹¹ Srov. Frontookcipitální obvod hlavy, [online]. Dostupné z: <http://www.ojrech.cz/lesny/kompendium/foh.htm> [cit.2012-11-26].

- **Epilepsie** – je neurologické onemocnění mozku, je vyvolávaná abnormální elektrickou aktivitou v buňkách mozku. Lehčí formy epilepsie nijak neovlivňují intelekt jedince. Projevuje se opakovanými epileptickými záchvaty, které jsou různorodé. Epilepsie má několik druhů a typů záchvatů. Projevují se např. brněním, zahleděním, výpadkem paměti, křečemi, někdy ztrátou vědomí. Výskyt záchvatů není nijak specificky určen, mohou se objevovat ve dne, ale i přes noc během spánku. Diagnózu zpravidla stanovuje neurolog na základě vyšetření EEG a zobrazovacích metod CT, MRI. Epilepsie je onemocnění, které člověk může získat v jakémkoliv věku života, může být podmíněno geneticky, následkem úrazu, stresu, operace, porodu, aj. V 70% je epilepsie vyléčitelná. Nejčastější léčba je formou užívání antiepileptik.¹²
- **Strabismus** (šilhání) – jedná se o zrakovou vadu, při které je narušena vzájemná spolupráce očí – nemohou se souběžně zaměřit na jeden bod.¹³
- Ocular albinismus - (neprobarvení duhovky) častější výskyt strabismu a ocular albinismu je u dětí, které mají získanou hypopigmentaci (pigment, který je obsažen v sítnici má vliv na vývoj zraku)
- **Hypopigmentace kůže i očí** – je zapříčiněna poruchou funkcí pigmentových buněk. Děti s AS mají často světlejší pleť, oči a barvu vlasů, než je tomu u jejich rodičů. Je to podmíněno chyběním genu, který řídí pigmentaci a nachází se v blízkosti narušeného „Angelman genu” – tato hypopigmentace se vyskytuje u jedinců s rozsáhlou delecí. V případě jedinců s uniparetální disomií či méně rozsáhlou delecí k hypopigmentaci nedochází. Pleť, oči i vlasy jsou pigmentovány, jako u zdravého jedince, pigmentový gen nechybí.¹⁴
- Fascinace vodou
- Inverze spánku

¹²Srov. Společnost „E”, *Co je epilepsie*. [online]. Dostupné z: <<http://www.spolecnost-e.cz/epilepsie/co-je-epilepsie/>> [cit. 2013-1-10].

¹³ Srov. Zrak. CZ, *Strabismus*. [online]. Dostupné z: <<http://www.zrak.cz/ocni-vady/strabismus.html>> [cit. 2013-1-10].

¹⁴ Srov. Angelman CZ, *Základní údaje*. [online]. Dostupné z: <<http://www.angelman.cz/index.php/zakladni>> [cit. 2013-1-10].

- Prominence dolní čelisti¹⁵

2.1 AS jako mikroleční syndrom

Pojem „mikroleční syndrom“ znamená ztrátu malé části chromozomu. Tyto změny jsou bez mikroskopu nepozorovatelné. Používá se také pojem „submikroskopické aberace“ pod který patří mnoho typů chromosomálních změn, např. mikrolece, amplifikace, aj.

Tyto změny se dají zjistit pomocí molekulárně cytogenetického vyšetření např. metodou FISH (z angl. *Fluorescent in situ hybridisation*), která byla do laboratoří zavedena v roce 1988. Metoda tohoto typu vyšetření spočívá v obarvení chromozomů nebo některých jejich částí speciálním barvivem, které se váže na DNA – jedná se fluorochrom, který je značený na sondách.

U AS se jedná o intersticiální delecii dlouhého raménka chromozomu 15 (pruhy 15q11-13), tato delecce je prokazatelná u jedinců s fenotypem Angelmanova syndromu, ale také u Prader Williho syndromu a to cca v 70%. Maternální delecce vede ke vzniku Angelmanova syndromu, avšak u 20 – 30% není tato delecce naprosto prokazatelná, proto v těchto případech odborníci uvažují o uniparentální disomii, což znamená, že oba chromozomy 15 jsou původem od jednoho rodiče.¹⁶

AS a poznatky z neurologie:

Mezi neurologické příznaky AS patří:

- Těžká mentální retardace, řeč se nerozvíjí
- Chůze „loutky“, cerebelární syndrom
- Hypotonie s hyperreflexí
- Držení horních končetin s flexí v lokti a zápěstí

Rodiče, kteří mají podezření, že jejich dítě má AS navštěvují dětského neurologa zejména na základě povšimnutí opožděného psychomotorického vývoje, výskytu poruchy spánku a v neposlední řadě na základě výskytu epileptických záchvatů. Tzv.

psychomotorická retardace se u dětí s AS začíná projevovat mezi 6 – 12 měsícem života

¹⁵Srov. ANGELMAN CZ., Angelman syndrom, s. 16-22.

¹⁶Srov. KOČÁREK E. *Vybrané kapitoly z lékařské cytogenetiky a genetického poradenství*, s. 9-16.

dítěte a nedochází k následnému zlepšení. Problémy s poruchami spánku lze vypořádat již v kojeneckém období. Diagnóza AS je doprovázena mnoha vyšetřeními – mezi které patří CT (tj. počítačová tomografie) a MR (tj. magnetická rezonance) mozku. Vyšetření jsou prováděna v celkové anestezii dítěte, mezi další patří biochemické, hematologické virologické vyšetření aj. V některých případech dochází u dětí s AS ke strukturálním změnám CNS (tj. centrálního nervového systému), kdy se může objevit atrofie mozku (tj. úbytek mozkové tkáně) nebo dysmyelinizační změny (tj. změny v bílé hmotě mozku) avšak tyto změny jsou ojedinělé, strukturální změny jsou u jedinců s AS méně obvyklé.¹⁷

Neurologické příznaky, které jsou u dětí s AS vypořádané, staví na 80 % případech s výskytem neobvyklých variací hlavy, mezi které se řadí mikrocefalie a brachycefalie.

2.2 Autismus – autistické rysy a Angelmanův syndrom

Je třeba zmínit, že s pojmem autismus nebo autistické rysy se rodiče, jejichž dítě má AS často setkávají a vzhledem k neutřebením definic a kritérií se tak setkávají s mylně stanovenou diagnózou. Je proto třeba tyto pojmy dobře rozlišovat a uvědomit si, že pojem „autistické rysy“ rozhodně nelze považovat za diagnózu.

Autismus jako takový se dá definovat jako behaviorální syndrom, kdy je zaznamenána porucha mentálního vývoje, která vzniká na neurobiologickém podkladě. Je narušen duševní vývoj v oblasti komunikace, sociální interakce a představitosti. Na autismus je třeba pohlížet, jako na obsáhlou, zevrubnou diagnózu stejně tak jako v případě diagnostiky epilepsie či mentální retardace.¹⁸

Rodiče se často setkávají s diagnózou, která nese název „Autistické rysy“, zejména na území České republiky je velmi oblíbená, nicméně dle odborníků nevhodná. Správné označení diagnózy je atypický autismus (*dětská dezintegrační porucha; poruchy příbuzné autismu – nesplňují všechna kritéria; autistické rysy – pouze některé příznaky*) nebo dětský autismus a mentální retardace.

¹⁷ Srov. ANGELMAN CZ, Angelman syndrom, s. 25-26.

¹⁸ Srov. GILLBERG CH, PEETERS T. *Autismus – zdravotní a výchovné aspekty*, s. 35.

„Za svou praxi jsem se setkal s tisíci rodiči, jejichž dítě obdrželo diagnózu autistické rysy. Vždy jim říkám: „Vaše dítě nemá žádné rysy, ale trpí autismem.“ (psycholog Bernard Rimland, ředitel Autism Research Institute, 1993)¹⁹ Děti s AS mají pouze jednotlivé příznaky, tj. rysy autismu.

2.3 Porovnání chování dětí s AS se znaky autismu:

Shodným příznakem u dětí s AS a autisty je zejména absence řeči, přičemž děti s AS používají ve velké míře neverbální komunikaci v důsledku jejich neurologického postižení. Snaží se tak s okolím komunikovat ve srovnání s autisty, kteří neverbální komunikaci záměrně odmítají.

- Děti s AS mají smysl pro humor, komické situace jsou schopny rozeznat a smíchem, který situace doprovází je často záměrný – ve srovnání s autisty, jejichž reakce a smysl pro humor je odlišný. Autisté si cenní spíše hrubšího humoru, komediální situace se zužují na jednoduché slovní hříčky, hádanky, taškařice, vtipy a frašky, kterými dokážou pobavit rodiče, vychovatele apod. (Ricks a Wing, 1975).²⁰

- Změny zavedených rituálů je další faktor, který mají děti s AS s autisty společný.

Rituály obecně mají pro některé děti s postižením velký význam, napomáhají jim se zvládnutím strachu a úzkosti. Therese Jolliffe komentuje význam rituálů takto:

„Realita je pro postižené autismem zmateným, vzájemně propojeným souborem událostí, lidí, míst, zvuků a zrakových vjemů. Zdá se, že neexistují žádné hranice, řád nebo smysl čehokoli. Největší část svého života trávím hledáním nějakého vzorce za tím vším. Soubor stereotypů, časů, přesných cest a rituálů. To vše mi pomáhá unést alespoň určitý pořádek do nesnesitelně chaotického života. Snažím se udržet neměnný pořádek, abych omezila hrozný strach.“²¹

¹⁹Srov. THOROVÁ, K., *Autistické rysy*. [online]. Dostupné z: <<http://www.autismus.cz/popis-poruch-autistickeho-spektra/autisticke-rysy-2.html>>[cit. 2013-1-12].

²⁰Srov. HOWLIN P. *Autismus u dospívajících a dospělých – cesta k soběstačnosti*, s. 53-54.

²¹ HOWLIN P. *Autismus u dospívajících a dospělých – cesta k soběstačnosti*, s. 109-110.

Děti s AS se také těší oblibě některých zavedených rituálů, jejichž porušení je může rozrušit. U konkrétního případu dítěte s AS se jedná např. o výměnu ložního povlečení, včasná večerní koupel, přesný čas k uléhání a spánku, přesný počet plyšových hraček v posteli apod., to všechno se vztahuje na každodenní rituál zakončení dne, možné narušení těchto rituálů nemusí znamenat pro dítě velké rozrušení, pokud se rodičům podaří převést pozornost jinam.²²

Lze konstatovat, že se u autistů a jedinců s AS najdou shodné rysy, je tedy možné použít různých pedagogických metod a postupů, jak rodiče mohou dítě zvládat, které jsou určeny primárně pro děti s autismem, avšak není vhodné zastavovat nějakou obsedantní činnost, která dítě odvádí od stresu a strachu. Ve většině případů si dítě vytvoří aktivitu jinou, která nemusí být vhodnější, nežli aktivita původní. Je tedy na místě chování dítěte pomalu a postupně modifikovat takovým způsobem, aby o něco méně narušovalo život rodiny a především samotného postiženého. Při těchto pokusech o modifikaci a využití postupů a strategií je důležité dítě velmi dobře znát a pečlivě vyhodnotit problém v chování, než se do nějaké změny pustíme.²³

2.4 Hyperaktivita u dětí s AS

Hyperkinetické poruchy jsou charakterizovány raným začátkem v kombinaci s nadměrně aktivním a špatně ovladatelným chováním, které se vyznačují nepozorností a sníženou schopností soustředit se na daný cíl, situaci, úkol, apod. Hyperkinetické poruchy jsou specifické tím, že vznikají již v raném stádiu vývoje člověka. Diagnostickým vodítkem je obvykle narušená pozornost a hyperaktivita. Specifické rysy hyperaktivního jedince je např. nadměrný neklid. Dítě je skotačivé, často pobíhá, je impulzivní, mnohdy nedbalé v situacích, které si žádají míru opatrnosti²⁴

U jedinců s AS se s hyperaktivitou setkáváme zejména u dětí nízkého věku, jejich aktivita je zvýšená. Dokážou se velmi rychle pohybovat od jedné činnosti k jiné, specifické pro ně je strkání si jakýchkoliv předmětů nebo rukou do úst, odhazování hraček apod.,

²² Srov. ANGELMAN CZ., Angelman syndrom, s. 33 – 34.

²³ Srov. HOWLIN P. *Autismus u dospívajících a dospělých – cesta k soběstačnosti*, s. 118-119.

²⁴ Srov. Mezinárodní klasifikace nemocí. 10. Revize, *Duševní poruchy a poruchy chování – Popisy klinických příznaků a diagnostická vodítka*, s. 229-230.

často se pohybují z jednoho místa na druhé a jejich pohyb i pozornost jsou nekoordinované. Pozornost, kterou dokážou udržet je v zásadě velmi krátká. U dětí s AS hyperaktivita obvykle klesá s věkem. V důsledku hyperaktivity je proto velmi obtížné tyto děti vzdělávat, většinou děti s AS kolem 6 roku života jsou přístupnější k učení komunikačních nonverbálních technik.²⁵

²⁵Srov. Angelman CZ, *Fakta A-Z*. [online]. 2013. Dostupné z: <http://www.angelman.cz/index.php/zakladni/fakta> [cit. 2013-2-26].

3 Přístupy k nemocným s AS v období dětství a dospívání

Vývoj člověka v období dětství a dospívání v neposlední řadě i v dospělosti je podmíněno přirozenými změnami v ohledu psychiky i fyziologických změn. Lidé s AS nejsou výjimkou a jejich tělesný vývoj v zásadě není výrazně odlišný od vývoje zdravého člověka. Vyskytují se však během procesu vývoje zvláštnosti a odchylky, které dělají starosti především rodičům pramenících z obav, jak se jejich dítě bude v období dospívání fyzicky měnit, proto bych chtěla této kapitole věnovat zvláštní pozornost.

„ Jiné je tvé dítě. Jiné ve svém duševním bohatství, jiné v rozvoji svých schopností, jiné ve vztazích ke světu, jiné ve svém jednání a počínání, jiné v běžných reakcích. JE JINÉ, ALE NE HORŠÍ”. (Heinrich Behr)

Sdružení „ANGELMAN.CZ” získalo výsledky z výzkumu genetiky pocházející z Velké Británie Dr. Jill Clayton Smith, která se zabývala životem jedinců s AS od narození, až po stáří. Výzkum byl založen na pozorování pacientů s AS po dobu 15 let.²⁶

V období dětství se matky dětí s AS setkávají s problémy, které jsou spojeny s kojením. Děti, buď málo, nebo vůbec nechtějí sát z matčina prsu. V tomto případě jsou vhodné alternativy nácvičku správné techniky kojení nebo přechod na umělou výživu dítěte. V dětství dochází ke zpoždění vývoje, které jsou znatelné např. při vyzorování problému dítěte s přetáčením těla, leží na zádech apod. Ke zlepšení je vhodné využít tzv. „*Vojtovu metodu*”, ta je v ČR velmi rozšířená a tato léčba pohybového systému se může cvičit již od novorozeneckého období. Jedná se o tzv. metodu reflexní lokomoce, díky níž je možné směřovat do funkce svaly, které člověk při vlastním pohybu není schopen vědomě použít. Rodiče se jí učí provádět pod odborným dohledem fyzioterapeuta a posléze ji sami několikrát denně s dítětem provádějí.²⁷

²⁶ Srov. ANGELMAN CZ, Angelman syndrom, s. 12.

²⁷ Srov. Československá rehabilitační společnost Dr. Vojty, *Vojtova metoda*. [online]. Dostupné z: <http://www.vojtovaspolecnost.cz/vmetoda.php> [cit. 2013-2-10].

Dále se v dětství objevují charakteristické znaky jejich obličeje, poruchy spánku, viditelně menší obvod hlavy (mikrocefalie), záchvaty, problémy s komunikací tzn. žádná nebo velmi omezená schopnost řeči. Když dítě s AS začne chodit, je znatelná charakteristická chůze.²⁸

3.1 Vymezení charakteristických znaků pro adolescenci

Termín „adolescence“ odvozen z lat. „adolescere“ znamená dospívat, mohutnět, dorůstat.

Vyznačuje období vývoje života člověka na časové ose druhého desetiletí života.

Pubescence (dospívání) je ohraničeno časovým intervalem od 11 – 15 let, adolescence (mládí) je ohraničena od 15 – 20 (22) let. V tomto období bývá ukončen tělesný růst člověka a je spojován s jeho reprodukční zralostí.²⁹

Lidé s AS si prochází normální pubertou, tzn., že ženy mají obvykle pravidelný menstruační cyklus a u obou pohlaví je obvyklá přirozená potřeba sexuality kompenzovaná masturbací. Tyto potřeby jsou přirozené pro každého člověka, avšak lidé s mentálním postižením nerozlišují nutnost morálně etických zásad na veřejnosti. Rodiče se tak mnohdy mohou cítit nepříjemně, nicméně jejich úkolem je naučit provádět masturbaci v soukromí. Plodnost dívek i chlapců je v normě, uvádí se, že pokud by dívka s AS otěhotněla je na 50% pravděpodobné, že by dítě Angelmanův syndrom mohlo zdědit, naopak pokud by se stal rodičem muž s AS jeho dítě by Angelmanův syndrom nezdědilo, ale mohlo by získat Prader–Williho syndrom.³⁰

3.2 Sexualita mentálně postižených

K tomuto přirozenému procesu sexuality osob s mentálním postižením se váže řada odlišných postojů společnosti, se kterými se snaží vyrovnat, jak postižení lidé, tak i jejich rodiče. Tyto postoje se v posledních letech v mnohém změnily a již nejsou tak puritánské, jako dříve. Stojí za tím velký posun společnosti v přístupech k lidem se zdravotním postižením, ale i k větší míře otevřenosti k vlastní sexualitě a sexualitě ostatních lidí.

²⁸ Srov. Angelman CZ, *Životní průběh*. [online]. Dostupné z: <http://www.angelman.cz/index.php/zakladni/prubeh> [cit. 2013-2-10].

²⁹ Srov. MACEK P. *Adolescence*, s. 9-10.

³⁰ Srov. ANGELMAN CZ., *Angelman syndrom*, s. 12-13.

Avšak i dnes se lidé s mentálním postižením a jejich příbuzní stále setkávají s předsudky, které se sexuality týkají.

Mezi nejčastější předsudky společnosti vůči lidem s mentálním postižením patří mylná představa o tom, že osoby s mentálním postižením mají zvýšený sexuální pud, tzn., že jejich sexuální chování je zapojeno na elementární úrovni kdykoliv a kdekoliv. Kracík (1992) o tomto uvádí, že lidé především s těžší formou mentálního postižení mohou masturbovat několikrát denně, dále pak, že nejnižší výskyt masturbace se vyskytuje u jedinců s lehčím mentálním postižením, kteří v některých případech mohou mít zábrany a masturbaci záměrně tají. V otázkách na zvýšenou sexuální potřebu mentálně postižených je třeba se zaměřit na skutečnosti, které tento předsudek v mnohém vyvracejí:

- Osoba s mentálním postižením nemá dostatek soukromí, je častěji tzv. „pod kontrolou“
- Častější masturbace může být reakcí na nudu, stereotyp prostředí a stejného společenského okolí
- Dalším důvodem může být snížená rozumová funkce a schopnost ovládat se
- Masturbace může být způsob, jak zvládat stres, úzkost, vnitřní napětí, frustraci, pocit samoty apod., touto tenzí tak uvolňuje pocity
- Neschopnost zvládnout techniku masturbace, aby dospěly k uspokojení, což vede k neustálému sexuálnímu napětí. Novosad (2000) tvrdí, že u osob s mentálním postižením je schopnost zvládnutí masturbační techniky jedinou možností, jak zvládnout permanentní sexuální frustraci.³¹

Mezi další nejčastější předsudky společnosti vůči sexualitě mentálně postižených jedinců patří:

- Sexuální potřeby jedinců s mentálním postižením se dají utlumit fyzicky náročnou prací
- Sexuálním aktivitám „problémům“ mentálně postižených se lze vyhnout tak, že se oddělí obě pohlaví
- Osoba s mentálním postižením zůstává celý život dítětem
- Realizace sexuální výchovy zbytečně podněcuje sexuální touhy

³¹ Srov. VALENTA M. MÜLLER O., *Psychopedie – teoretické základy* s. 46-47.

- Lidé s mentálním postižením nemají žádné sexuální touhy – jsou bez jakýchkoliv sexuálních potřeb
- Osoby s mentálním postižením mají postižení i v oblasti sexuality
- Součástí intimního vztahu osob s mentálním postižením musí být i pohlavní styk³²

Při pohledu na těchto několik předsudků, které společnost svazují v souvislosti sexuality mentálně postižených lze kontaktovat, že každý člověk má odlišné individuální hodnoty, které se týkají sexuálního života a individuálních potřeb. Proto by se také mělo pohlížet na individuální potřeby a vlastní hodnoty u osob s mentálním postižením a respektovat jejich práva a možnost samostatně se rozhodovat co je jim příjemné a co naopak ne. Mnohdy jsou tak osoby s mentálním postižením ve svém sexuálním životě nuceni dělat to, co zdravý člověk dle vlastních morálních a sexuálních měřítek považuje za správné.

Jedinci s AS téměř neprojevují sexuální zájem o opačné pohlaví, spíše udržují tzv. platonický vztah. Téma masturbace má však svá úskalí, většina rodičů si je vědoma, že je třeba jejich dítě naučit zvládat masturbační techniky, aby se nedocházelo k sexuální frustraci, nicméně jakákoliv názorná ukázka, dostatek soukromí či rada, která by tento problém mohla usnadnit či vyřešit je ve své podstatě vážným etickým problémem, který může vést ke klasifikaci pokusu o sexuální zneužívání, což je velmi tenká hranice na které se rodiče svých dětí mohou pohybovat.³³ Je důležité, abychom byli schopni porozumět sexuálním potřebám mentálně postižených na základě přijetí člověka takového, jaký je ve své vlastní přirozenosti bez hledání jakýchkoliv rozdílů s respektem a úctou.

3.3 Skolióza a strnulost končetin

Dospívání souvisí také se zrychleným růstem těla, stává se tak rizikovým obdobím, kdy dochází ke zhoršení fyzického stavu jedince a v důsledku rychlého růstu tak dochází k největší progresi deformity tj. skoliotického držení těla.

³² Srov. VALENTA M. MÜLLER O., *Psychopedie – teoretické základy* s. 46 - 49.

³³ Srov. ANGELMAN CZ., *Angelman syndrom*, s. 12-13.

Skolióza

jedná se o patologické zakřivení páteře ve frontální rovině nad 10 stupňů, pojí se s rotací obratlových těl. Je spojována s porušením fyziologického zakřivení v sagitální rovině (hypo nebo hyperkyfóza). Jedná se nejčastěji o trojrozměrnou deformitu páteře. Skoliózy obecně se dělí dle jejich strukturality, tíže křivek, etiologie, lokalizace a dle věku nástupu deformity.³⁴

Skolióza postihuje 10% jedinců s AS v období dětství a zvyšuje se na 40% v období dospívání – dospělosti.³⁵ Je proto důležité, aby rodiče přistoupili co nejdříve k rehabilitaci, jejímž základním principem je náprava vadného držení těla, zlepšování funkčního stavu pohybového aparátu a kardiopulmonálních funkcí, pomocí vhodných rehabilitačních technik. Klasické metody rehabilitace skoliotického držení těla je tzv. léčebná tělesná výchova

(LTV), která se snaží udržovat kvalitní stav pohybového aparátu pomocí posilování oslabených svalů a protahování zkrácených svalů. Během rehabilitace se často využívají také vhodná dechová cvičení.³⁶ V některých případech si rodiče dětí s AS vystačí s rehabilitačním cvičením, pokud ovšem nedochází ke zlepšení, je vhodné řešit problém skoliózy operativně z hlediska kvalitnějšího pohyblivosti jedince s AS v budoucnosti. Operativní zákrok se řeší na základě individuality jedince v souvislosti na doporučení a konzultace s odborníky v ortopedické lékařské oblasti. Operační korekce skoliózy je obecně vhodná v případě, kdy skoliotická deformita ještě před ukončením kostního vývoje progreduje nad 40 stupňů. Operativní léčba je podmíněna věkem dítěte a typem křivky.³⁷

Strnulost končetin

Jednou z hlavních fyzických změn, kterých si rodiče u dětí s AS všimnou, je strnulost končetin, která bývá zapříčiněna v důsledku stereotypních pohybů rukou. Děti často mávají, čímž projeví své nadšení a radost. Horní končetiny jsou tak často pozvednuté

³⁴ Srov. REPKO, M., *Skolióza- komplexní diagnostické a terapeutické postupy*. [online]. Dostupné z: <http://www.solen.sk/index.php?page=pdf_view&pdf_id=4585> [cit. 2013-2-11].

³⁵ Srov. ANGELMAN CZ., *Angelman syndrom*, s.13

³⁶ Srov. REPKO, M., *Skolióza- komplexní diagnostické a terapeutické postupy*. [online]. Dostupné z: <http://www.solen.sk/index.php?page=pdf_view&pdf_id=4585> [cit. 2013-2-11].

³⁷ Srov. REPKO, M., *Skolióza- komplexní diagnostické a terapeutické postupy*. [online]. Dostupné z: <http://www.solen.sk/index.php?page=pdf_view&pdf_id=4585> [cit. 2013-2-11].

před tělem ve flexi v loktech a zápěstí, to zvyšuje svalové napětí, které zatěžuje celý pohybový aparát zejm. šlachy, vazy a kosti. Končetiny jsou tak ztuhlé a strnulé a omezují celkovou hybnost. Rodiče tomuto mohou předcházet díky rehabilitačním cvikům, které je třeba provádět každý den. Jedná se o protahování a procvičování pohybu v jeho celém rozsahu.³⁸

3.4 Rodinný život s jedinci s AS

Rodina, jakožto významný model celé společnosti zastává mnoho důležitých funkcí a rolí. Mezi nejstarší funkci a smysl rodiny je péče o dítě. Rodina má za cíl plnit funkce, které jsou podnětné pro výchovu dítěte a jeho rozvoj, je prostředkem k tomu, aby dítě vrůstalo do patričné kultury a společnosti, slouží k propojení generací, které vytvářejí pouta solidarity a vzájemnou kontinuitu. Jedná se o nenahraditelnou a unikátní instituci. Rodina s dítětem s postižením má svá specifika, která se dotýkají vlivů na přijetí dítěte s postižením, kvality vztahů v rodině a k dítěti, vlivů společenského prostředí, v níž se nachází, adaptace rodičů na dítě s postižením a možnostech péče o něj.

V moderní společnosti se rodinám s dětmi s postižením dostává větší pozornosti, než tomu bylo dříve, nicméně situace, kdy se rodiče dozví, že se jim narodí dítě s postižením, jsou i tak velmi bolestivé a je třeba ve všech směrech přistupovat velmi citlivě. Adaptace na zjištěnou situaci, přijetí skutečnosti je ve velké míře ovlivněná rodinným stylem reagováním na stresové situace, velkou váhu má v tomto případě schopnost, jakými se v rodině řeší konflikty, jakým způsobem se zachází s pocity, emocemi apod. Všechny tyto faktory jsou zásadní v následném fungování rodiny, jako celku. Postižení, či nemoc dítěte v rodině ve velké míře zesílí konflikty mezi manželskou dvojicí, či párem naopak výrazně posiluje vztah mezi dítětem a matkou. V tomto případě však často dochází k soustředění veškeré péče na nemocné dítě a odpoutání se od manžela a ostatních dětí. Idylická adaptace na nemocné dítě v rodině spočívá v zapojení obou rodičů i sourozenců do péče o nemocné dítě. Rodina, která se ocitne v situaci, kdy se střetne s postižením, v zásadě nemá žádné ověřené strategie, návody, jak správně fungovat, je tedy nucena v této situaci hledat nová řešení problémů a experimentuje. Nejtěžší fází a zároveň nutností je, aby rodina dítě s

³⁸ Srov. ANGELMAN CZ., *Angelman syndrom*, s.13.

postižením přijala, tzn., přijala nemoc a neodmítala dítě. Tato fáze je velmi náročná a rodiče často musí přehodnotit své hodnoty, styl života a vzájemné fungování, musí přijmout svoji novou roli a udržet kontakty, které jsou mimo rodinu.³⁹

Vymezení fází, kterými si rodina postupně prochází:

1. Fáze šoku a popření

- Tato fáze se pojí již s jasnou diagnózou, dochází ke zhroucení nadějí a očekávání v zázrak („probuzení se, ze zlého snu“), rodiče popírají diagnózu, je pro ně těžké tomu uvěřit. V této fázi je důležitá raná péče, která by rodině měla být zprostředkována, stejně tak, jako dostatek informací a velmi citlivé jednání. V současné době na základě prenatalní diagnostiky mají rodiče možnost rozhodnout se, zda je narození jejich postiženého dítěte únosné, avšak toto rozhodování s sebou nese velmi citlivé morální a etické zákonitosti.

2. Fáze akceptace a vyrovnávání se s problémem

- Tato fáze je pro rodinu velmi kritická. V zásadě může negativně ohrozit vztahy mezi rodiči, které mohou vést k rozpadu rodiny. Rodina se snaží přijmout skutečnost, takovou jaká je a snaží se postupně smiřovat s realitou. V této fázi dochází velmi často ke hledání tzv. „viníků“, rodiče se mezi sebou obviňují („kdo za to může“). Důležitá je podpora rodiny a poskytnutí potřebné pomoci ze strany rodiny, příbuzných přátel, lékařů, psychologů, duchovních a všech, kdo mohou potřebnou pomoc poskytnout.

3. Fáze smíření a realismu

- V této fázi zpravidla dochází k uvědomování si skutečnosti, smíření se s diagnózou, které vede k reálnému nadhledu na tuto obtížnou životní situaci rodiny a v neposlední řadě na potřeby a osobnost dítěte a další kroky, potřeby z hlediska realistické prognózy jeho dalšího vývoje.⁴⁰

Rodiny s dětmi s AS si rovněž museli projít všemi fázemi, mnoho z nich se shoduje zejména na tom, že při první fázi, šoku a popření, bylo nejtěžší, když se dozvěděli

³⁹ Srov. MATOUŠEK O. *Rodina jako instituce a vztahová síť*, s. 116 – 118.

⁴⁰ Srov. SLOWIK J. *Speciální pedagogika*, s. 33-34.

diagnózu Angelmanova syndromu, na druhou stranu se v ten moment dostavila jistá úleva pramenící z pojmenování problému. Nejvíce traumatizovanou osobou bývá obvykle matka, která považuje své dítě, jako součást sebe sama, avšak velmi často je právě matka nejsilnějším článkem, který hledá nová řešení. Fáze zpracování traumatu z diagnózy nejen u rodin s dětmi s AS, ale i u jiného typu postižení bývá obvykle těžší u rodičů s vyšším stupněm vzdělání, zpravidla může docházet v těchto případech k větší pravděpodobnosti zatajování dítěte před okolím a následnému svěření do ústavní péče. V rodinách u kterých převládá základní, či nedokončené vzdělání se může stát, že se dítě s postižením pokusí soustředit na to, aby dítě tzv. dohnalo zpoždění. Velkou problematikou u otců nemocných či postižených dětí jsou větší tendence řešit danou situaci rozvodem, proto je časté, že matky s dětmi s postižením zůstávají na výchovu a péči o dítě samy. Manželé se často potýkají s odlišnou představou budoucnosti s dítětem s postižením, dochází mnohdy k těžkému rozhodování, zda dítě s postižením vychovávat doma, či předat dítě do ústavní péče. Situace v rodinách mohou být jakékoliv, rozhodující mohou být důvody, jež by představovaly neúnosnou zátěž s dopadem na ukončení stávající kariéry, psychická nevyrovnanost rodičů, strach z nezvládnutí situace apod.

Mnoho rodin s dítětem s AS bylo nuceno tato rozhodnutí podstoupit, alternativním řešením pro odlehčení času jsou např. specializovaná denní centra, která některé děti s AS navštěvují. Tato varianta pro zachování rodiny by se měla zvažovat dříve, nežli ústavní péče.⁴¹

Výchova dětí s AS pro rodiče znamená velkou dávku trpělivosti a zároveň i důslednosti a přísnosti, jelikož je veskrze náročná. Děti s AS žijí v přesvědčení, že „život je hra“, což rodičům při výchově znesnadňuje možnost dítě naučit k plnění určitých povinností. Velkou radost rodiče pocítují, když dítě s AS udělá nějaký pokrok. Pozitivní stránku u dětí s AS je, že u nich v průběhu života nedochází ke zpomalení mentálního vývoje, což znamená, že jsou schopny své dovednosti za pomoci rodičů a odborníků stále zdokonalovat po dobu trvání svého života.⁴²

⁴¹ Srov. MATOUŠEK O. *Rodina jako instituce a vztahová síť*, s. 123 – 124.

⁴² Srov. Angelman CZ, *Fakta A-Z*. [online]. Dostupné z: <<http://www.angelman.cz/index.php/zakladni/fakta>> [cit. 2013-2-26].

Sourozenci dětí s postižením

Velký vliv na postižené dítě v rodině mají jeho sourozenci, dle Olmerové a Blažka se ze zdravých sourozenců stávají ochránci před tzv. „zlými cizinci“. Pokud je v rodině starší sestra postižené dítě se tak pro ni stává největší zátěží, starší sestra tak mnohdy plní funkci přirozené a automatické náhrady za matku. Blažek, Olmerová prováděli výzkum, který shrnuje, že sourozenci postižených dětí jsou obvykle zralejší, odpovědnější a jsou schopni více pomáhat, než jejich vrstevníci. Pokud má však dalšího zdravého sourozence, jejich vztahy jsou mnohem konfliktnější ve srovnání s vrstevníky, s nimiž jsou ve výzkumu srovnáváni. Vyplývá to z toho, že své emoce zdravý sourozenec nesmí vybíjet na postižené dítě v rodině a tak své tenze bývají vybíjeny na sourozenci zdravém. Sourozenci postižených dětí se často setkávají se studem a mají obavy z toho přivést si domů své kamarády. Na základě povahových vlastností jejich přátel a přístupu k postiženému sourozenci jsou často zásadním faktorem proto, koho si volí za své kamarády. Sourozenci jsou v rodinách často přeceňovány rodiči ve smyslu, přetěžování povinnostmi nad jejich rámec, je to zapříčiněno tím, že postižené dítě v rodině se automaticky stává psychologicky nejmladším členem rodiny i v případě, kdy tomu jeho věk nekorresponduje. Mladší sourozenci tak časem svého sourozence, tzv. „přerostou“ a automaticky se stávají jejich opatrovníky.⁴³

Obecně lze konstatovat, že kvalita rodinného života s postiženým dítětem závisí na mnoha okolnostech, které ovlivňují přijetí dítěte a vyrovnání se se situací, jak v manželském vztahu, tak v osobnostním přehodnocení životních měřítek a hodnot členů celé rodiny. Budoucí vývoj rodiny tak může mít jak pozitivní tak i negativní dopad. Někdy se může stát, že dítě s postižením může chod rodiny uvést do situace, kdy se rodina stane izolovaným místem plodící neštěstí, na druhou stranu dítě s postižením může rodinu velmi posílit a být prostředkem k utužení vztahů, jak mezi manželi tak mezi dalšími příbuznými.

⁴³ Srov. MATOUŠEK O. *Rodina jako instituce a vztahová síť*, s. 124.

4 Rady pro rodiče při výchově dětí s postižením

Pojmem „socializace“ se obecně rozumí proces postupné přeměny člověka, jakožto biologické bytosti v bytost společenskou, ve snaze postupného začleňování se do společnosti dané kultury, ve které se učíme žít. Tento proces trvá po celý život, v jehož průběhu si člověk osvojuje specificky lidské formy chování, poznatky, jazyk a normy. V rámci primární socializace je hlavním činitelem právě rodina, která dítě postupně seznamuje s příslušným kulturním prostředím a učí je, jak se v tomto prostředí správně orientovat.⁴⁴

Dítě s postižením potřebuje péči, porozumění a naši pomoc. Rodina je pro dítě s postižením tou největší oporou vůbec, má za úkol dítě výchovně vést, naučit jej mnoha věcem a zejména naplňovat jeho život pohodou, štěstím a radostnou náladou. Pro rodiny s dítětem s postižením je výchova o něco náročnější, některé věci je třeba několikrát opakovat, což zabere ve výsledku mnoho času. Rodiče postižených dětí mají občas představu, že nikdo jiný je nedokáže nahradit, nikdo jiný nedokáže jejich dítěti porozumět apod., mnohdy tak zachází do krajnosti svého obětování se pro dítě. V péči o dítě je důležité, aby rodiče, vychovatelé a další pečující byli v dobré fyzické i psychické kondici. Je proto velmi důležité, aby se činnosti spojené s péčí o postižené dítě již z počátku rozdělily a nezůstaly pouze na jednoho člověka. Od počátku znamená, ihned po tom, co se rodina vzpamatuje z prvního otřesu. Není dobré začínat se změnou funkcí až ve chvíli, kdy je pečující na pokraji svých sil. Vyčerpaní a obětaví rodiče, ač se obětují dobrovolně a sami za sebe, nemohou být dobrými společníky, pracovníky natož pak vychovateli. A na to je dobré pamatovat.⁴⁵

Pro kvalitní výchovu dítěte s postižením je stěžejní, aby rodiče přijali fakt, že se jejich dítě liší od jiných dětí, což je důležitým mezníkem pro to, jaký styl výchovy zvolí a jaké postoje budou zaujímat. Z neznalosti se velmi často stává, že se rodiče uchylují k nevhodným výchovným postupům, mezi které se může řadit ochranný, zanedbávající, rozmazlující, zavrhuječivý či perfekcionalistický výchovný styl. Pro další integraci dítěte do společnosti se všechny tyto uvedené výchovné styly stávají negativně ovlivňujícím faktorem. Idea této problematiky je taková, aby dítě s postižením bylo

⁴⁴ Srov. KRAUS B. *Základy sociální pedagogiky*, s. 59-60.

⁴⁵ Srov. MATĚJČEK Z. *Rodičům dětí s vážnějším mentálním postižením*, s. 3-4.

přijímáno, jako rovnoprávný člen rodiny, na kterého rodiče kladou přiměřené požadavky, které je dítě schopno bezproblémově naplňovat.⁴⁶

Další problematikou je, že rodiče prožívají postižení svého dítěte, což je neštěstí vedoucí k pasivitě a uzavření se do sebe. V péči o postižené dítě je nutné pečovat jak o dítě tak i o sebe. Obecně se radí, že je dobré přijmout životní situaci, jako zkoušku a úkol, který je třeba zvládnout a být aktivní. Na zkoušku je třeba se dobře připravit, úkol je třeba splnit. Co se úkolů týče, je dobré rozplánovat si konkrétní činnosti, při kterých se něco tvoří, vymýšlí, získává se pomoc odborníků, kontaktování rodin s obdobnou životní situací, zkrátka cokoli co odvede pozornost od lítosti a naopak přiměje k práci.⁴⁷

Velmi se doporučuje vyhledat skupiny, organizace, občanská sdružení, které spojuje dané postižení v rodině, ty mohou nabízet psychorehabilitační programy, pobyty pro rodiny s dětmi s postižením, služby rané péče, setkání rodin s dětmi s postižením, psychosociální podporu nebo letní tábory pro děti s postižením.

Velkou pomoc při péči o postižené dítě může zastávat osobní asistent. Osobní asistence u dětí s AS zahrnuje komplexní péči, kdy dítě s postižením není trpěným objektem přijímající omezenou péči. Dítěti se od osobního asistenta dostává takové péče, kterou si určí sami rodiče. Osobní asistent tedy vykonává společně s dítětem takové činnosti, které by sám či bez asistence další osoby nezvládl. Služby osobní asistence jsou poskytovány bez omezení místa a času, lze je uskutečňovat v rámci domova i mimo něj. Osobní asistence tak může být vykonávána jak přes den, tak i v noci, během víkendu při kulturních či prázdninových akcích. Rozsah osobní asistence si vždy volí sám uživatel, dle svých potřeb či jeho zákonný zástupce, jak je to i u dětí s AS.⁴⁸

4.1 Role osobního asistenta při pobytu s dětmi s postižením

Pobyty pro děti s postižením jsou velmi přínosné, jak pro dítě samotné, tak i pro rodiče. Dítě je po dobu pobytu se svými vrstevníky, jež mají stejné či podobné postižení a cítí se tak být přijímány mezi „svými“. Rodiče si po dobu, kdy je dítě v péči odborníků a

⁴⁶ Srov. LUDÍKOVÁ L., RENOTIÉROVÁ M. *Speciální pedagogika*, s. 149.

⁴⁷ . MATĚJČEK Z. *Rodičům dětí s vážnějším mentálním postižením*, s. 5.

⁴⁸ Srov. Šance dětem, *Doporučení pro rodiče*. [online]. Dostupné z: <<http://www.sancedetem.cz/cs/hledam-pomoc/deti-se-zdravotnim-postizenim/deti-s-telesnym-postizenim/doporuceni-pro-rodice.shtml>>[cit. 2013-3-15].

osobních asistentů, může na chvíli odpočinout od svých každodenních starostí a využít čas pro sebe.

Za dítě je však po celou dobu pobytu zodpovědný jeho rodič. Asistent, který přebírá dítě, byť jen na krátkou dobu do plné péče, si je vědom, že rodiče dítěte do něj vložili důvěru a očekávají spolehlivost při péči o něj. Asistent dítěte tak přebírá zodpovědnost, je odpovědný, neustále soustředěný a předvídá možná rizika. Je dobré, pokud se asistent setká s rodinou dítěte ještě před pobytem, kdy si s rodiči pohovoří o osobnosti dítěte, jeho potřebách, zdravotním stavu, užívání léků, o změnách nálad, chování obecně a o změnách chování v daných situacích. Je důležité, aby rodina věděla, kdo o jejich dítě bude po dobu pobytu pečovat. Mezi asistentem a rodiči a asistentem a dítětem s postižením tak vzniká mimořádný užší vztah. Ideální by bylo, kdyby tento vztah byl plně symetrický. Je to důležité z toho důvodu, aby si obě strany mohly plně důvěřovat. K naplnění takového vztahu jsou ověřené tyto přístupy:

- **Autenticita:** přímé, poctivé, nepředstírané, pravdivé jednání
- **Empatie:** schopnost vcítění se a porozumění druhému, schopnost naslouchat
- **Akceptace:** přijetí druhého, jedná se o nejzákladnější moment, který tvoří základ každého mezilidského vztahu. Na druhého je pohlíženo, jako na plnohodnotného člověka, který je nám roven, přijímáme ho takového, jaký je.⁴⁹

4.2 Občanské sdružení *Angelman.cz*

Rodiče, zejména matky dětí s AS se začaly angažovat v rámci občanského sdružení ANGELMAN CZ, které vzniklo v roce 2006 za iniciativy Stanislavy Nimmerichterové, která sdružení založila a Ing. Markéty Mikuláčkové, která se postarala o vytvoření internetové stránky, která zprostředkovala informace o AS z webových stránek americké organizace. Jedná se o jediné sdružení zabývající se Angelmanovým syndromem v České republice. Obě ženy sblížil podobný osud jejich rodin s dítětem s AS a stejné problémy a rozhodly se proto tímto způsobem kontaktovat další rodiny, jejichž děti mají AS.

⁴⁹ Srov. MIRABILIS, *Vadenecum hominum Mirabilium*. [online]. Dostupné z: <http://www.mirabilis.cz/?q=node/51> [cit. 2013-3.15].

Hlavním důvodem, který přispěl k založení občanského sdružení, byl nedostatek informací o Angelmanovu syndromu a neexistence jakékoliv odborné literatury zabývající se tímto onemocněním. Rodiny u kterých byl diagnostikován Angelmanův syndrom byly odkázány na vlastní iniciativu, hledání informací v cizojazyčné literatuře a bylo proto velmi obtížné vytvořit si byť jen představu budoucího vývoje jejich dítěte. Webové stránky a občanské sdružení AS tomuto velmi napomohlo.

Cíle ANGELMAN CZ:

- Získávání a zveřejňování dostupných informací:
jedná se o získávání informací z dostupných zdrojů, jako jsou specializované internetové stránky patientských organizací v zahraničí, výsledky zveřejněných výzkumů, odborné databáze, příběhy a zkušenosti rodičů, lékařů a ošetřovatelů.

- **Vyhledávání jedinců s AS:**
Diagnostika AS je u nás v ČR prováděna, až od roku 1977. Dá se předpokládat, že právě z tohoto důvodu jsou na území republiky diagnostikovány AS pouze děti. Občanské sdružení se v současnosti nepodařilo kontaktovat rodiny, u nichž by byla provedena zpětná diagnostika dospělého člověka. Pro rodiny s dítětem s AS by bylo dobré, kdyby se našel alespoň jeden případ dospělého člověka s AS, zejména pro představu, jak se bude osoba s AS v dospělosti projevovat a dále vyvíjet po všech stránkách. Dle statistik by na území ČR mělo být cca. 400 osob s AS, v současnosti je však pod správnou diagnózou zařazeno pouhých 30 osob.⁵⁰

- **Podpora rodin s dětmi s AS**
Sdružení pořádá každoročně setkání pro rodiny s dětmi, které mají za cíl poznat se, vyměnit si své zkušenosti, informace a pohledy na péči o dítě. Tato setkání jsou velmi obohacující, jak pro rodiče, tak pro dobrovolné asistenty, kteří se po celou dobu o děti s AS starají. Rodiče mají zorganizovaný vlastní program, který zahrnuje přednášky týkající se např. sociálního práva, neurologie, genetiky, logopedie, speciální pedagogiky, možnosti rehabilitace a jiné, které se

⁵⁰ Srov. Angelman CZ, *Občanské sdružení*. [online]. Dostupné z: <<http://www.angelman.cz/index.php/sdruzeni>> [cit. 2013-3-15].

organizátorům setkání podaří zprostředkovat. Rodiče mají mnoho času relaxovat a vyměňovat si své příběhy a zkušenosti. Po celou dobu jsou děti v péči dobrovolných asistentů, kteří se o děti s AS starají. Vzhledem k tomu, že péče o děti s AS je pro nezkušené asistenty poměrně náročná, je vhodné, aby každé dítě mělo svého vlastního asistenta, který mu po celý den dokáže věnovat maximální pozornost, péči a dokáže vycítit jeho potřeby. Délka setkání zpravidla trvá tři dny.

Počet rodin s dětmi s AS se při setkáních každým rokem zvyšuje. Při prvním setkání bylo zúčastněných 6 rodin, na následujícím setkání se dostavilo sedm rodin, dále deset a při posledním setkání přijely do ČR i rodiny ze Slovenska, které se prostřednictvím webových stránek občanského sdružení dozvěděly, což byl velký úspěch. Během setkání rodin v Praze v roce 2010, přijela natáčet reportáž o Angelmanovu syndromu TV Barrandov, která získala během setkání mnoho informací o onemocnění a následně sestřih odvysílala v Hlavních zprávách, aby se zvětšilo povědomí i mezi širší společností. Součástí setkání v Praze byla i uznávaná MUDr. Alena Zumrová, která během setkání přednášela o genetické a neurologické problematice AS.⁵¹

V roce 2011 ČT1 odvysílala dokument o AS pod názvem „Andělské děti“, který je dostupný v archivu na těchto stránkách:

[\(http://www.ceskatelevize.cz/porady/10319536622-andelske-deti/21156326202/\)](http://www.ceskatelevize.cz/porady/10319536622-andelske-deti/21156326202/)

⁵¹ Srov. Angelman CZ, *Setkání*. [online]. Dostupné z: <http://www.angelman.cz/index.php/setkani/2010> [cit. 2013-3-15].

5 Praktická část

5.1 Úvod k praktické části

Teprve před pár lety se Angelmanův syndrom začal dostávat do povědomí společnosti lidí na území České republiky v podobě informací o tomto onemocnění, jeho charakteristických znacích a podrobného popisu syndromu. Tyto informace záměrně vyhledávají zejména rodiče, kterým se narodilo dítě s diagnózou Angelmanova syndromu nebo rodiče, kteří mají u svých dětí na AS podezření. Pouze ojediněle se o tomto vzácném onemocnění ví mezi širší společností a s podivem i mezi pedagogickými pracovníky ve školství, stacionářích, ústavech sociální péče apod. Nejdostupnější informace o tomto onemocnění jsou zaměřené na to, jaká jsou klinická kritéria při stanovení diagnózy, popis vnějších a vnitřních rysů u jedince s AS, výzkumy týkající se jejich životního vývoje, nemoci spojené s AS, aj. Obecně lze konstatovat, že na území ČR jsou dostupné převážně materiály, které se týkají pouze jedince, jež má Angelmanův syndrom.

Méně se však mluví o tom, jakým způsobem s lidmi s AS pracovat, jak k nim přistupovat a jak zvládat změny v chování které jsou spojené s jejich přechodem z dětství do dospívání. Jakým způsobem se rodiny, jež vychovávají v přirozeném prostředí dítě s AS, staví k tomuto onemocnění a jak to na ně fyzicky i psychicky doléhá. Rodina, jež vychovává a pečuje o takto nemocné dítě má o mnoho více starostí a povinností. Prochází si fázemi, které jsou spojené se zjištěním, že jejich dítě je postižené, vyrovnávání s touto skutečností a vždy musí do detailu plánovat kroky ke správnému přístupu k takovému dítěti. Obrovskou nevýhodou pro rodiny s dětmi s AS je, že neexistuje žádný manuál, podle kterého by se ve výchově, komunikaci a vztahu k dítěti mohli řídit. Specifika přehledu vývoje Angelmanova syndromu jsou pak velmi omezena s vizí do budoucna a zejména pak na základě přechodu z dětství do dospělosti a zvládnání puberty. Na území ČR jsou převážně děti a o něco méně dospívajících s AS, takže rodiny nemají mnoho příležitostí odkud čerpat zkušenosti.

V praktické části této práce tedy chceme nahlédnout hlouběji do života rodiny s dítětem s AS. V konkrétním případě rodiny, kde se v péči o dítě s AS dělí matka, zdravý sourozenec a přítel matky. Snažíme se zjistit, jaký byl život matky před narozením postiženého dítěte, jakým způsobem situaci postupně zvládala a jak k dítěti s AS jednotliví

členové rodiny přistupují, jako k člověku ve výchově a vztazích v období dětství a dospívání. Zajímá nás, co pozitivně a negativně přispívá v rámci rodinného života s dítětem s AS a jestli ovlivnilo narození dítěte s AS standard zdravého sourozence.

5.2 Metodologie

Cíle a metodologie výzkumného šetření

Tato práce má za cíl zjistit, jaké postoje a přístupy zaujímají rodiče a sourozenci v rámci rodinného života s dítětem s Angelmanovým syndromem a jakým způsobem se jejich život od definitivní diagnózy AS změnil a popsat život zkoumané rodiny.

Zkoumanou skupinou v rámci tohoto výzkumu je rodina. Konkrétně matka dítěte s AS, jeho sestra a přítel matky.

V rámci tohoto šetření jsou položeny dvě základní výzkumné otázky: **Jaké aspekty přispívají tomu, že se daná rodina s dítětem s AS pozitivně vyrovnává s postižením a co tomu neprospívá? Ovlivňuje narození dítěte s AS běžný standard zdravého sourozence?**

Pro výzkumnou část této bakalářské práce byl zvolen kvalitativní výzkum s designem případové studie. Kvalitativně orientovaný výzkum vychází z fenomenologie, zdůrazňující subjektivní aspekty chování lidí. Kvalitativně orientovaný výzkum tedy připouští existenci více realit a cílem výzkumu je tak porozumění smyslu.⁵² V rámci kvalitativního výzkumu se nedosahuje výsledků na základě statistických procedur ani jiných způsobů kvantifikace. Termín kvalitativní výzkum může svádět ke dvěma pohledům na jeho výklad. Někteří vědci získávají údaje na základě rozhovorů či pozorování, obě tyto metody jsou nejčteněji spojované s kvalitativním výzkumem. Naproti tomu své nashromážděné údaje klasifikují způsobem, jež umožňuje jejich statistickou analýzu, čímž tak kvantifikují kvalifikovaná data.⁵³

Kvalitativní přístup v sociálních vědách obecně vychází ze skutečnosti, jak jsou nejrůznější pojmy a vztahy chápány aktéry sociální reality. Cílem badatele je tak porozumět situaci stejně tak, jako jí rozumějí sami aktéři, vypátrat jak dané sociální situaci

⁵² Srov. CHRÁSKA M., *Metodologie pedagogického výzkumu*, s.32-33.

⁵³ Srov. STRAUSS A, CORBINOVÁ J., *Základy kvalitativního výzkumu*, s.10.

sami aktéři rozumějí a jaké aspekty je vedou k určitému jednání. Podstatou kvalitativního výzkumu je zkoumání daného jevu, který je široce definován, do hloubky a přinést o něm maximální množství informací. Postup kvalitativního šetření probíhá na základě indukce, teprve, až badatel nasbírá dostatečný počet dat, může se pustit do pátrání po pravidelnostech, které se v nasbíraných datech objevují. Formuluje předběžné závěry a dále pro ně hledá další oporu v nasbíraných datech. Ve výsledku je pak výstupem formulace nové hypotézy, či teorie.⁵⁴

Metody sběru dat v rámci kvalitativního výzkumu jsou různé, nejčastěji se však používá metoda pozorování či metoda moderovaného rozhovoru (interview). Tyto metody často korespondují s tzv. klinickými psychologickými metodami, které jsou v psychologické praxi známé a používané v celkovém rozsahu oblastí pro pomoc člověku. Mezi další metody sběru dat patří např. skupinová interview a ohniskové skupiny, kvalifikovaný odhad a jiné typy dokumentů, jak zdroje kvalitativních dat (např. filmový materiál, fotografie, kresba, malba, grafika, architektonické výtvary a jiné materiální lidské výtvary) aj.⁵⁵

Kvalitativní výzkum se skládá ze třech hlavních složek. První složkou jsou tedy údaje z různých zdrojů (pozorování a rozhovor), druhou složkou jsou analytické či interpretační postupy, díky kterým docházíme k závěrům a teoriím. Tyto postupy obsahují techniky konceptualizace údajů, jinak taky „kódování“, třetí složkou jsou písemné a ústní výzkumné zprávy. Mezi některé typy kvalitativního výzkumu patří: zakotvená teorie, fenomenologické pojetí, etnografie, životní historie a analýza rozhovoru.⁵⁶

Zakotvená teorie (z angl. *grounded theory*) je velmi populárním designem, k němuž se hlásí mnoho empirických sociálních studií. Byla vyvinuta v 60. letech 20. století, jejími autory jsou Barney Glaser a Anselm Strauss, kteří v roce 1967 vydali své společné zakladatelské dílo „*The Discovery of Grounded Theory*“. Zakotvená teorie obecně představuje systematické induktivní postupy pro vedení kvalitativního výzkumu zaměřeného na vytváření teorií – teorie induktivně odvozena ze zkoumání jevu, jež reprezentuje. K vytvoření zakotvené teorie je třeba sběr dat, kódování a následné konstruování nové teorie.⁵⁷

⁵⁴ Srov. ŠVAŘÍČEK R., ŠEĎOVÁ K., *Kvalitativní výzkum v pedagogických vědách*, s. 15-24.

⁵⁵ Srov. MIOVSKÝ M. *Kvalitativní přístup a metody v psychologickém výzkumu*, s. 141-189.

⁵⁶ Srov. STRAUSS A, CORBINOVÁ J., *Základy kvalitativního výzkumu*, s. 12.

⁵⁷ Srov. ŠVAŘÍČEK R., ŠEĎOVÁ K., *Kvalitativní výzkum v pedagogických vědách*, s. 84-95.

5.3 Metodologie kvalitativního výzkumu

Ke zpracování praktické části této práce byly zvoleny následující metody a techniky:

- Rozhovory
- Pozorování

Rozhovor

Jedná se o nejčastěji využívanou metodu sběru dat v rámci kvalitativního výzkumu. Jeho další označení je také hloubkový rozhovor (z angl. *depth interview*), jedná se o nestandardizované dotazování výzkumníka jednoho aktéra za pomoci několika otevřených otázek. Jedná se o metodu, při níž je hlavním cílem získání informací od aktéra, který líčí svůj život, který žije s respektem k interpretování významu uvedených jevů. Hloubkový rozhovor umožňuje zachycení výpovědí a slov v jejich přirozenosti a přirozeném prostředí dotazovaného, což se řadí do základních principů kvalitativního výzkumu.⁵⁸

Výhodou interview je navázání osobního kontaktu s dotazovanou osobou, při níž má výzkumník možnost hlubšího porozumění postojům a motivům dotazovaného a má možnost sledovat reakce chování a dle toho směřovat rozhovor dále. Zásadním faktorem pro úspěšné vedení rozhovoru je schopnost výzkumníka vytvořit příjemnou otevřenou a přátelskou atmosféru mezi ním a respondentem, označuje se termínem *raport*. Důležitými podmínkami pro průběh rozhovoru je vhodně zvolené prostředí – nejlépe přirozené prostředí respondenta. Při začátku rozhovoru by měly být obsaženy nejobecnější otázky, které by respondenta a celý rozhovor uvedly do problematiky, dále je důležité působení výzkumníka na dotazovaného, tzn., že by výzkumník měl mít přirozený zájem o výpovědi respondenta, měl by působit taktně a nevtíravě. Na průběh interview samozřejmě působí i úprava výzkumníka a jeho chování po celou dobu jeho dotazování. Řízení rozhovoru může probíhat následujícími způsoby:

- Strukturované interview
- Polostrukturované interview

⁵⁸ Srov. ŠVAŘÍČEK R., ŠEĎOVÁ K., *Kvalitativní výzkum v pedagogických vědách*, s. 159-160.

- Nestrukturované interview
- Skupinové interview⁵⁹

5.4 Výběr případu a metody sběru dat

Rodina, která se stala předmětem zkoumání v této práci, byla zvolena na základě mé dobrovolné spolupráce se sdružením ANGELMAN CZ. V roce 2007 zakladatelka sdružení paní S. navštěvovala střední školy se sociálním zaměřením, kde vedla přednášky o dětech nemocných Angelmanovým syndromem a hledala tak spolupráci dobrovolných asistentů při setkáních rodin s dětmi s AS. Paní S. vychovává syna s AS společně s přítelem a její dcerou ve společné domácnosti. S touto rodinou udržuji několik let přátelský vztah a v rámci setkání a letního tábora, který se konal v roce 2012, po dobu 8 dnů jsem byla asistentkou jejich syna s AS, kdy jsem měla možnost rodině nabídnout pomoc při prvním pobytu jejich syna mimo domov a bez přítomnosti blízké rodiny a pozorovat tak chování dítěte s AS, jeho potřeby a zabezpečit mu standard, který mu v běžném životě poskytuje jeho rodina. Na základě této zkušenosti a dlouhodobého pozorování a komunikace s touto rodinou jsem ji zvolila jako nejvhodnější případ pro tuto práci. Tato rodina má zkušenosti, které se týkají špatné diagnostiky jejich syna s AS v dětství, prošla si všemi fázemi, které jsou spojené s diagnózou dítěte, došlo zde k narušení vztahů mezi matkou a biologickým otcem dítěte ovlivněné onemocněním AS a součástí rodiny je i starší dcera paní S., která se na výchově a péči o svého bratra od dětství podílí.

Sběr dat probíhal v přirozeném prostředí rodiny, tedy přímo v domácnosti této rodiny. Ještě předtím však v roce 2012 probíhalo pozorování rodiny a dítěte s AS, několika hodinová sezení s rodinou a následný nácvik činností spojených s péčí o jejich syna s AS, které zahrnovaly: koupání, stravování, techniky při asistenci na toaletu, dávkování antiepileptik a jejich podávání, obstarávání a výměna nočních plen, seznámení se s každodenními rituály dítěte na které je zvyklý, reakce které dítě vykazuje při libosti a nelibosti, poznávací znaky při bolestech a základních biologických potřeb dítěte apod.

⁵⁹ Srov. CHRÁSKA M., *Metodologie pedagogického výzkumu*, s. 182-183.

Další setkání proběhlo také v domácnosti rodiny. Zahrnovalo individuální rozhovory se členy rodiny, konkrétně matky, dcery a přítele matky. V místnosti, kde rozhovory probíhaly, byl pouze dotazovaný, aby průběh rozhovoru probíhal v uvolněné atmosféře a nerušeně. Důvěrný vztah mezi badatelem a rodinou byl navázán již před lety, takže obsah rozhovorů byl velmi otevřený, přátelský a na základě předchozích zkušeností i obohacen o konfrontaci péče o jejich syna z pohledu rodiny a asistenta.

Nejprve probíhalo neformální přivítání se s rodinou a dítětem s AS, pro uvolnění atmosféry a odbourání nervozity z následných rozhovorů. Následovalo přátelské povídání o posledních událostech rodiny, které byly velmi důvěrné a citlivé. Následné rozhovory pak byly zaznamenávány na diktafon. Celý tento trval 6 hodin, při kterém byly získány pomocí nahrávek z diktafonu data v délce tří hodin, a dalších cca 192 hodin, které zahrnovaly samostatnou asistentskou péči o dítě s AS mimo jeho přirozené prostředí. Získaná data pak byla následně přepsána a sestavena chronologicky do příběhu, které doplňují přímé citace dotazovaných účastníků rodiny. Pro zachování anonymity budeme v následném textu používat zaměněná jména a to následovně:

Paní Sandra - matka

Jiří - syn s onemocněním AS

Andrea - sestra

Roman - přítel matky

6 Případ zkoumané rodiny

Rodina žije ve městě Šumperk v panelákovém bytě 3+1, který obývají 4 členové rodiny. Tento byt je uzpůsoben pro postiženého chlapce. Nejsou zde věci, které by mohly být ohrožující pro jeho pohyb po bytě. Namísto skel ve dveřích jsou nataženy sítě, avšak v důsledku jeho fyzického růstu je třeba rekonstrukce koupelny pro snazší vykonávání osobní hygieny a vyvýšené WC. Paní Sandra vychovává svého syna Jiřího, který má vzácný Angelmanův syndrom, starší dceru Andreu, které je 22 let a spolu s nimi žije i přítel matky Roman, který nemocnému Jiřímu nahrazuje otce a velmi pozitivně přispívá ke zvládnutí chodu celé domácnosti. Všichni členové rodiny pečující o Jiřího mají stálé zaměstnání. Matka pracuje, jako asistent pedagoga ve Speciální škole, dcera Andrea je zaměstnána, jako pečovatelka v Domově důchodců. Paní Sandra se věnuje ve volném čase občanskému sdružení ANGELMAN CZ, kde zajišťuje informace o onemocnění AS a kontaktuje rodiny s takto nemocnými dětmi. Mimo jiné neustále vyhledává nové informace a čerpá nové zkušenosti a poznatky spojené s Angelmanovým syndromem. Rodina se snaží žít aktivní život, který je však spojen se zajišťováním hlídání pro syna Jiřího a organizaci vhodných časových podmínek. Paní Sandra se svým přítelem velmi ráda jezdí na kole. Pan Roman je vášnivý cyklista a snaží se tímto způsobem zapojit i zbytek rodiny. Dříve velmi často pomáhali s hlídáním chlapce rodiče paní Sandry, avšak koncem roku 2012 došlo k nečekanému úmrtí babičky – matky paní Sandry, což je stále i v tuto dobu velmi bolestivá záležitost, která velmi ovlivnila fungování rodiny. Přibyly další starosti spojené s péčí o dědečka apod. Po období letních prázdnin v roce 2012 nastaly u paní Sandry zdravotní komplikace, které byly spojeny s několika násobnými operacemi, tyto problémy do současnosti přetrvávají. Následně došlo u paní Sandry i k psychickému zhroucení v důsledku dlouhodobého stresu a vyčerpání, mimo jiné zapříčiněné velkými změnami v chování u syna Jiřího, které přerostly v nevladatelnost situace. Malé pozitivní změny a zklidnění nastaly, až v současnosti, kdy paní Sandře psychiatr naordinoval léky, které napomáhají ke zlepšení situace.

6.1 Kazuistika chlapce s AS

Syn Jiří se narodil 11. dubna v roce 1998. Průběh porodu probíhal bez problémů a uskutečnil se ve 38. týdnu těhotenství matky. Jiří se narodil s váhou 3,75 kg a výškou 51 cm. Následné vyšetření neprokazovaly žádné odlišnosti ve vývoji. Již v nemocnici však narozený chlapec nechtěl sát z matčina prsu, již od narození měl časté problémy se zvracením a zácpou, kdy zvracení mělo trvání do jeho dvou let, a problémy se zácpou přetrvávají do současnosti. Jevil se v této době jako klidné a hodné dítě, které se však velmi brzy začalo smát, často i velmi hlasitě a to již před čtvrtým měsícem jeho života. Ve čtvrtém měsíci onemocněl silným zánětem průdušek, při kterém prodělal velmi vysoké teploty. Neměl tendence si hrát jednoduché hry, jako paci-paci a nebyl schopný se dlouhou dobu posadit ani se přetočit na stranu, stále ležel. Ani v průběhu osmého měsíce jeho života se nedokázal posadit ani neležel po čtyřech, avšak zvládal se otočit na jednu stranu. Po konzultacích s dětskou lékařkou bylo matce sděleno, že vývoj jejího syna je zcela v pořádku, takže se nemusí ničeho obávat. Dětská lékařka tenkrát na zpožděný vývoj argumentovala takto: „*Chlapci jsou mnohem línější, než děvčata, on to časem dožene...*“.

Teprve v osmém měsíci byl Jiří podroben neurologickému vyšetření, kdy bylo matce sděleno, že její syn bude o něco opožděnější ve vývoji. V té době se jednalo o zpoždění tří měsíců ve vývoji. Lékařka tvrdila, že se jedná o opoždění trvalé a problémy s tím spojené budou pouze mírné, tzn. lehká porucha učení apod. V této době začala matka na doporučení lékařky se synem cvičit Vojtovu metodu a proběhly u něj vyšetření EEG, CT aj. V roce 1999, kdy bylo chlapci provedeno EEG, byla zjištěna na mozku epileptická aktivita, avšak do té doby se u chlapce žádný záchvat neprojevil, na základě CT vyšetření nebyl zjištěn žádný nález. Teprve ve Vídni, lékař matce na základě vyšetření, které v dané nemocnici proběhlo, sdělil, že její syn bude velmi těžce a po celý život opožděn a bude vyžadovat neustálou asistenci a péči, avšak stále nebyl nijak diagnostikován. Až později byl zařazen pod DMO mozečkovou formu a až v jeho osmi letech, kdy byl podroben vyšetření ve fakultní nemocnici Praha – Motol bylo zaznamenáno podezření na Angelmanův syndrom. Pokroky v samostatné chůzi se začaly objevovat v jeho pěti letech, chůze byla nemotorná a potřeboval neustálý dohled a během delších tras bylo nutné využít invalidní vozík. V průběhu roku 2004 se objevil první epileptický záchvat, podstoupil návštěvu v Ostravské nemocnici, kdy mu byly předepsány antiepileptika, Lamictal, Orfiril a Rivortil, která zamezila dalšímu výskytu epileptických záchvatů, avšak s rostoucím věkem potřeba zvýšeného dávkování narůstá.

Chlapec začal v roce 2003 navštěvovat Dětské centrum v nedaleké obci Vikýřovice a následně začal docházet i do Speciální základní školy, kde má svůj individuální plán zaměřený na sebeobsluhu, rozumové schopnosti a soužití v kolektivu dospělých i mezi vrstevníky. Práce s chlapcem je obtížnější v důsledku jeho hyperaktivního chování a absence řeči. Avšak rodina si myslí, že i přes to, že se nedokáže vyjádřit slovy, mnoha věcem rozumí. Ve Speciální základní škole se chlapec líbí, zvykl si na dané prostředí i na paní učitelku, která je velmi trpělivá. Chlapec je schopný rozeznat nejbližší členy rodiny na fotografiích i při kontaktu, avšak pokud je dlouhodobá absence kontaktu chlapce s danými osobami, mohou nastat obtíže, při poznávání.

V současnosti je chlapec patnáct let a prochází dospíváním. Toto období je charakteristické např. ve změnách nálad a chování u adolescentů. I u chlapce tyto změny nastaly a staly se pro rodinu nezvladatelné. S příchodem puberty chlapec velmi bouřlivě projevoval své emoce, byl agresivní a neuznával hranice a autority. V tomto případě je přechod do puberty o to těžší, když se chlapec nedokáže vyjádřit slovem. Rodina byla nucena po konzultaci s psychiatrem v období začátku školního roku umístit chlapce na čas do psychiatrické léčebny Šternberk, kde byly chlapci předepsány tlumicí léky a zajištěna neustálá péče. Po celou dobu pobytu v zařízení měl chlapec svého vlastního asistenta, který na něj neustále dohlížel a obstarával veškerou péči o něj. Nyní je chlapec opět doma u rodiny a dle posouzení matky a ostatních členů se ve svém chování velmi zlepšil, je klidnější a rozumnější.

6.2 Období před narozením Jiřího

Paní Sandra již před narozením syna Jiřího sama vychovávala prvorozenou dceru Andreu. Poté se seznámila s otcem Jiřího, který byl o jedenáct let starší a pocházel z Rakouska. Než Andrea začala chodit do školky, žili všichni společně s tehdejšími přáteli v Rakousku. V době, než měla Andrea nastoupit do školky, žila paní Sandra střídavě v Rakousku a České republice, tzn. měsíc v zahraničí, měsíc v ČR. Když měla Andrea nastoupit do školy, nastalo pro paní Sandru těžké rozhodování, které znamenalo trvalou změnu v pobytu, buď v Rakousku, nebo v ČR.

„Já tíhnu k rodině k rodičům, kamarádkám a tam jsem se cítila stále sama, takže když jsem se měla rozhodnout, jestli se tedy odstěhuju do Rakouska a budu žít tam

s Andrejkou, protože měla jít do školy nebo jestli zůstanu tady a zůstane u toho víkendového partnerství, protože jsme nebyli manželé, tak jsem se rozhodla, že zůstanu tady“

Paní Sandra poté žila u svých rodičů a později si v ČR pořídila vlastní byt, kde se o svoji dceru Andreu sama starala. Se svým partnerem z Rakouska se v té době ještě vídala, i když se již v průběhu roku rozešli a rok před tím, než měla Andrea nastoupit do školy, paní Sandra s tímto partnerem neplánovaně otěhotněla. K rozchodu tohoto vztahu předcházely partnerské neshody spojené s jeho nevěrou, avšak paní Sandra se ještě rozhodla s tímto partnerem udržovat kontakt. Došlo ke krátkodobému usmíření, ale v této době již nebyl záměr mít s ním dítě. Avšak stalo se a paní Sandra se k neplánovanému těhotenství i tak stavěla pozitivně.

„Já jsem si prostě říkala, tak je to fajn, tak jen si posunu plány o rok, o dva, než to mimino vyroste trošku...“

V této době pracovala jako učitelka na ZŠ, kde vyučovala německý jazyk, ale tehdejší učitelský plat nebyl uspokojující. Paní Sandra dostala nabídku lukrativnějšího zaměstnání ve firmě, která se orientovala na německý trh, kam měla v září nastoupit, ale v červenci toho roku otěhotněla a na základě i dalších okolností se této práci musela vzdát. Partner, těhotenství paní Sandry, vnímal ze začátku pozitivně, nicméně vzhledem k následujícím okolnostem lze jeho pocity rodiče těžko posuzovat. Paní Sandra se ani za těchto okolností nechtěla stěhovat do Rakouska, což jí její tehdejší přítel nijak nerozmlouval.

„Na jednu stranu se mi ulevilo, protože já jsem pořád neměla ten správný důvod k rozchodu, až to, jak se zachoval při tom narození nebo při tom zjištění, že Jiří je postižený...“

Vztah paní Sandry s otcem Jiřího byl nalomený jeho nevěrou, kterou se paní Sandra dozvěděla, a proto nechtěla s tímto člověkem plánovat rodinu. Nicméně skutečnost, že je v jiném stavu se dozvěděla ve 14 týdnu těhotenství.

„Teď to je hrozné říkat, ale kdybych to věděla o tři týdny dřív, tak bych šla na přerušeni...protože jsem věděla, že s takovým člověkem už nechci být“

Nicméně i tak se paní Sandra z těhotenství těšila. I přes to, že její rodina byla na tehdejší poměry velice dobře zajištěná, dostavily se obavy z toho, že s příchodem dalšího dítěte bude její dcera materiálně strádat, jelikož byla do té doby zvyklá žít v luxusu. Paní Sandra měla v tehdejší době jiné hodnoty, než je tomu dnes. Převažovala u ní potřeba být obklopena materiálním dostatkem a vedla, do narození syna Jiřího, dá se říci pohodlný život bez větších starostí o svoji budoucnost. Lékaři, kteří prováděli genetické testy v průběhu druhého těhotenství paní Sandry, nezaznamenaly u plodu žádné nenormálnosti – v té době tedy všichni věřili tomu, že by ještě nenarozený Jiří mohl být v zcela v pořádku. Paní Sandra už si ve 20. týdnu těhotenství nedokázala představit, že by se svého dítěte mohla jakýmkoliv způsobem vzdát. Mateřské pouto bylo velmi silné.

„Byla jsem zaměřená víc na materiální věci, to určitě, a myslím si, že jsem se i často i rouhala k tomu životu samozřejmě, ale vím, že tenkrát, ještě než jsem Jiřího čekala a měla jsem jen Andrejku, tak vím stoprocentně, že kdyby se mě na to někdo zeptal, jako kdyby se mi mělo narodit postižené dítě a jestli bych si ho nechala, tak bych řekla, že si ho nenechám a kdyby se mi mělo narodit, tak bych odpověděla, že bych ho dala do ústavu, ... tak jsem tehdy uvažovala. Ale když ho člověk nosí, to je něco jiného, to je pouto a něco takového je nemyšlitelné.“

Paní Sandra se v té době nikdy nesetkala s člověkem s postižením. Posílala finanční dary na pomoc lidem s postižením, ale ve všedním životě neznala žádného člověka, který by byl nějakým způsobem fyzicky, či mentálně postižený. V té době jistě na ulici na takového člověka narazila, ale nebylo to pro ni nijak důležité a nevěnovala tomu pozornost.

Výchovný styl, který upřednostňovala ke své dceři, byl na kamarádkové úrovni. Neustále s ní diskutovala, snažila se na ni soustředit veškerou svoji pozornost, být jí nejen matkou, ale i dobrou kamarádkou. Přístup, který paní Sandra upřednostňovala ke své dceři, pramenil z jejího strachu z otce, kterému se nikdy nesvěřovala. V období svého dětství měla strach svému otci cokoli říct, proto se snažila, aby tohle její dcera nikdy nezažila, aby se nebála sdělovat i nepříjemné věci. Otec paní Sandry byl v té době svým způsobem puritán, zastával tradici výchovy dětí v manželství, což se paní Sandře ani v jednom

případě nepodařilo. Na druhou stranu se však paní Sandra vlivem rodiny nedostala do tlaku, že by musela být za každou cenu vdaná. Ona sama se nikdy vdávat nechtěla.

6.3 Narození syna Jiřího

Paní Sandra plánovala s otcem Jiřího, že přijede z Rakouska a bude v ČR v době týden před termínem porodu. Chtěla, aby byl u porodu, ale pouze v počáteční fázi jeho průběhu. U samotného porodu si paní Sandra otce Jiřího nepřála. Avšak porod začal dříve, než bylo plánované, takže informace o narození jejich syna se otec Jiřího dozvěděl, až odpoledne následujícího dne. Porod proběhl 11. 4. 1998 v naprostém pořádku a stejně tak i následná vyšetření. Jediné, co paní Sandru a její rodinu překvapilo, byla skutečnost, že narozený Jiří měl blond vlasy, ale v té době tomu nikdo z rodiny ani ona sama nevěnovala větší pozornost. Celá rodina se těšila z nového člena rodiny, panovala slavnostní euforie. Otec narozeného Jiřího se z jeho příchodu na svět také těšil, avšak vztah mezi ním a paní Sandrou už nebyl idylický. Paní Sandra na jeho nevěru nemohla zapomenout a v době po porodu se upnula na Jiřího. Problémy v partnerském vztahu šly stranou. První problémy, které nastaly po porodu již v nemocnici, byly takové, že Jiří nechtěl sát z matčina prsu, takže musel být krmen z kojenecké lahve. Tyto problémy spojené s kojením přetrvávaly i v době, kdy byla paní Sandra se synem doma. V té době však nikoho nenapadlo, že by se Jiří neměl vyvíjet, jako zdravé dítě. Paní Sandra v průběhu života Jiřího začala srovnávat pokroky, které v daném věku zvládala její starší dcera Andrea a zjistila, že Jiří zvládá daleko méně věcí.

„Jiřík stále jen ležel, otáčel se jen na jednu stranu a nechtěl si vůbec sednout.“

Po konzultaci s dětskou lékařkou se paní Sandře dostalo odpovědi, že jeho opožděnější vývoj je důsledkem toho, že každé z jejích dětí má jiné genetické předpoklady, takže je to normální a nemusí mít strach, že by bylo něco v nepořádku. Paní Sandra se tedy po návštěvě dětské lékařky vnitřně uklidnila a dál tento problém nijak zásadně neřešila na krátký čas. Nikdy by ji nenapadlo, že by její syn mohl být postižený nebo jakkoliv vážněji nemocný. V období, kdy měl Jiří osm měsíců a stále se otáčel pouze na jednu stranu a nebyl schopný sedět, dala paní Sandře podnět, že něco není v pořádku její teta, která jí radila, aby s chlapcem zašla k odbornému lékaři na neurologii a nechala jej vyšetřit.

„Tak jsem s Jiřím šla na neurologii. Šla jsem tam s tím, abych měla pokoj od tety...a odtamtud už jsem šla s brekem...“

Doktor po následných vyšetřeních paní Sandře sdělil, že je její syn opožděný ve vývoji, a že je třeba s ním cvičit. Paní Sandru to samozřejmě šokovalo, protože si do té doby vůbec nepřipouštěla, že by její syn mohl mít nějaký problém, takže primární pro ni bylo zjistit jakým způsobem je její syn opožděný a co to vlastně znamená.

Cvičení Vojtovy metody s chlapcem bylo pro paní Sandru velmi obtížné a nedostavily se ani patřičné výsledky. Vojtovu metodu paní Sandra se synem cvičila převážně doma pětkrát denně. Cesta za určením diagnózy byla velice zdlouhavá, chlapec musel podstupovat neustálé vyšetření CT, EEG, MRI, odběry krve aj. Dále paní Sandra se synem navštěvovala kojenecký ústav, kde se dostavovala za paní primářkou, která sledovala průběh chlapcova vývoje. Když se po dlouhé době nedostavovaly výsledky při cvičení Vojtovy metody, paní primářka matce doporučila Bobathovu metodu, která později přinesla větší úspěchy. Paní Sandra začala se synem dojíždět za cvičením Bobathovy metody do lázní ve Velkých Losinách. Tato metoda přinesla velké pokroky. Chlapec se dokázal posadit s oporou, začal stoupat. Mezi tím paní Sandra s chlapcem chodila pravidelně na bazén, jelikož děti s AS milují vodu a veškeré činnosti s ní spojené, tak se tyto návštěvy bazénu pro Jiřího staly velmi oblíbené. V domácím prostředí pak matka s chlapcem prováděla další cviky na zpevnění dolních končetin apod.

V době, kdy měla probíhat první diagnostika, musela paní Sandra kontaktovat otce Jiřího do Rakouska. Ten nevěřil tomu, že by s jejich synem mohlo být něco v nepořádku a myslel si, že tímto způsobem s ním chce paní Sandra navázat zpětný kontakt. Domluvil proto vyšetření na specializované klinice ve Vídni, kam se paní Sandra s chlapcem poté dostavila. Ve Vídni se dozvěděla po následných neurologických vyšetřeních, že zdravotní stav jejího syna je opravdu vážný.

„Ve Vídni, na rozdíl od doktorů v Česku, kteří nám neustále tvrdili, že nic neví, že si musíme počkat, až děčko trochu vyroste, že se prostě neví, co se stalo nebo nestalo, nám neurolog řekl, že je to fakt problém. Že dítě je postižené velice a že bude celoživotně potřebovat dozor a pomoc...“

Po dalších vyšetřeních, která již probíhaly v České republice, byl Jiří zařazen pod diagnózu DMO – mozečková forma. V Ostravě při následných vyšetřeních bylo u chlapce vyloučeno genetické onemocnění. Chlapec byl tedy veden pod DMO, když mu bylo dva a půl roku, nastoupil do speciální školky v místě bydliště. V této školce byl chlapec zařazen do autistické třídy. Do této speciální školky se poté přijela na Jiřího podívat PhDr. Kateřina Thorová, PhD., která pracuje pro APLA Praha a jezdí po ČR diagnostikovat děti s autismem resp. poruchami autistického spektra. U chlapce padlo podezření na autismus, které však později paní PhDr. Kateřina Thorová, PhD., vyloučila. V té době byl však již Jiří objednan do fakultní nemocnice v Motole v hlavním městě Praha na kompletní neurologické vyšetření a vyšetření autismu. I přes to, že se paní doktorce podařilo, ještě před vyšetřením, autismus vyloučit, Jiří kompletní neurologické vyšetření v nemocnici v Motole podstoupil.

„Byla tam taková mladá paní doktorka, ...která nám řekla, že to vypadá na Angelmana, takže se udělaly testy...“

Proběhla analýza DNA a po třech měsících byla potvrzena diagnóza Angelmanova syndromu. Paní Sandře se velmi ulevilo, protože konečně věděla správnou diagnózu a okamžitě se začala o AS podrobně zajímat a hledat informace. Bohužel v té době byly zdroje o AS pouze v anglickém nebo německém jazyce. Paní Sandře se podařilo zkontaktovat rodinu, která vychovává chlapce s AS narozeného v roce 1987 a sjednala si s nimi osobní setkání. Tomuto chlapci bylo v té době čtrnáct let. Tohle setkání paní Sandře velmi pomohlo v tom, že viděla, jak bude její syn Jiří vypadat v dospívání. Byl to pro ni zprvu nepříjemný a bolestivý zážitek, na druhou stranu už si dokázala představit, co se bude dít dál a jak s tím bude bojovat. Své pocity spojené s výslednou diagnózou paní Sandra prožívala sama v sobě. Snažila se nedávat najevo své emoce kvůli své starší dceři. Odreagování se od starostí, které ji provázely v průběhu dne, ventilovala až večer, kdy děti spaly. Uklidňovalo ji ticho, klid a občas sáhla i po cigaretě, ač byla a je nekuřačka. S otcem Jiřího v té době přerušila veškeré kontakty, jelikož se jako člověk nezachoval ve svém přístupu k problému správně. Při zjištění, že jejich syn je vážně nemocný, argumentoval tím, že ho paní Sandra má dát do ústavu, že je to kripl, který jí zkazí celý život. Během prvních třech let občas rodinu navštívil, aby paní Sandře předal alimenty na půl roku, ale po nějakém čase přestal na chlapce i přispívat.

„Jednou s námi seděl i při obědu, Jiřík seděl v židličce a on se celou dobu díval na druhou stranu, neustále řešil mě, nikdy se nezeptal na to, jak se Jiříkovi daří ... nikdy nic...“

6.4 Přístup rodiny z pohledu matky k dítěti s AS v období dětství

Paní Sandra se velmi upnula na svého syna, když se dozvěděla, že bude potřebovat její pomoc po celý jeho život. Nedokázala si představit, že by se o něj měl starat někdo jiný, bála se, že nikdo jiný se o něj nepostará tak dobře, jako ona. Emoce a pocity paní Sandry, jako matky spojené s Jiřím, který má vzácný Angelmanův syndrom byly velmi silně prožívány v období, kdy jako učitelka viděla děti při zápisu do prvních tříd a věděla, že její syn takový nikdy nebude a nebude zažívat takové věci, jako zdravé děti. S tím byly spojené vize do budoucna, že např. nikdy nebude, jako zdraví chlapečci zvonit na svoji dívku. V početné rodině paní Sandry byla vždy spousta dětí. Byly okamžiky, kdy pozorovala zdravé děti si hrát, běhat a často potkávala paní, která byla ve stejnou dobu v porodnici, jako ona, a viděla, že její dítě už zvládá chodit, tak ji to na jednu stranu přišlo líto.

„ Vždycky, když jsem ji potkala, tak jsem to obřečela, protože jsem viděla to srovnání...jako nikomu jsem nezáviděla, to ne...a všem jsem to přála, ale...“

Paní Sandra se jako matka domnívá, že každá matka má vždy tendence starat se o nemocné dítě víc a má potřebu jej více chránit. Občas měla paní Sandra pocit, že v důsledku toho, že více pečovala o Jiřího s AS, zanedbávala ve výchově svoji starší dceru. Tento pocit ji celá rodina a okolí často vymlouvala, protože aby paní Sandra svoji situaci zvládla, brala si práci domů a dělala všechno proto, aby žádné z jejich dětí, převážně tedy starší dcera, neměly pocit, že by nějakým způsobem materiálně strádaly. V důsledku toho, že téměř veškerý čas se soustředil na péči o Jiřího, paní Sandra, jako rodič nabyla přesvědčení, že se svojí dcerou nestihla spoustu věcí. Nestihla ji naučit lyžovat, a protože nebyl čas na výlety a sportovní aktivity, tak má pocit, že si tak její dcera kvůli tomu nevytvořila pozitivní vztah ke sportování a dalším činnostem.

„Asi ano, asi jsem na něho víc upnutá, protože ona se o sebe umí postarat a on ne...“

Činnosti, které byly spojené s péčí o Jiřího, zahrnovaly v domácnosti koupání, přebalování, krmení, dávkování léků ve správný čas, oblékání, ukládání a neustálý dohled. Všechny tyto činnosti zvládala paní Sandra za pomoci dcery Andrey. Péče o Jiříka s AS tak byly rozděleny v rámci rodiny a zapojeni byly i ostatní členové, jako babička a děda, strejdivé a tety apod. V dětství se začaly objevovat i epileptické záchvaty. Když bylo Jiřímu 6 let, dostal první epileptický záchvat, ale protože následně došlo ke správnému zalékování, další záchvaty se již neobjevovaly. Paní Sandra k Jiříkovi v období dětství přistupovala, jako ke každému dítěti pozitivně, byť si vyžadoval vždy zvláštní péči. Stále byl ještě dítě, které se dalo kamkoliv v rukou přenést a i obstarávání osobní hygieny bylo v mnohém snazší, než je tomu v současnosti. Jiřík je jako většina dětí s AS hyperaktivní, vyžaduje si tedy neustálou pozornost matky a blízkých osob. Stejně tak, jako je paní Sandra velmi fixovaná na Jiřího, byl i on v dětství velmi fixován na ni. Paní Sandra se v období jeho dětství velmi bála svěřit jej do péče cizí osoby a vůbec si nedokázala představit den strávený bez něj. Vzhledem k tomu, že po dlouhá léta, kdy středem veškerého zájmu rodiny byl Jiří, a dcera Andrea se dostala do puberty, vyskytovaly se s jejím vývojem přirozené reakce spojené s dospíváním, tzn. neuznávání autorit, dožadování se pozornosti apod. Andrea se cítila odstrčená a nechápala, z jakého důvodu bratra Jiřího doma mají, proč jej máma nedala do ústavu apod.

„Měla to spíš spojené s penězi si myslím, protože jsem vlastně nemohla chodit do práce, takže jsme neměli tolik peněz, jak ona by si představovala, i když měla vždycky všechno... nikdy materiálně nestrádala, to naopak.“

Tohle období bylo naštěstí pouze přechodné. Andrea by nikdy na svého bratra nedala dopustit a nikdy by se na něj nedokázala ani opravdu zlobit. To, že Jiří má Angelmanův syndrom, rodině na jednu stranu v mnohém prospělo. Paní Sandra i Andrea mají pocit, že je v mnohém polepšil, díky němu si přehodnotily hodnoty a myslí více na druhé a také se o druhé více zajímají. Andrea si také při volbě dalšího vzdělání po ZŠ zvolila Střední školu sociální péče a služeb, díky níž si rozšiřovala znalosti při péči o děti a dospělé s postižením, což ji velmi naplňovalo. Paní Sandra, která aktivně po celý život

zapojovala svoji dceru do péče o Jiřího, má pocit, že alespoň v tomto směru přistupovala správným způsobem.

„Něco má naučeného, což si myslím, že se projeví v tom, že sice ho má ráda, ale kdybych třeba zemřela nebo by se o něj musela nějak postarat, tak si ho domů nevezme, zařídí mu nějaký ústav a nebude s tím mít takový problém, jako třeba já... a je to správně...to si právě myslím, že jsem odvedla dobrou práci v tom směru, že se na něho neupne za každou cenu ...“

Paní Sandra se setkávala často i s negativním ohlasem z okolí, když byl Jiří dítě. Dokonce i paní doktorka, kterou navštěvovali, paní Sandře sdělila, že by měli dát Jiřího do ústavu. Bylo velmi těžké se s tím vyrovnat, ale uvědomila si, že takto reagovali zejména lidé, kteří byli spíše materialisté, kteří vnímali pouze to, že Jiří celé rodině omezuje volný čas a všechno.

„Oni to viděli, jako omezení nebo jako oběť a já si myslím, že to není ani jedno ani druhý...“

Paní Sandra se vyrovnávala se situací svého syna tak, že získávala neustále informace o tom, jak s dětmi s AS pracovat, jak je vychovávat apod. Vzhledem k tomu, že děti s AS nemohou slovně komunikovat, nastal problém ve schopnosti se v rodině vzájemně dorozumět. Takže převažovala neverbální komunikace. Později paní Sandra v rámci cvičení komunikace využívala makaton, znakovou řeč, poznávání předmětů a fotografií. Paní Sandra se takt nedostala ani k piktogramům, jelikož i předešlé metody a způsoby komunikace nácviku komunikace nefungovaly. V rámci rodiny si však všichni velice dobře rozumí i beze slov. Nejbližší členové rodiny jsou schopni rozeznat určité zvuky, které Jiří vydává a poznají dle výšky, tónu, délky apod., co jaký zvuk znamená a stejně tak je to i znatelné dle jeho chování. Specificky se projevuje, pokud cítí bolest, hlad, radost nebo když cokoliv potřebuje. Důležité je s Jiřím neustále komunikovat v krátkých větách, protože i když není schopen odpovědět, mnoha věcem rozumí. V rámci sebeobsluhy se paní Sandra snažila naučit jej základní věci, naučil se v dětství pár věcí a stále se něco v tomto směru učí.

„Ta výchova v dětství byla spíš taková ochranná, měla jsem mezery, tedy musím říct, že jsem na něho nebyla tak přísná, jak bych měla být nebo důsledná.“

I tak se paní Sandra k Jiřímu snažila přistupovat v některých věcech, jako ke zdravému dítěti, např. co se týče jídla, tak jej naučila jíst samostatně polévkovou lžící, kousat jídlo bezproblémově polykat vodu, pohybovat se bez pomoci invalidního vozíku na krátké úseky, což spousta dětí s AS nezvládá.

6.5 Přístup rodiny k dítěti s AS z pohledu matky v období dospívání

Změny v přístupech k Jiřímu, zejména ve výchově nastaly v současnosti, kdy chlapec dospívá. V období po letních prázdninách v roce 2012 se jeho chování výrazně zhoršilo, což vedlo k dalším komplikacím v rodině, zejména pak k psychickému stavu paní Sandry. Dospívání se u Jiřího v zásadě projevuje, jako i u zdravých dětí. Nastávají změny v chování, vzdoru, potřeby týkající se lidské sexuality, fyzického vzrůstu, nabírání síly apod. U Jiřího se začala výrazným způsobem projevovat hyperaktivita a v důsledku toho, že má omezené dorozumívání a chce něco sdělit a nemůže, to pro něj nebylo snadné. Ventiloval své naštvaní formou schválností a agrese vůči sobě i okolí. To znamená, že v těchto případech byl sobě i ostatním nebezpečný a rodina musela zvážit po konzultacích s lékaři a psychiatrem možnosti dalšího jednání a správného přístupu k situaci. Na tři týdny byl poté Jiří umístěn v psychiatrické léčebně ve Šternberku. Paní Sandra měla velký strach z toho, že o něj nebude dobře postaráno, nicméně kvůli jejímu psychickému i zdravotnímu stavu po operaci akutně potřebovala odpočinek. Výchova v dospívání se radikálně musela změnit v tom, že je paní Sandra, její přítel i Andrea na chlapce přísnější.

„Musíme být přísnější, nesmíme mu dovolit spoustu věcí.... Má hranice a předtím, až tak hranice neměl.“

Tyto hranice jsou spojeny i v rámci jeho sexuálního vývoje. Jako každý dospívající má tendence se osahávat na intimních partiích a pomalu zjišťuje, že jej tyto doteky uspokojují. V současnosti je Jiřímu patnáct let a jeho matka zaznamenala, že v této době se způsobem uspokojování, který mu je vlastní, přestal. Po návratu z léčebny se jeho chování velmi změnilo. Dříve nebyl schopný usínat sám, ale nyní pro něj není problém, když ke spánku uléhá úplně sám, zdá se být samostatnější. Co se týče masturbace, paní Sandra je nucena určovat hranice a podmínky.

„Dovolím mu, ale musí jít do postele ve svém pokoji a musí být v tom pokoji sám, jinak nesmí prostě, neexistuje.“

Dříve, když se u něj sexuální potřeby začaly projevovat a neměl naučené hranice, které nesměl překročit, byly situace, kdy se v domácím prostředí svlékal nebo se osahával. Na veřejnosti k těmto projevům nikdy nedocházelo, pouze v nestřeženém okamžiku si dříve na veřejnosti strkal ruce do kalhot, ale to se podařilo paní Sandře jej odnaučit. Vzhledem k tomu, že Jiří stejně tak, jako i ostatní děti s AS mají špatnou jemnou motoriku, je pro něj obtížné techniku masturbace plně zvládnout. Paní Sandra vzhledem k tomu, že její syn dospívá, navštívila seminář, který vedli PhDr. Hynek Jůn a Ph.D., PhDr. Kateřina Thorová, Ph.D na téma *„Sexualita mentálně postižených“*, kde jí bylo vysvětleno, že nejrůznější masturbační techniky jsou spojeny s daným rokem života dítěte, až po dospělost a postupně se tak mění. U dětí s AS je to tak, že ony se sice fyzicky mění, ale je to všechno spojeno navíc i s jejich mentální stránkou.

„Jiří je asi schopen fyzického vyvrcholení, ale mentálně to asi není schopen ... je ve fázi nějakých dvou, až tří let, to znamená masturbace, jako taková, že se dotýkají ty děti genitálií nebo tak, ale nedotáhnou ještě nic do konce ... jako musí to zvládnout sám, nikdo mu s tím nepomůže, že ...”

Paní Sandra si myslí, že nemožnost sexuálního vyvrcholení u Jiřího může být způsobenu buď tím, že není schopen zvládnout techniku masturbace nebo mu prostě k uspokojení stačí pouze doteky. V rámci zlepšení komunikace se paní Sandra snaží využít tablet a chce vyzkoušet i iPad, který by mohl usnadnit vzájemné dorozumívání. Je to ale běh na dlouhou trať, protože je obtížné Jiřího něco naučit a také není člověk, který by jej to učil. Ve speciální škole, kam chlapec dochází, není personál, který by zvládal obsluhu iPadu a jeho využití v rámci vzdělávání v komunikaci s Jiřím, takže tato myšlenka a její realizace je stále nadějí do budoucna. Paní Sandra neustále hledá nové informace o dětech s AS a na německém serveru se dozvěděla, že stejně tak, jak Jiří, tak i ostatní děti s Angelmanovým syndromem mají v dospívání problémy s agresivitou, ale nejsou stále žádné informace o tom, jak tyto projevy zvládat.

„Teď jsem pochopila, že si potřebuju vydechnout, ... smířila jsem se s tím, že Jiří nemusí být doma, pochopila jsem, že může být šťastný i mimo můj okruh a že může být tam, kde to zná, ... doufám, že to všechno dobře dopadne, no...”

Jak vnímá paní Sandra svého syna jako osobnost:

„Jako osobnost, to nevím no. Je krásnej, je pěkněj kluk, to určitě a byl by pěkněj, i kdyby byl normální. Holky se po něm koukají, když jedeme třeba autem a není až tak vidět, on taky teda, ale holky se po něm dívají, že, když neví jakoby, jak to je. No a já jinak nevím, já abych pravdu řekla, já nevím jakou on má povahu, vůbec. To vidíš, to jsem se nad tím nikdy nezamyslela. Jako je asi beran trošku, tím že nevydrží u ničeho, ale je to zase jinak není to vlastně spojené s povahou, ale s tím postižením. Nevím, jaký by byl, kdyby byl zdravý. Určitě nás baví, určitě nás rozesmívá...asi daleko víc, než jak by nás rozesmíval jako zdravý v patnácti, je pro nás pořád roztomilej, jako sluníčko naše.”

Paní Sandra hodnotí své přístupy k Jiřímu s AS tak, že se naučila jej brát takového jaký je a vnímá i negativa, která byla spojena v dětství s tím, že ve výchově byla méně důsledná a zastávala spíše roli matky ochránitelky, která spoustu věcí promíjela, což ovlivnila i tehdejší situace v důsledku malého množství informací o Angelmanovu syndromu. Její přístup obecně k dětem s AS velmi přispěl i ostatním rodinám v ČR a na Slovensku se stejně postiženými dětmi díky sdružení, které založila, a který slouží jako zdroj informací nejen pro rodiče, ale i pro širší veřejnost.

6.6 Život zdravého sourozence v rodině s dítětem s AS

Tato část práce se bude zabývat vztahy mezi zdravým sourozencem a dítětem s AS v rámci zkoumané rodiny. Zpracování probíhalo na základě chronologického sestavení příběhu ze získaného rozhovoru se sestrou Andreou (dcerou paní Sandry), který je prokládán jejími citacemi. Andrea má 22 let a pracuje v Domově důchodců v místě svého bydliště, kde se jí moc líbí. Pracuje s klienty staršího věku s demencí.

Andrea vnímá svého bratra Jiřího, jako osobnost takto:

„Je komunikativní má společenskou, vlídnou, milou a laskavou povahu, jakože umí hodně projevovat lásku.“

Její vztah s postiženým bratrem popisuje, jako vztah k člověku, kterého pokládá za sobě rovného. Vnímá jej, jako klasický vztah mezi zdravými sourozenci. V současnosti, i když je Jiřímu 15 let, jej ale stále bere, jako dítě. Často jej zdobně přezdívat, ale nestydí se za jeho postižení, když je s ním ve společnosti ani mimo ni. Sama sebe vidí, jako sourozence ochránitele a jakékoliv nemístné poznámky z okolí směřované na Jiřího i jiné postižené děti bere velmi osobně, je to pro ni velmi citlivé téma. Vždy to tak ale nebylo. Když byla Andrea mladší, nevnímala postižení svého sourozence příznivě. Jako dítě samozřejmě pozorovala a cítila, že pozornost matky a celé rodiny, než se Jiří narodil, byla směřována pouze k ní, jako k jedináčku. To se ale s příchodem bratra na svět radikálně změnilo. Cítila, že najednou je veškerá pozornost soustředěná na něj a ona je, až na druhém místě. Jako dítě však doma s péčí o Jiřího vždy pomáhala. Dělal jí velkou radost, když Jiří udělal nějaké pokroky a ráda se o tom zmiňovala i na ZŠ mezi vrstevníky, chtěla se pochlubit, co její bratříček už všechno zvládá. Na ZŠ však její vrstevníci nebyli tolerantní a Andrea se tak stala terčem posměchu, jen kvůli tomu, že má postiženého sourozence, což jako dítě těžce zvládala, nerozuměla tomu a začala tak i přemýšlet o svém sourozenci jinak.

„Co mi říkala mamka, že jsem říkala: že ho nechci, ať ho vrátí zpátky, že nechci, aby tady byl, ať umře... to mi bylo asi šest nebo sedm.“

Tohle své jednání si však Andrea moc přesně nepamatuje, pouze z toho, co jí vyprávěla máma. Období, které se stalo zlomové, byl její přechod do puberty, kdy těžce nesla to, že rodina nemá tolik peněz a že nemůže mít vše a také Jiří s tím, jak se vyvíjel tak se začal více projevovat a pro Andreu se tak zdálo vše mnohem komplikovanější. Nezvládala chaos, který v té době nastal. V období puberty však Andrea o to víc pomáhala s péčí o svého bratra. V té době to brala spíše, jako povinnost, úkol, který jí máma zadala a který je třeba splnit, ale nečinilo jí to v té době velkou radost. Nechácala, proč by měla s péčí o Jiřího pomáhat, když to není její dítě a toužila mít více volnosti a času pro sebe. Na jednu stranu věděla, že je to rodina a že musí držet při sobě, na druhou stranu to dělat nechtěla. V zápětí se však za to, co si myslí i styděla. Měla pocit, že máma automaticky převádí povinnosti spojené s péčí o Jiřího na ni, aniž by se zeptala, jestli to chce nebo nechce dělat. Tyto názory již v současnosti nepřevládají. Andrea by pro rodinu udělala

cokoliv a počítá s tím, že by se v budoucnu o Jiřího starala. Ale vzhledem k tomu, že má i své povinnosti spojené s prací apod., tak občas dochází k rozepřím s mámou.

„Spíš teďka, když mě to teda štve a mám svoje plány a mamka s něčím přijde a : Ale musíš s ním být, a já jí odpovím: A proč jako, vždyť tady nejsem jediná...bylo to tady na mě doted'ka, do posledních čtyřech let to bylo jenom na mě ...“

Andrea velmi pozitivně vnímá současnou situaci v rodině, kdy si její matka našla přítele po dlouhé době bez partnera, který s nimi sdílí domácnost již čtyři roky a pomáhá s péčí o Jiřího a je mu vzorem a autoritou. Andrea má teď o mnoho více času pro sebe.

Komplikace, které Andrea v důsledku postižení svého bratra zažívala na ZŠ, kde se jí děti posmívaly, si vynahradila při přechodu na Střední školu sociální péče a služeb, kde se cítila v přirozeném prostředí, kde se nemusela bát mluvit o situaci v její rodině. Naopak si spolužáci i učitelé velmi cenili zkušeností, které získala jen díky péči o bratra Jiřího. Zkušenosti, které si s sebou nesla ze ZŠ, ji poznamenaly v tom smyslu, že s věkem získala sebevědomí a odvalu hájit práva nejen svého bratra, ale i jiných lidí s postižením. Pokud se střetne s člověkem, který neuznává člověka s postižením nebo má nemorální názory vůči nemocným lidem, řeší tuto situaci velmi radikálně tím, že vyjádří svůj názor a s daným člověkem je schopna ukončit veškerou komunikaci, pokud v té době nějaká fungovala. Na základě povahových vlastností a postojů k lidem s postižením si Andrea volí i své kamarády. Přátelí se s lidmi, kteří mají silnější povahy nebo uznávají stejné hodnoty jako ona.

„Spíš když někoho poznám a dojde na to, že takovýho bráchu mám, tak si jich o to víc vážím a o to víc vím, že to jsou lidi, prostě, kteří nemají v hlavě prázdko, seno, slámu. A to jsou prostě lidi, kteří o tom životě něco ví a že mě chápou.“

Jiříkův přechod do dospívání Andrea charakterizuje zejména ve změnách chování, které jsou spojené s jeho oblibou být součástí společnosti. Cítí, že vyžaduje větší pozornost a nechce být sám, i když po léčení na psychiatrické léčebně se jeví klidnější. Předtím podle Andrey nikdo jeho chování nezvládal, dokonce ani matčin přítel, který je vždy klidný a Jiří má vůči němu respekt. Andrea se v současné době nijak zásadním způsobem nesnaží s bratrem pracovat na jeho rozvoji, nechce tak narušit práci učitelů, kteří s ním každý den pracují ve škole. Považuje se, jako sestru, která je tu pro svého bratra od toho, aby mu

dopřávala lásku, aby jej rozmazlovala. Život se sourozencem s Angelmanovým syndromem ovlivnil zejména způsob jejího uvažování a napomohl k utřídění životně důležitých hodnot.

„Je to štěstí v neštěstí. Kdybychom ho neměli, tak já vůbec nemám názor na tuhle problematiku sociální péče, že si myslím, že bych byla, jak ti všichni ostatní.“

Díky tomu, že se po dobu jejího života věnovala péči o postiženého bratra, našla tak i cestu k práci, která souvisí s pomocí o potřebné a tato práce ji naprosto uspokojuje. V podstatě hodnotí jako velké plus, že je její bratr takový, jaký je, protože díky němu ví, co chce v životě dělat a jakým směrem se chce v životě ubírat. Navíc má pocit, že ji tento způsob života změnil osobnost v tom, že kdyby Jiřího nebylo, tak by zcela jistě uznávala jiné priority a mohla by být více sobecká, takhle se naučila řešit zásadní životní problémy a neotáčet se k nim zády. Z toho důvodu má Andrea pocit, že si více rozumí se staršími lidmi, než se svými vrstevníky, jejichž problémy, které řeší, se jí zdají být nesmyslné v porovnání s tím na co je v rodině zvyklá ona sama. Jedinou negativní věc ve spojitosti se životem se sourozencem s postižením, vidí Andrea v tom, že se v určitých situacích a momentech narušily vztahy mezi ní a mámou – paní Sandrou. Andreu nejvíce mrzí to, že vzhledem k tomu, že se rodina stará o Jiřího, tak nikdy nemohli společně na výlet, dovolenou, nikdy nemohli společně sportovat a užívat si života naplno, jako jiné rodiny .

„Třeba jsme jako neměli čas na to, třeba lyžování, že třeba jsem k tomu neměla ani vztah tím že jsme s Jirkou jako nikam nejezdili...někdy mi prostě chybělo, že jsme se nemohli spontánně rozhodovat, co budeme dělat...“

V současné situaci, kdy Andrea zažívá i mužský element v rámci rodiny, kterou plní přítel matky, se cítí Andrea velmi spokojeně. Vztahy v rodině hodnotí velmi pozitivně a je si vědoma toho, že to je věc, kterou by jí ostatní mohli závidět, protože komunikace, upřímnost, důvěra, spolupráce a tolerance, která v jejich zázemí funguje je velmi cenná a nemá ji každý.

„ Já se cítím ve své rodině šťastná. Myslím si, že díky Jirkovi naše rodina táhne za jeden provaz.“

Přístup, který by Andrea zastávala, kdyby měla nahradit svoji matku v péči o Jiřího, by byl takový, že by mu zařídila péči ve stacionáři v důsledku toho, že vnímá, jak moc je na členy rodiny fixovaný. Vzhledem k tomu, že stárne, vidí Andrea situaci tak, že by si měl zvyknout i na prostředí mimo domov. Myslí si, že její máma chybuje v tom, že stále vychovává Jiřího doma, domnívá se, že by bylo lepší, kdyby byl přes odpoledne ve stacionáři a pomalu odbourával onu fixaci na rodinu. V případě, že by se Andrea dostala někdy do podobné situace a čekala dítě s postižením a měla by tu volbu zvolit si, zda si dítě ponechá, či ne, tak by se rozhodla pro klidný život bez problémů spojených s péčí o postižené dítě. Život, který je spojený s péčí o Jiřího popisuje, jako velmi vyčerpávající, velmi náročný a má ke své mámě proto velký obdiv, ona sama by ale takový život nechtěla.

6.7 Pohled přítele paní Sandry na vztahy a přístupy v rodině

Seznámení pana Romana s paní Sandrou vzniklo za kuriózní situace, kdy jim první setkání naplánovala bývalá žena pana Romana, která je dobrá přítelkyně paní Sandry. Pan Roman má již z předchozího manželství jednu dceru, které je patnáct let. V tomto roce 2013 plánují s paní Sandrou vytouženou svatbu. Na začátku jejich vztahu, kdy se společně seznamovali skrze chatový program ICQ pan Roman netušil, že jeho přítelkyně vychovává Jiřího, který má Angelmanův syndrom. Reakce na následné zjištění z pohledu partnera byly velmi vstřícné a chápavé. Pan Roman bral situaci své přítelkyně takovou, jaká je a nevnímal postižení Jiřího, jako problém, který by měl ohrozit průběh jejich vztahu.

Když se pan Roman v roce 2009 nastěhoval do domácnosti paní Sandry, začal si s Jiřím postupně budovat důvěrný vztah a zapojil se aktivně do jeho výchovy a péči o něj. Sám zvládání situace a výchovy Jiřího hodnotí, jako náročnější jak po fyzické tak psychické stránce ve srovnání se zkušenostmi z předchozího manželství. Má pocit, že veškeré funkce v rámci současné rodiny úspěšně zvládá. Celá rodina i pan Roman vnímá, že je pro Jiřího přirozenou autoritou a že mu přítomnost muže v rodině velmi prospěla. Více se snaží, poslouchá a má tendence se panu Romanovi zavděčit.

Pan Roman vnímá Jiřího jako osobnost takto:

„ To je těžký. Absolutně nevím, jak mám na tuto otázku odpovědět, jakoby. Jirka je takovej, jakej je, no. Je svérázněj prostě. To vždycky říká děda, že nás vždycky překvapí, co dokáže, co nedokáže... “

Cesta ke vzájemnému přijetí pana Romana a Jiřího nějaký čas trvala, protože pan Roman byl pro chlapce z počátku cizí. Pan Roman do té doby neměl žádné zkušenosti s postiženými dětmi, takže při navazování vztahu a komunikace přistupoval instinktivně. Snažil se s ním jednat, jak by byl zdravý, komunikoval s ní, byť věděl, že mu Jiří nikdy neodpoví slovem. Ve výchově se snaží být přísnějším, než paní Sandra, protože tuší, že právě přísnost a hranice chlapec potřebuje. Zejména v přechodu do puberty, kdy se chlapcovo chování začalo zhoršovat, dostal v jedné situaci i plácnuté přes zadek.

„Pak už jsme to nezkoušeli, protože on to začal oplácet, že taky někoho plácnul, takže jsme to úplně utnuli ... spíš je třeba pohrozit nebo zvýšit hlas a tak něco... já jsem spíš takový přísnější, nepovolím mu, pokud něco nejde. “

Vzájemné vztahy v rodině v současnosti popisuje pan Roman velmi pozitivně. Když si Andrea našla práci, kde tráví většinu času, při příchodu domů se stává pro Jiřího terčem pozornosti. Pan Roman registruje, že když Andrea tráví kvůli práci méně času doma, stává se pro Jiřího vzácnější a je na ni více fixovaný. Obecně popisuje jeho fixaci i na ostatní členy rodiny zejména, když chlapec s danou osobou tráví více času, tak se na něj o to víc upíná a méně chce trávit čas s ostatními.

Vztah mezi Andreou a paní Sandrou hodnotí jako přátelský, ale domnívá se, že dříve měla Andrea ke své matce lepší přístup, než dnes. V současnosti pan Roman vnímá, že Andrea dává více najevo, že je dospělá a že si chce organizovat vlastní život a touží mít větší volnost. Pravidla, povinnosti a volný čas, který je spojen s péčí o Jiřího je mezi matkou a dcerou řešen formou vzájemné domluvy. Rodinný život v této domácnosti a vztahy, které zde panují, jsou pro pana Romana naprosto uspokojivé a takhle si vždy představoval, že by měla rodina fungovat.

„Už jsem si po zklamání z předešlého vztahu myslel, že nikoho nenajdu, takového ... teď nám to úplně vyhovuje, úplně na 100% ... nevím, jestli jsme všichni zmoudřeli kvůli němu,... myslím si, že jsem si vybral dobře.“

6.8 Analýza rozhovorů

6.8.1 Pohled do minulosti

V období před narozením syna paní Sandra významně přehodnotila vztah s jeho biologickým otcem. V rozhovoru si však v důvodech rozchodu a přerušení kontaktu s ním protiřečí, viz doslovná citace paní Sandry: *já jsem pořád neměla ten správný důvod k rozchodu, až to, jak se zachoval při tom narození nebo při tom zjištění, že Jiří je postižený...*, dále příčinu rozchodu komentovala v souvislosti k jeho záletům. *Vztah paní Sandry s otcem Jiřího byl nalomený jeho nevěrou, kterou se paní Sandra dozvěděla a proto nechtěla s tímto člověkem plánovat rodinu.* K tématu nevěry biologického otce Jiřího se paní Sandra často vracela, i když v začátku rozhovoru zmínila, že se k tomuto tématu nechce moc vracet, je proto velmi diskutabilní, jestli důvodem definitivnímu rozchodu bylo jeho chování při narození postiženého syna Jiřího nebo neschopnost paní Sandry nevěru odpustit.

V souvislosti vnímání osob s postižením v období před narozením syna Jiřího se paní Sandra výrazně nezajímala o potřebné. Viz doslovná citace paní Sandry: *„Byla jsem zaměřená víc na materiální věci, to určitě, a myslím si, že jsem se i často i rouhala k tomu životu samozřejmě, ale vím, že tenkrát, ještě než jsem Jiřího čekala a měla jsem jen Andrejku, tak vím stoprocentně, že kdyby se mě na to někdo zeptal, jako kdyby se mi mělo narodit postižené dítě a jestli bych si ho nechala, tak bych řekla, že si ho nenechám a kdyby se mi mělo narodit, tak bych odpověděla, že bych ho dala do ústavu, ... tak jsem tehdy uvažovala.* V návaznosti na otázku, zdali se s postiženým člověkem v té době někdy setkala, komentovala tento dotaz s údivem a výrazně přitom zesílila hlas. Paní Sandra dle všeho měla v té době zcela jiné priority, patřila k lidem, kteří přispívají na postižené osoby finančními prostředky, ale v podstatě ani nevěnovala pozornost tomu, na co nebo na koho přispívá.

6.8.2 Jaké jsou vztahy a přístupy rodiny k dítěti s AS v období dětství s porovnáním u období dospíváním chlapce?

Narození syna Jiřího z počátku probíhalo zcela běžně. Paní Sandra v průběhu svého vyprávění považovala samu sebe, jako hrdou matku samoživitelku „statečnou bojovnici“, která se snaží vyrovnat spíše sama se sebou a možné zdravotní komplikace svého syna si v žádném případě nepřipouští. V průběhu vyprávění o pozorování změn ve vývoji Jiřího se paní Sandra často zobecňovala a bylo možné vypožorovat jakousi vnitřní výčitku, že nevěnovala větší pozornost jeho opožděnému vývoji a „slepě důvěřovala“ radám dětské lékařky. Jedná se o docela běžný fenomén společnosti „vizualizaci lepších zítřků“, kdy si člověk vnitřně nechce připustit možný problém. Takto laxně paní Sandra přistupovala i k dlouhodobějšímu upozorňování její tety, že se synem něco není v pořádku. A proto bylo pro ni zjištění, že je Jiří opožděný ve vývoji silně zmatečné a šokující, viz doslovná citace paní Sandry: *„Tak jsem s Jiřím šla na neurologii. Šla jsem tam s tím, abych měla pokoj od tety...a odtamtud už jsem šla s brekem...“*

Teprve výsledky testů z neurologie pohnuly s přístupem paní Sandry ke zvýšené pozornosti zájmu o zdravotní stav Jiřího. Ve fázi smíření a realismu se skutečností se paní Sandra upnula na zjišťování informací, kontaktování rodin s dětmi s postižením, cigarety, které ji poskytovaly pocit odreagování, a do té doby téměř bezstarostný život vyústil v chaos a nutnost přehodnocení dosavadních priorit. K celkovému vyrovnání se s postižením Jiřího přispěla, až konečná definitivní diagnóza Angelmanova syndromu. Paní Sandře se velmi ulevilo, protože konečně věděla správnou diagnózu a okamžitě se začala o AS podrobně zajímat a hledat informace.

Následné přístupy paní Sandry, jako matky k nemocnému synovi se výrazně změnilo. Běžná mateřská starostlivost přerostla v důsledku synova postižení svým způsobem v „opičí lásku“. Paní Sandra se jako matka domnívá, že každá matka má vždy tendence starat se o nemocné dítě víc a má potřebu jej více chránit v období jeho dětství, se velmi bála svěřit jej do péče cizí osoby a vůbec si nedokázala představit den strávený bez něj. Tento přístup a vztah k Jiřímu komentuje paní Sandra takto: *„Asi ano, asi jsem na něho víc upnutá, protože ona se o sebe umí postarat a on ne...“*. V průběhu rozhovoru se paní Sandra vracela zpět do minulosti a hodnotila vlastní přístup k postiženým lidem a srovnávala vlastní situaci se společností, která vůbec nevěděla co Angelmanův syndrom znamená. Byla velmi naštvaná, když vzpomínala na momenty, kdy popisovala reakci lidí na postižení Jiřího a neinformovanost o AS. Vnitřně cítila opovržení vůči těmto lidem a

naštvaní, které však nedávala najevo. Zde je vidět, jak se změnil postoj paní Sandry vůči problematice lidí s postižením. S narozením syna Jiřího zcela přehodnotila své přístupy a stala se všímavější.

V období dětství se na syna Jiřího velmi upnula a její přístup k němu byl nadmíru ochranný, pečovala o něj a střežila ho „**jako oko v hlavě**“. Jak sama popisuje, v tomto období si nedokázala představit, že by se o něj měl starat někdo jiný, bála se, že nikdo jiný se o něj nepostará tak dobře, jako ona. V současnosti, kdy chlapec dospívá a má za sebou bouřlivou pubertu, která z dlouhodobého hlediska přispěla ke zhoršení psychického stavu paní Sandry, rodina k jeho výchově a péči o něj přistupuje jinak a komentuje současnou situaci takto: „Ted' jsem pochopila, že si potřebuju vydechnout, ... smířila jsem se s tím, že Jiří nemusí být doma, pochopila jsem, že může být šťastný i mimo můj okruh a že může být tam, kde to zná, ... doufám, že to všechno dobře dopadne, no...”

V porovnání přístupů v období dětství a dospívání rodiny k Jiřímu, je patrné, že zejména paní Sandra udělala velký pokrok ve svém uvažování o chlapcově budoucnosti. Ve výchově a přístupu stanovila hranice a zavedla přísnost. K této změně však musela přispět velká negativní zkušenost, při kterém si sama paní Sandra „sáhla na dno“, až poté se rozhodla, že se přístupy k Jiřímu musí změnit. Ve svém vyprávění zmínila, že dokud člověk může tak „jede“ a nepřipouští si, že by měl ve své práci polevit. Právě v této situaci je možné sledovat, strategie „ochranných“ matek a posuzování toho, kde ony mají nastavené hranice a do jaké míry se pro své dítě dokážou obětovat. Paní Sandra do momentu, než se u ní začalo projevoval nalomené psychické zdraví, patřila k těm typům matek zastávající k péči o postižené dítě strategii „lepší shořet, než vyhasnout“.

Přístupy Andrey k Jiřímu v období dětství a dospívání jsou s porovnáním přístupů paní Sandry odlišné. Andrea jako dítě Jiřího přijala, ale později nechápala jeho přítomnost v rodině, často se na něj zlobila, protože se mu dostávalo větší pozornosti, než jí samotné. „Co mi říkala mamka, že jsem říkala: že ho nechci, ať ho vrátí zpátky, že nechci, aby tady byl, ať umře... to mi bylo asi šest nebo sedm.“

Tohle jednání je pochopitelné k jejímu věku, kdy nedokázala o situaci v rodině souvisle uvažovat. Domníváme se, že problémy s potřebou uspokojit vlastní ego však přetrvávaly, až do její puberty, kdy vztah k Jiřímu byl láskyplný, ale výtky, které vůči němu pronesla, nebyly směřovány přímo na něj, ale spíše sloužily, jako „odrazový můstek“ ke konfliktu s matkou, s příslibem upoutání větší pozornosti na její osobnost, která jí chyběla.

V současnosti kdy, je chlapec v období dospívání se Andrea stylizovala do role „ochránce před zlými cizinci“ a považuje se, jako sestru, která je tu pro svého bratra od toho, aby mu dopřávala lásku, aby jej rozmazlovala.

Přístupy k Jiřímu ze strany matky a Andrey jsou v průběhu životního vývoje zcela odlišné. Zatímco paní Sandra v období dětství k Jiřímu přistupovala, jako ochránce a v současnosti jeho dospívání klade hranice ve výchově, Andrea v současnosti hranice povoluje a snaží se jej rozmazlovat.

Přístupy a vztahy v rámci rodiny s Jiřím s AS se výrazně změnilo k lepšímu s příchodem dalšího člena rodiny – pana Romana, přítele matky. Jeho přítomnost zajistila potřebnou oporu uvnitř rodiny a také další pomoc při péči o Jiřího. Pan Roman k Jiřímu přistupoval aktivně a zcela přirozeně. I když byl Jiří mladší, pan Roman zastával vůči němu spíše přísnější výchovný styl a tak je tomu i v současnosti. Pan Roman je v této rodině „důležitou spojkou“, která napomáhá k vyvážení vztahů a nejednostranných přístupů k Jiřímu i mezi ostatními členy rodiny.

6.8.3 Jaké ovlivnilo postižení Jiřího zdravého sourozence?

Nadměrná mateřská láska projevovala Jiřímu, který byl v dětství pro rodinu, tzv. střed vesmíru, se výrazně projevovala na dceři Andrey, která již nebyla v čele dění rodiny, jako dříve v roli jedináčka. Paní Sandra ve svém vyprávění o svém vztahu k dceři odpovídá nejistě, ale klidně. Vzpomíná na situace, kdy se Andrea cítila být odstrčená a nechápala, proč mají bratra doma a ne v ústavu. Na jednu stranu se paní Sandra domnívá, že je to způsobené nedostatkem financí v rodině : „Měla to spíš spojené s penězi si myslím, protože jsem vlastně nemohla chodit do práce, takže jsme neměli tolik peněz, jak ona by si představovala, i když měla vždycky všechno... nikdy materiálně nestrádala, to naopak.“, což považuje za primární příčinu narušení vztahu. Na druhou stranu přiznává, že se jí v dětství věnovala méně, než chtěla. Velkým otazníkem tedy je, jestli se vzájemný vztah mezi dcerou a matkou narušil v spíše v důsledku materiálního strádání nebo jestli je příčina nedostatečné pozornosti matky k dceři ve fázi dětství a dospívání, kdy Andrea blízkost matky potřebovala. Andrea ve svém vyprávění o negativních zkušenostech v důsledku dítěte v rodině s postižením a narušení vztahů vidí malou pozornost směřovanou vůči její osobě. Andreu nejvíce mrzí to, že vzhledem k tomu, že se rodina stará o Jiřího, tak nikdy

nemohli společně na výlet, dovolenou, nikdy nemohli společně sportovat a užívat si života naplno, jako jiné rodiny. K otázkám dočasného materiálního strádání Andrea v průběhu rozhovoru nevěnovala větší pozornost. Spíše se zaměřovala na popis svého citového strádání a emočních prožitků, které v minulosti zažívala v důsledku kolize vztahu mezi ní a Paní Sandrou. Andrea odpovídá lítostivým hlasem na situaci, „že třeba jsme jako neměli čas na to, třeba lyžování, že třeba jsem k tomu neměla ani vztah tím že jsme s Jirkou jako nikam nejezdili...někdy mi prostě chybělo, že jsme se nemohli spontánně rozhodovat, co budeme dělat...“ . Lze tedy předpokládat, že příčinou vyostření vztahů mezi matkou a dcerou nebyl materiální nedostatek, ale citové strádání Andrey po společných aktivitách a většího zájmu matky o dceru.

Další faktor ovlivňující vztahy v rodině v důsledku péče o postižené dítě v rodině ve vyprávěních všech respondentů bylo ukládání povinností paní Sandry na Andreu v pečování o Jiřího s AS. Paní Sandra se v rámci rozhovoru, na téma ukládání povinností péče o Jiřího na dceru, projevovala přemýšlivě. Ve výsledku hodnotila pomoc Andrey při pečování o Jiřího, jako její přirozenou povinnost v rámci rodiny. Paní Sandra, která aktivně po celý život zapojovala svoji dceru do péče o Jiřího, má pocit, že alespoň v tomto směru přistupovala správným způsobem. Její pomoc při péči o syna vnímá, jak správnou věc i v rámci výchovy dcery. Ve svém vyprávění si však nepřipouští, že by Andreu přetěžovala povinnostmi spojenými s Jiřím. Andrea při popisu povinností, které doma měla nezpochybňovala jejich potřebnost a nutnost. Bylo znát, že cítí svoji pomoc o bratra, jako velmi důležitou a přirozenou, ale konflikty při kterých docházelo k hádkám mezi ní a matkou v tomto směru měly příčinu v nedocení její pomoci, „*mamka mě vždycky, brala, jako automatiku*“ . Dále v rozhovoru uvádí: „*Spíš teďka, když mě to teda štve a mám svoje plány a mamka s něčím přijde a: Ale musíš s ním být, a já jí odpovím: A proč jako, vždyť tady nejsem jediná...bylo to tady na mě doted'ka, do posledních čtyřech let to bylo jenom na mě ...*“

Narušení vztahů mezi matkou a dcerou ve spojitosti péče o postižené dítě v rodině, přispívá odlišnost pohledu respondentek na pomoc potřebné péče, kterou Andrea pro bratra zastává a nedostatek průběžného vzájemného docenění osobností a podpory matky a dcery, jakési „rodinné supervize“.

Pan Roman vnímá vztahy mezi paní Sandrou a Andreou, jako pozitivní ale na základě vlastního pozorování tvrdí, že Andrea dává více najevo, že je dospělá a že si chce organizovat vlastní život a touží mít větší volnost.

6.8.4 Jaké panují obecně vztahy v rodině?

Vzájemné vztahy v rodině napříč všemu, respondenti sami ve svých vyprávěních hodnotí jen v tom nejlepším světle. Všichni se shodují na tom, že postižení Jiřího a jeho přítomnost v jejich životě je jakýmsi „tmelem rodiny“. Paní Sandra se k přítomnosti Jiřího s AS v rámci rodiny vyjadřuje takto: má pocit, že je v mnohém polepšil, díky němu si přehodnotily hodnoty a myslí více na druhé a také se o druhé více zajímají. Andrea si také při volbě dalšího vzdělání po ZŠ zvolila Střední školu sociální péče a služeb. Podobný popis dojmů a pocitů má i Andrea, která její vztah s postiženým bratrem popisuje, jako vztah k člověku, kterého pokládá za sobě rovného. Život se sourozencem s Angelmanovým syndromem ovlivnil zejména způsob jejího uvažování a napomohl k utřídění životně důležitých hodnot. Dále v rozhovoru reálně konstatovala, jak ona sama vnímá život rodiny s postiženým dítětem, který dle jejího vyprávění považuje za „hořkosladký“, ale vzdvihuje přitom spíše pozitiva. *„Je to štěstí v neštěstí. Kdybychom ho neměli, tak já vůbec nemám názor na tuhle problematiku sociální péče, že si myslím, že bych byla, jak ti všichni ostatní.“* Důležitost Jiřího v rodině, jako osobnosti popisuje velmi kladně i přítel paní Sandry, pan Roman, který situaci rodinného života vidí z jiného úhlu pohledu: *„Už jsem si po zklamání z předešlého vztahu myslel, že nikoho nenajdu, takového ... teď nám to úplně vyhovuje, úplně na 100% ... nevím, jestli jsme všichni zmoudřeli kvůli němu, ... myslím si, že jsem si vybral dobře.“*

Z porovnání všech odpovědí respondentů je patrné, že vnímají Jiřího, jako nedílnou součást jejich života, kterého milují a uvědomují si, že napříč všem problémům, které jsou spojené s jeho postižením, vztahům v rodině přispívá velmi pozitivně, drží rodinu pohromadě a naplňuje smysl hodnot a způsoby jejich života.

Shrnutí

Život s jedincem s AS ovlivnil zkoumanou rodinu ve vztazích a přístupech v rámci rodiny i mimo ni.

Negativa:

Vztahy byly ovlivněny **v rovině partnerské**, kdy nastal úplný rozpad partnerství s biologickým otcem Jiřího, který souvisel i s reakcí na otce na jeho postižení: *já jsem pořád neměla ten správný důvod k rozchodu, až to, jak se zachoval při tom narození nebo při tom zjištění, že Jiří je postižený...* .

Dále se ve výpovědích často objevovaly problémy **v rovině vztahů mezi matkou a dcerou**, kdy se výpovědi obou respondentek shodují zejména na příčině citového strádání dcery a nedostatku pozornosti. Dále ukládání povinností v péči o Jiřího na dceru Andreu, kdy hlavní příčinou hádek bylo nedocenění její pomoci ze strany matky, její pomoc byla brána, jako automatická.

Pozitiva:

Pozitivní stránka z výpovědí respondentů zkoumané rodiny v rámci života s dítětem s AS, zahrnuje několik bodů.

1. Jiří se stal **tmelícím článkem rodiny**, respondenti se shodují, že je v mnohém polepšil. Jeho přítomnost přispívá lepší komunikaci, toleranci a určitému stylu života v rámci rodiny.
2. Respondenti vlivem péče o Jiřího s AS přehodnotili své **hodnoty**. Všichni se kloní více k rodinnému životu a upozadili radosti spojené s dostatkem materiálních prostředků.
3. Jiří s AS, napomohl členům rodiny v jisté **potřebě pomoci a všímavosti** respondentů v rámci i jiných osob s postižením.

Jak ovlivnilo narození Jiřího s AS standard zdravého sourozence:

Negativa:

Andrea byla nejvíce zranitelná jako dítě, kdy nebyla pro matku na prvním místě vlivem nedostatku času spojeného s nutnou a neustálou péčí o postiženého sourozence: **Cítila se upozaděná.**

Jako rodina nejezdili na společné výlety a nemohli se spontánně rozhodovat: **Nedostatek společných rodinných výletů.**

Negativní dopad Andrea zažila na ZŠ, kdy si z ní a postiženého bratra vrstevníci utahovali: **Posměch vrstevníků na ZŠ.**

Pozitiva:

Výběr střední školy, která byla zaměřená na sociální péči, ovlivnil zejména sebevědomí dívky. Zkušenosti s péčí o postiženého sourozence pro Andreu zaručily popularitu, obdiv a docenění v rámci střední školy: **Obdiv vrstevníků na střední škole.**

Život s postiženým sourozencem pozitivně ovlivnil životní dráhu Andrey: **Výběr profese v pomáhající oblasti sociálních služeb.**

Navazování vztahů mezi přáteli, kteří mají podobné hodnoty a přístupy k postiženým lidem a určitá tolerance k lidem, kteří osoby s postižením nezavrhují, ale mají osobní odstup ze strachu: **Vztahy mezi přáteli.**

Přístupy rodiny v období dětství a dospívání u jedince s AS:

V období dětství v porovnání s obdobím dospívání chlapce, se nejčastěji vyskytovaly následující změny v přístupech. Matka v období dětství Jiřího s AS upřednostňovala **ochranitelskou výchovu** a překonávala strach z péče o syna cizích osob. V období dospívání syna tento strach postupně překonává a zajišťuje jeho přípravu na budoucí život mimo domov.

Rodina chlapci s AS v období dětství tolerovala spoustu věcí a ve výchově byla spíše **liberální**. V jeho dospívání je rodina nucena být ve výchově přísnější a stanovuje **hranice v oblasti žádoucího a vhodného chování, komunikace a sexuality.**

Matka v období dětství pečovala o Jiřího s plným nasazením a věnovala mu veškerý svůj čas, péči a energii. Tento přístup si vybral svoji daň a podepsal se na jejím zdravotním stavu. V současnosti jeho dospívání, paní Sandra dospěla k závěru, že i ona musí odpočívat a nepřetěžovat se nadměrnými starostmi o syna.

Andrea v období svého dětství nechápala důvod přítomnosti sourozence s postižením v domácnosti. V současnosti se považuje za sestru, která je pro bratra osobou, která je tu pro něj, aby se o něj starala a rozmazlovala jej. Výpovědi respondentů se shodují na budoucnosti syna Jiřího v tom, že později v jeho dospělosti bude žít v zařízení mimo domov a postupně se na to snaží všichni připravit.

K pozitivnímu přístupu a řádu ve výchově Jiřího se respondenti shodují na tom, že celé domácnosti, vztahům mezi členy rodiny i v péči o Jiřího přispěla přítomnost přítele matky pana Romana.

Průběh rozhovorů:

Veškeré rozhovory s respondenty v rámci rodiny probíhaly v přátelském duchu a s naprostou otevřeností vůči zkoumanému tématu. Současné klima ve zkoumané rodině však bylo velmi komplikované ve spojitosti se zdravotními obtížemi paní Sandry a nečekaného úmrtí v rodině, takže bylo nutné přistupovat v rámci otázek týkající se vztahů v rodině velmi citlivě a opatrně. Hlavní respondentka, paní Sandra byla velmi přístupná otázkám po celou dobu rozhovoru. Nebyla zde žádná přetvářka a dokonce i o osobních věcí týkajících se otce Jiřího byla velice otevřená a nahlížela na situaci v minulosti střízlivým pohledem. Paní Sandra je velmi komunikativní a extrovertní typ, mimo jiné i velký bojovník. V průběhu rozhovoru na mě však působila velmi ustaraným a smutným dojmem, než obvykle, kvůli současným problémům, které rodina řeší. Paní Sandra vyprávěla svůj životní příběh plynule na základě otázek, které byly stavěny zvláště k jednotlivým částím jejího životního období. Na doplňující otázky v rozhovoru odpovídala aktivně bez problémů. V průběhu rozhovoru jsme narazily na téma, co bude se synem, až tu rodiče nebudou v souvislosti pohledu do budoucnosti a průběhu stáří jejího syna a jeho následný způsob života. Tohle téma bylo pro paní Sandru velmi bolestivé, snažila se uvažovat racionálním způsobem, ale bylo znát, že je to téma, o kterém ještě není zcela připravena se s lidmi mimo rodinu bavit. V průběhu rozhovoru respondentka velmi často narážela na biologického otce jejího syna. Situaci a vztahy s ním má již několik let oficiálně vyřešené, nicméně i tak mu zřejmě nikdy nedokáže odpustit jeho nevěru a to, jak se v situaci, kdy bylo u jejich syna zjištěno trvalé postižení, zachoval. Vztahy v rodině na mě působily velmi pozitivně. V rodině funguje komunikace, otevřenost a vzájemná důvěra. I během příchodu do domácnosti této rodiny bylo znát, jak má každý člen rozdělen činnosti spojené s péčí o chlapce.

I respondentka Andrea byla v průběhu rozhovoru velmi výřečná a otevřená, přistupovala ke mně, jako ke kamarádce, což bylo velmi pozitivní v tom, že se nebála mluvit o svých pocitech a prožitcích v rámci vztahů a přístupů ke členům rodiny. Často v rozhovoru narážela na vztahy mezi ní a matkou v souvislosti péče o jejího bratra. Období, kdy Andrea nechtěla svého bratra doma a přemýšlela nad otázkami, proč se tohle stalo právě jejich rodině, považují pouze za zlom při jejím přechodu do dospívání, kdy měla tendence se bouřit a rezignovat, což bývá v tomto období vývoje jedince zcela obvyklé. Andrea na mě působí, jako velmi rozumná dívka, která si prošla neobvyklým dětstvím, který byl spojený s odlišnými starostmi v rámci rodiny na rozdíl od jejich vrstevníků. Občasné hádky, které v rodině panují, jsem z rozhovoru, jak paní Sandry, tak i Andrey vnímala spíše jako způsob odbourání stresu, který je spojen s náročností péče o chlapce s AS a ve výsledku se tak pročistí atmosféra a vše je v pořádku. Vztahy mezi matkou a dcerou jsou jinak v harmonii a jedna bez druhé by si svůj život nedokázaly představit.

Rozhovor s přítelem paní Sandry měl spíše funkci náhledovou. Pan Roman je velice sympatický muž, který byl v porovnání s předešlými respondenty daleko méně výřečný. Rozhovor bylo tedy nutné více moderovat, nicméně i tak byl velice otevřený. Vztahy v rodině považuje za naprosto ideální. Pan Roman na mě působil velmi klidným a vyrovnaným dojmem. I když nebyl příliš mluvný, jeho odpovědi byly výstižné a moudré. Chlapce s AS přijal naprosto otevřeně a vlídně, byť se nikdy s postiženým člověkem nedostal do kontaktu.

V rámci všech rozhovorů s respondenty byla položena jedna otázka společná pro všechny, která se snažila zjistit, jaký je vlastně Jiří s AS osobnost. Tyto odpovědi nám pak poskytly pohled na to, čím je chlapec výjimečný. Můžeme tedy z odpovědí konstatovat, že Jiří je velmi usměvavý a krásný chlapec, který neustále rozdává úsměvy, radost a naplňuje tak okolí specifickou formou štěstí. Dokáže lidi kolem sebe rozesmát, přijmout a těšit je svojí laskavou a milou povahou. Takový je Jiří, jako osobnost a jako „*Andělské dítě*“.

Závěr

V první kapitole této práce s názvem Charakteristika Angelmanova syndromu jsme se věnovali podrobnému popisu onemocnění. Zabývali jsme se AS v kontextu jeho historie, vymezili jsme vnější a vnitřní charakteristické znaky, věnovali jsme se popisu dalších poruch, které jsou s AS spojené, jako je epilepsie a poruchy spánku.

Druhá kapitola s názvem Angelmanův syndrom z pohledu genetiky a neurologie obsahuje lékařské poznatky o tomto onemocnění. Zabývali jsme se zde medicínskému popisu AS jako mikrodelečního syndromu, přiblížili jsme znaky autismu ve spojitosti s AS a následně jsme se věnovali porovnávání chování u dětí s autismem a u dětí s AS. Dále jsme se v této kapitole věnovali hyperaktivitě, jejímu popisu a projevování u daného postižení.

Nejdůležitější kapitolou této práce je kapitola třetí s názvem Přístupy k nemocným AS v období dětství a dospívání, která nám vymezila rodinný život s dětmi s AS, popisovali jsme zde charakteristické rysy, které jsou spojené s adolescencí, zabývali jsme se zde více do hloubky problematikou sexuality mentálně postižených a předsudky společnosti, které jsou s touto problematikou spojené. Pojmenovali jsme problémy spojené se změnou vzrůstu a další komplikace u jedinců s AS, jako je skolióza a strnulost končetin. Vymezili jsme fáze, kterými si rodič prochází při stanovení definitivní diagnózy, a popsali jsme roli zdravého sourozence v rámci rodiny pečující o dítě s postižením.

Ve čtvrté kapitole s názvem Rady pro rodiče při výchově dětí s postižením jsme se snažili shrnout získané informace. Popsali jsme zde roli osobního asistenta při pobytech s dětmi s postižením, ozřejmili jsme, jak by měl asistent k postiženému dítěti přistupovat. Dále jsme popsali organizaci, které sdružuje v ČR informace o dětech s AS, jaké má cíle, upozornili jsme kam a na koho se mohou rodiče s dítětem s AS obrátit.

Praktická část se věnuje metodologii kvalitativního výzkumu, který jsme si pro tuto práci zvolili. Zprostředkovali jsme si setkání v přirozeném prostředí se členy zkoumané rodiny s dítětem s AS. Na základě hloubkových rozhovorů se nám podařilo získat potřebná data a informace, které se týkají vztahů a přístupů k dětem s AS v prostředí rodiny. Hloubkové rozhovory probíhaly individuálně, celkem se třemi respondenty. Na základě jejich výpovědí jsme poté z nahrávek z diktafonu zrekonstruovali příběh, který má design případové studie, ten jsme poté analyzovali a popsali současnou situaci v rodině. Příběh

této konkrétní rodiny nám poskytnul možnost nahlédnout do situace domácnosti, jež se stará o dítě s AS, jaké uvnitř panují vzájemné vztahy a jakým způsobem k jedinci s AS přistupuje jeho matka, zdravý sourozenec a přítel matky, který s nimi sdílí společnou domácnost. Podařilo se nám popsat Angelmanův syndrom a život konkrétní rodiny, zjistili jsme, jak se jejich život s diagnózou AS změnil a jakým způsobem dítě s AS ovlivnilo standard zdravého sourozence. Cíle této práce se nám tedy podařilo naplnit.

Seznam literatury a elektronických zdrojů

1. HOWLIN, P., *Autismus u dospívajících a dospělých: cesta k soběstačnosti*. 1. vydání. Praha: Portál, 2005. 296s. ISBN 80-7367-041-0
2. LANGMEIER, J., KREJČÍŘOVÁ, D., *Vývojová psychologie*. 2. vydání. Grada Publishing. a.s., 2006. 368. s. ISBN 80-247-1284-9.
3. ŘÍČAN, P., KREJČÍŘOVÁ, D. a kol., *Dětská klinická psychologie*. 4. přeprac. a dopl. vydání. Grada Publishing a.s., 608. s. ISBN 978-80-247-1049-5.
4. LUDÍKOVÁ, L., RENOTIÉROVÁ, M., a kol., *Speciální pedagogika*. 2. vydání. Olomouc: Univerzita Palackého, 2003, 2004. 307. s. ISBN 80-244-0873-2.
5. MACEK, P., *Adolescence*, 2. vydání. Praha: Portál, 2003. 144s. ISBN 80-717-8-747-7.
6. MATOUŠEK, O., *Rodina jako instituce a vztahová síť*. 3. vydání. Praha: Sociologické nakladatelství (SLON), 2003. 167. s. ISBN 80-86429-19-9.
7. VALENTA, M., MÜLLER, O., *Psychopedie: teoretické základy a metodika*. 2. vydání. Praha: Parta, 2004. 440s. ISBN 80-7320-063-5.
8. HANÁK, P. a kol. *Diagnostika a edukace dítě a žáků s těžkým zdravotním postižením*, 1. vydání. Praha: Institut pedagogicko-psychologického poradenství ČR, 2005. 104 s. ISBN 80-86856-10-0.
9. ŠVARCOVÁ, I., *Mentální retardace, vzdělávání, výchova, sociální péče*. 1. vydání. Praha: Portál, 2000. 184s. ISBN 80-7178-506-7.

10. GILLBERG, CH., PEETERS, T., *Autismus – zdravotní a výchovné aspekty*. 2. vydání. Praha: Portál, 2003. 122s. ISBN 80-7178-856-2.
11. SLOWIK, J., *Speciální pedagogika*. 1. Vydání. Grada Publishing, a.s., 2007. 160s. ISBN 978-80-247-1733-3.
12. KRAUS, B., *Základy sociální pedagogiky*. 1. vydání. Praha: Portál, 2008. 216s. ISBN 978-80-7367-383-3.
13. MIOVSKÝ, M., *Kvalitativní přístup a metody v psychologickém výzkumu*. 1. vydání. Grada Publishing, a.s., 2006. 332s. ISBN 80-247-1362-4.
14. MATĚJČEK, Z., *Rodičům dětí s vážnějším mentálním postižením*. 2. upr. vydání. Praha: Státní zdravotní ústav: Nakladatelství České geografické společnosti, 2000. 15 s. ISBN 80-7071-147-7.
15. MEZINÁRODNÍ KLASIFIKACE NEMOCÍ. 10. REVIZE. *Duševní poruchy a poruchy chování: popisy klinických příznaků a diagnostická vodítka*. [Přel. z angl. orig.] Praha, Psychiatrické centrum, 1992. 282 s. ISBN 80-85121-37-9.
16. STRAUSS, A., CORBINOVÁ, J., *Základy kvalitativního výzkumu: postupy a techniky metody zakotvené teorie*. 1. vydání. Boskovice: Albert, 1999. 196s. ISBN 80-85834-60-X.
17. ŠVAŘÍČEK, R., ŠEĐOVÁ, K. a kol, *Kvalitativní výzkum v pedagogických vědách: pravidla hry*. 1. vydání. Praha: Portál, 2007. 384s. ISBN 978-80-7367-313-0.
18. CHRÁSKA, M., *Základy kvalitativního výzkumu*. 1. vydání. Grada Publishing, a.s. 2007. 265s. ISBN 978-80-247-1369-4.
19. ANGELMAN CZ., *Angelman syndrom*. 1. Vydání. Bohumín, 2010. 44s.

20. ANGELMAN CZ, *Základní informace*. [online]. [cit. 2012-11-19]. Dostupné z: <<http://www.angelman.cz/index.php/zakladni>>.
21. GENETIKA CZ., *Chromosomové aberace*. [online]. ©2011. [cit. 2012-11-25] Dostupné z: <<http://genetika.wz.cz/aberace.htm>>.
22. ANGELMAN CZ., *Epilepsie*. [online]. [cit. 2012-11-26] Dostupné z: <<http://www.angelman.cz/index.php/zakladni/epilepsie>>.
23. LESNÝ P., *Kompendium pediatrické auxologie: Frontookcipitální obvod hlavy*. [online]. © 1998. [cit. 2012-11-26]. Dostupné z: <<http://www.ojrech.cz/lesny/kompendium/foh.htm>>.
24. SPOLEČNOST „E”., *Co je epilepsie*. [online]. © 2008-210. [cit. 2013-01-10]. Dostupné z: <<http://www.spolecnost-e.cz/epilepsie/co-je-epilepsie/>>.
25. ZRAK. CZ., *Strabismus*. [online]. [cit. 2013-01-10]. Dostupné z: <<http://www.zrak.cz/ocni-vady/strabismus.html>>.
26. THOROVÁ, K. *Autistické rysy*. [online]. Poruchy autistického spektra, 2006. [cit. 2013-01-12]. Dostupné z: <<http://www.autismus.cz/popis-poruch-autistickeho-spektra/autisticke-rysy-2.html>>.
27. ČESKOSLOVENSKÁ REHABILITAČNÍ SPOLEČNOST DR. VOJTY, *Vojtova metoda*. [online]. ©2006. [cit. 2013-02-10]. Dostupné z: <<http://www.vojtovaspolecnost.cz/vmetoda.php>>.
28. ANGELMAN CZ., *Životní průběh*. [online]. ©2006. [cit. 2013-02-10]. Dostupné z: <<http://www.angelman.cz/index.php/zakladni/prubeh>>.
29. REPKO, M., *Skolióza – komplexní diagnostické a terapeutické postupy. Inflow: Pediatria pre prax*. [online]. 2010; 11(4). [cit. 2013-02-11]. Dostupné z: <http://www.solen.sk/index.php?page=pdf_view&pdf_id=4585>.

30. ANGELMAN CZ., *Základní fakta*. [online]. ©2006. [cit. 2013-02-26]. Dostupné z: <<http://www.angelman.cz/index.php/zakladni/fakta>>.
31. ŠANCE DĚTEM, *Doporučení pro rodiče*. [online]. ©2012. [cit. 2013-03-15]. Dostupné z: <<http://www.sancedetem.cz/cs/hledam-pomoc/deti-se-zdravotnim-postizenim/deti-s-telesnym-postizenim/doporuceni-pro-rodice.shtml>>.
32. MIRABILIS CZ, *Vademecum hominum mirabilium*. [online]. ©2001. [cit. 2013-03-15]. Dostupné z: <<http://www.mirabilis.cz/?q=node/51>>.
33. ANGELMAN CZ, *Občanské sdružení*. [online]. ©2006. [cit. 2013-03-15]. Dostupné z: <<http://www.angelman.cz/index.php/sdruzeni>>.

Seznam příloh



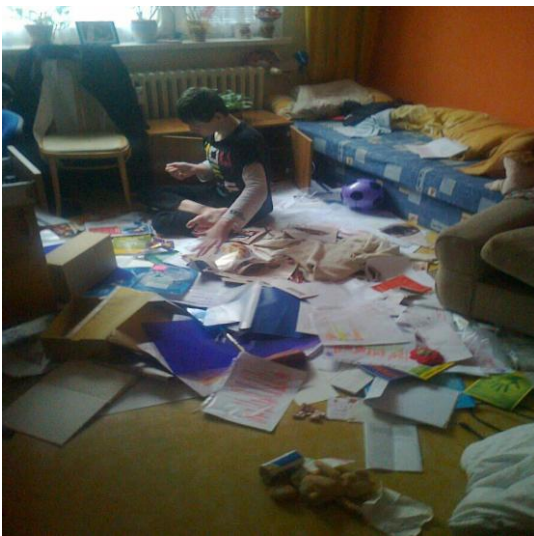
Obrázek 1 - Děti s Angelmanovým syndromem na setkání rodin



Obrázek 2 - Pobyt Jiřího mimo domov v Orlických horách



Obrázek 3 - Typická radost a smích



Obrázek 4 - Když si Jiří hraje bez dozoru