UNIVERZITA PALACKÉHO V OLOMOUCI

PEDAGOGICKÁ FAKULTA

Ústav speciálněpedagogických studií

ANNA KOVÁŘOVÁ

Obor: LOGOPEDIE

MOŽNOSTI ROZVOJE MORFOLOGICKO-SYNTAKTICKÉ ROVINY U DĚTÍ S DOWNOVÝM SYNDROMEM

Diplomová práce

Olomouc 2023

Vedoucí práce: Mgr. Adéla Hanáková, Ph.D.

PROHLÁŠENÍ

Prohlašuji, že jsem diplomovou práci s názvem „Možnosti rozvoje morfologicko-syntaktické roviny u dětí s Downovým syndromem“ vypracovala samostatně za použití uvedené literatury a zdrojů.

V Olomouci dne …… ……..

Anna Kovářová

PODĚKOVÁNÍ

Touto cestou bych především velmi ráda vyjádřila poděkování paní Mgr. Adéle Hanákové, Ph.D. za její vstřícný a laskavý přístup po celou dobu odborného a podnětného vedení této diplomové práce. Děkuji za její cenné rady a ochotu, kterou projevila při všech konzultacích.

Dále bych chtěla poděkovat všem zúčastněným odborníkům logopedům, zákonným zástupcům (matkám) a především také dětem, kteří všichni byli ochotni se zúčastnit a spolupracovat na této diplomové práci.

V neposlední řadě mé díky patří také mé rodině, příteli a přátelům, kteří mne podporovali na celé mé cestě studiem a při psaní této diplomové práce.

Vám všem z celého srdce děkuji.

OBSAH

Úvod 6
Teoretická část 8
1 Downův syndrom 8
1.1 Vymezení Downova syndromu 8
1.2 Etiologie 8
1.3 Klasifikace a formy Downova syndromu 10
1.4 Diagnostika 11
1.5 Symptomatologie 13
1.5.1 Somatické příznaky 13
1.5.2 Kognitivní deficity a emocionální rovina 16
1.5.3 Porucha intelektu 17
1.6 Přidružená onemocnění 17
1.6.1 Vrozené srdeční vady 18
1.6.2 Žaludeční a střevní abnormality 21
1.6.3 Oční vady 21
1.6.4 Převodní nedoslýchavost až ztráta sluchu 23
1.6.5 Poruchy štítné žlázy 24
1.6.6 Další přidružená onemocnění 24
1.7 Vývoj dítěte s Downovým syndromem 26
2 Narušená komunikační schopnost u jedinců s Downovým syndromem 29
2.1 Klasifikace narušení komunikační schopnosti u osob s Downovým syndromem 29
2.1.1 Modely vzniku symptomatických poruch řeči 29
2.1.2 Dělení symptomatických poruch řeči 30
2.2 Symptomatická porucha řeči u osob s poruchou intelektu 30
2.2.1 Opožděný vývoj řeči 30
2.2.2 Dyslalie 31
2.2.3 Dysfluence 32
2.2.4 Dysfonie 33
2.2.5 Dysartrie a dyspraxie 33
2.3 Narušení jazykových rovin u dětí s Downovým syndromem 34
2.3.1 Foneticko-fonologická jazyková rovina 34
2.3.2 Lexikálně-sémantická jazyková rovina 35
2.3.3 Morfologicko-syntaktická jazyková rovina 36
2.3.4 Pragmatická rovina 37

2.4 Logopedická diagnostika ... 38
2.5 Specifika logopedické terapie u jedinců s Downovým syndromem ... 39
2.5.1 Alternativní a augmentativní komunikace ... 40
2.5.2 Orofaciální regulační terapie ... 41
2.5.3 Bobath koncept v logopedické intervenci ... 42
3 Rozvoj morfologicko-syntaktické jazykové roviny u jedinců s Downovým syndromem ... 43
3.1 Cíle výzkumného šetření a výzkumné otázky ... 43
3.2 Harmonogram ... 44
3.3 Použité metody a strategie ... 44
3.3.1 Kvalitativní výzkum ... 44
3.3.2 Anamnéza ... 45
3.3.3 Rozhovor ... 46
3.3.4 Případová studie ... 46
3.3.5 Pozorování ... 46
3.3.6 Analýza tvůrčí činnosti ... 47
3.4 Analýza a interpretace ... 47
3.4.1 Pomůcka 1. – PŘEDLOŽKY ... 47
3.4.2 Pomůcka 2. – SKLOŇOVÁNÍ S POMOCÍ ČÍSEL ... 51
3.4.3 Pomůcka 3. – SKLÁDÁNÍ VĚT ... 54
3.4.4 Případová studie 1 ... 57
3.4.5 Případová studie 1 – práce s pomůckami ... 61
3.4.6 Případová studie 2 ... 63
3.4.7 Případová studie 2 – práce s pomůckami ... 68
3.4.8 Případová studie 3 ... 70
3.4.9 Případová studie 3 – práce s pomůckami ... 74
3.5 Diskuse a doporučení pro praxi ... 76
3.6 Limity ... 77
Závěr ... 79
Citovaná literatura a zdroje ... 80
Seznam obrázků ... 90
Seznam příloh ... 91

ÚVOD

Downův syndrom je charakterizován jako syndromová vada, která vzniká na základě trizomie chromozomu 21. Výrazným symptomem je vždy přítomná porucha intelektu, projevující se převážně na lehkém či středně těžkém stupni, která se mimo jiné manifestuje určitým typem narušené komunikační schopnosti – symptomatickou poruchou řeči. Nejmarkantnější projevy se vyskytují v jazykové rovině morfologicko-syntaktické a jelikož se tato diagnóza řadí mezi nejčastější syndromové vady u dětí, rozhodli jsme se právě toto téma přiblížit z logopedického hlediska.

Teoretickou část jsme uchopili jako osvětový a studijní materiál pro širší veřejnost, která má zájem o tématiku osob s Downovým syndromem, dále pak také pro studenty programů speciální pedagogiky.

V první kapitole se zaměřujeme na obecnou charakteristiku Downova syndromu. Vymezujeme zde samotný pojem a krátce také uvádíme historii tohoto syndromu. Dále se zabýváme etiologií, klasifikací, diagnostikou a symptomatologií Downova syndromu. V posledních dvou podkapitolách se věnujeme přidruženým onemocněním, která jsou mnohdy přítomna, a dále pak vývojem dětí, které mají diagnostikovánu trisomii chromozomu 21.

Druhá kapitola pohlíží na jedince s Downovým syndromem z pohledu logopedického, kdy vymezuje nejprve narušenou komunikační schopnost, symptomatickou poruchu řeči, která se u jedinců s poruchou intelektu nejčastěji projevuje. Většinu kapitoly pak zaměřujeme na popis jednotlivých jazykových rovin a jejich narušení v případě dětí s Downovým syndromem. Také je zde popsána logopedická diagnostika a specifika logopedické terapie u těchto jedinců.

V rámci praktické výzkumné části této diplomové práce se zajímáme převážně o rovinu morfologicko-syntaktickou, jelikož dle konzultací s klinickými logopedy se u dětí s Downovým syndromem, které mají v péči, jedná o nejvýrazněji narušenou jazykovou rovinu. Rozhodli jsme se z hlediska složitější komunikace a nedostatku participantů o kvalitativní výzkum. Jako hlavní cíl jsme si zvolili tvorbu tří pomůcek na rozvíjení výše zmíněné roviny. Po konzultaci s klinickým logopedem jsme vytvořili pomůcky pro nácvik předložek, skloňování a skládání vět. V další části se poté zaměřujeme na popis tří případových studií, kdy se snažíme případným zájemcům přiblížit více prakticky

problematiku Downova syndromu. V poslední části pak hodnotíme funkčnost pomůcek u jedinců s Downovým syndromem na participantech případových studií.

TEORETICKÁ ČÁST

1 DOWNŮV SYNDROM

1.1 Vymezení Downova syndromu

Syndrom z řeckého *syn* (s, spolu) a *dromos* (běh, dráha) je seskupení dohromady se projevujících, relativně fixních symptomů, které vytváří specifický obraz určitého stavu jedince (diagnózy, nemoci) (Regec in Kroupová, 2016). Jedinec má diagnostikován určitý syndrom, jestliže se u něj objevuje několik příznaků typických pro tento syndrom. V případě Downova syndromu se jedná o vrozené onemocnění, které je podle zevních symptomů patrné hned po porodu (Selikowitz, 2005).

Downův syndrom se vyskytuje v lidské populaci poměrně často. Selikowitz (2005) i Fürnschuß-Hofer (2012) ve svých publikacích udávají výskyt 1:700 živě narozených dětí, přičemž se častěji vyskytuje u jedinců mužského pohlaví, i když pohlavní rozdíl není tak markantní. Carothers a kol. (1999) zjistili, že rozdíly ve skupinách populace jsou poměrně malé, většina rozdílů v prevalenci porodů dětí s Downovým syndromem mezi populacemi je pravděpodobně způsobena odchylkami ve věkové distribuci matek, mírou počtu těhotenství u matek podle věku, úrovní prenatální diagnostiky a ukončením těhotenství postižených plodů. V České republice připadá dle Struskové (2000) jedno dítě s Downovým syndromem na 1500 živě narozených dětí. Černá (2008) dále uvádí výskyt Downova syndromu u osob s poruchou intelektu okolo 5 %. Downův syndrom se tím řadí mezi nejznámější a nejčastěji popisované syndromy.

Ve své publikaci Selikowitz (2005) dále zmiňuje, že název Downova syndromu připadá anglickému lékaři-pediatrovi Johnu Langdonu Downovi (1828–1896), který v roce 1866 poprvé popsal charakteristické příznaky tohoto syndromu, tím byl také Downův syndrom uznán jako samostatná diagnóza.

1.2 Etiologie

Etiologii Downova syndromu určil až v roce 1959 francouzský lékař a badatel Jérôme Jean Louis Marie Lejeune, který ve veřejném tisku přišel se zprávou, že za tímto syndromem

stojí chromozomální aberace, konkrétně jeden nadbytečný chromozom 21, který se nachází v karyotypu u těchto dětí (Pastieriková in Kroupová, 2016).

Chromozomy, z řeckých výrazů *chróma* (barva) a *sóma* (tělo), jsou pentlicovité útvary buněčného jádra, které vznikají při dělení buněk, a jsou nositelem dědičných informací (Pastieriková in Kroupová, 2016). Selikowitz (2005) ve své publikaci popisuje chromozomy jako niťové řetězce, do nichž jsou seřazeny geny v jádru buňky. Lidští jedinci mají těchto chromozomů 46, tedy 23 párů, v každém páru je zděděn jeden chromozom po matce a jeden po otci. 22 párů má v sobě informaci o jednotlivých částech těla a jejich vlastnostech, poslední 23. pár je pohlavní, určuje tedy pohlaví daného jedince (Regec, Pastieriková in Kroupová, 2016).

Chromozomální aberace, z řeckého *aberratio* (odchylka), je genetická změna, která zasahuje tvar nebo vláknitou strukturu v buněčném jádru člověka nebo jiného organismu, odbornou terminologií známou jako chromozom. Chromozomální aberace mohou být vrozené i získané a lze je členit na strukturní a numerické (tamtéž).

V případě Downova syndromu se jedná o genovou mutaci, změnu počtu chromozomů, konkrétně o trizomii chromozomu 21, kdy je zde jeden chromozom nadpočet (Pastieriková in Kroupová, 2016). Jedinci s Downovým syndromem tedy namísto obvyklých 46 chromozomů mají chromozomů 47, 22 párů a jednu trojici, a to v každé buňce (Strusková, 2000).

Mnoho autorů se shoduje v tvrzení, že vznik Downova syndromu ovlivňují také rizikové faktory, jako je vyšší věk matky v období početí, kdy se zvyšujícím se věkem roste také toto riziko (Černá, 2008). Selikowitz (2005) upřesňuje, že se jedná o věkovou hranici 35. roku věku matky. To také potvrdili Cocchi a kol. ve svém výzkumu z roku 2010, kdy zkoumali věk matek při porodu od roku 1993 po rok 2004. Zjistili, že počet rodících matek starších 35 let se za necelých 12 let zvýšil z 11 % na 19 % a zároveň s tím se také zvýšil počet těhotenství s Downovým syndromem. Dále však také Selikowitz (2005) doplňuje, že se vyšší výskyt dětí s Downovým syndromem objevuje i u matek mladších 25 let, a to u dvou třetin dětí s tímto postižením.

Naopak etnická příslušnost rodičů ani sociální status rodičů ve společnosti na vznik Downova syndromu vliv nemají, stejně tak styl života matky v období gravidity nebo její celkový zdravotní stav (Pastieriková in Kroupová, 2016). Fürnschuß-Hofer (2012) ve své publikaci zmiňuje, že užívání léků během gravidity je neopodstatněné a nezpůsobuje riziko

vzniku Downova syndromu. Doplňuje, že etiologie abnormálního dělení buněk je zatím neznámá.

1.3 Klasifikace a formy Downova syndromu

Podle 10. revize publikace *Mezinárodní statistické klasifikace nemocí a přidružených zdravotních problémů* (MKN) je Downův syndrom zařazen do kategorie Vrozené vady, deformace a chromozomální abnormality pod kódem Q00–Q99 (MKN-10, 2008), konkrétněji pak Q90–Q99 Abnormality chromozomů nezařazené jinde pod kódem Q90. Zde je rozčleněn do čtyř podkategorií následovně:

Q90.0 Trisomie 21, meiotická nondisjunkce

Q90.1 Trisomie 21, mozaika (mitotická nondisjunkce)

Q90.2 Trisomie 21, translokace

Q90.9 Downův syndrom NS (nespecifikovaný) (MKN-10, 2008)

U Downova syndromu rozlišujeme tedy tři formy. Důležitost rozdělení na tyto formy souvisí s předpokladem, zda rodiče, kteří se rozhodnou mít další dítě, budou mít toto dítě taktéž s Downovým syndromem, či ne (Selikowitz, 2005).

Trisomie 21. chromozomu, meiotická nondisjunkce (Q90.0)

Trisomie 21. chromozomu je nejčastější variantou tohoto syndromu a postihuje zhruba 95 % dětí s Downovým syndromem. U této formy dochází k přítomnosti nadbytečného chromozomu 21 v každé buňce jedince. Vznikne tím způsobem, že jsou dítěti předány buď z vajíčka nebo spermie dva chromozomy 21, nikoliv pouze jeden (například spermie se 23 chromozomy se spojí s vajíčkem, které má chromozomů 24) (Zuckoff, 2004).

Tento proces se nazývá nondisjunkce a dochází při něm k tomu, že 21. párový chromozom zůstává v jedné z nových buněk kompletní, tedy se z původní buňky neoddělí. K této vadě dochází při každé replikaci a tím se objevuje ve všech buňkách. Věk matky hraje v tomto případě velkou roli (Selikowitz, 2005).

Translokace (Q90.2)

Podle Selikowitze (2005) translokace postihuje cca 4 % jedinců s Downovým syndromem. Důvodem postižení není jeden celý nadbytečný chromozom 21, ale pouze jeho část.

Postižení vznikne tak, že se oddělí malé, geneticky neaktivní vrcholky chromozomu 21 a chromozomu 13, 14, 15 nebo 22 a zbývající části těchto dvou chromozomů se spojí v jeden. Oproti nondisjunkci zde věk rodičů není důležitý.

Děti s Downovým syndromem způsobeným translokací nebo trisomií 21. chromozomu se od sebe, co se týče rozsahu postižení, neliší. Je však důležité udělat u dětí s Downovým syndromem chromozomový test, protože v případě translokace je u jedné třetiny nositelem syndromu jeden z rodičů. Je zde tedy možnost narození dalšího potomka s Downovým syndromem (tamtéž).

Mozaicismus (Q90.1)

Tato forma se týká asi 1 % dětí s Downovým syndromem. U mozaicismu se jedná o stav, kdy se nadbytečný chromozom nachází pouze v některých buňkách, ostatní buňky obsahují normální počet chromozomů. Problém nastává při dělení první buňky na další. V některých nově vzniklých buňkách se objeví chromozom 21 třikrát, v jiných pak jen jednou. Tyto buňky s pouze jedním chromozomem 21 posléze zanikají, kdežto buňky se třemi chromozomy 21 dále přežívají. Jsou zde však i buňky, které se duplikují bez potíží, tedy vždy s obvyklými dvěma chromozomy 21 (Zuckoff, 2004). Selikowitz (2005) dodává, že na rozdíl od předchozích typů nemá mozaicismus tak viditelné příznaky fyzické, ani co se intelektových schopností týká, jelikož se v těle dítěte objevují i normální buňky. Normální intelektové úrovně však tyto děti dosahují sporadicky.

1.4 Diagnostika

Downův syndrom je ve většině případů možno určit ihned po narození, a to dle vzhledu narozeného dítěte (více ohledně somatických symptomů v podkapitole 1.5.1). S určitostí lze však stanovit diagnózu až po vyšetření chromozomů, kdy se potvrdí trizomie chromozomu 21. Až do roku 1959 nebyla k dispozici žádná testová metoda, která by potvrdila, fixně stanovila, zda dítě Downovým syndromem postiženo je, či není. Proto se v minulosti přikládala velká váha řadě symptomů, které souvisely s daným syndromem (Selikowitz, 2005).

V dnešní době je však možno rozpoznat Downův syndrom díky prenatální diagnostice se skoro stoprocentní jistotou již v období gravidity, a to například díky amniocentéze neboli odběru plodové vody (Fürnschuß-Hofer, 2012). Regec (in Kroupová, 2016)

popisuje proces amniocentézy jako invazivní lékařský postup, kdy je pomocí tenké jehly, kterou zavede lékař do dělohy přes břišní stěnu, odejmuto menší množství amniové tekutiny, která v sobě zahrnuje buňky plodu. Zuckoff (2004) toto množství upřesňuje na cca 30 ml. Nejčastěji k tomuto zákroku dochází v období 15. týdne gestace a je doporučován převážně ženám starším 35 let (Regec in Kroupová, 2016). Amniocentéza je od roku 1978 považována za standardní součást péče o starší těhotné ženy. Jelikož je invazivní, je také považována za více riskantní než jiné metody. Dle statistik 1 z 250 amniocentéz zapříčiňuje potrat (Zuckoff, 2004).

Dalším testem, který lze vykonat již v prenatálním období plodu je takzvaný FISH test neboli fluorescenční in situ hybridizace, který ve své publikaci uvádí Zuckoff (2004). V průběhu tohoto testu se na buňky plodu nanáší tenké fluorescenční vrstvy molekul, které se napojí na chromozomy 21. Poté se tyto chromozomy zkoumají pod mikroskopem s UV světlem, chromozomy s fluorescenční vrstvou na povrchu specificky svítí. Díky záři lze pak relativně snadno určit, zda se v buňce nacházejí chromozomy 21 dvakrát či třikrát, což by indikovalo Downův syndrom. Test je v praxi aplikován od devadesátých let 20. století. Tento test je možno využívat i v případě jiných chromozomálních abnormalit. Oproti aminocentéze však měří s 97% přesností, což je méně než při rozboru plodové vody. Tóth a kol. (2001) ve svém výzkumu dále předkládají další pozitiva tohoto testu, mezi něž řadí levnější cenovou přístupnost, neinvazivnost, vyšší spolehlivost testu oproti konvenčním cytogenetickým metodám a dřívější diagnostiku než u buněčné kultivace. Dle jejich názoru se tato metoda v kombinaci s přímou preparací chromozomů nabízí jako vhodný prenatální screening Downova syndromu.

Mezi další metody, které mohou odhalit Downův syndrom, patří například screeningový triple test, který je využíván od roku 1988. V průběhu tohoto testu se vyšetřuje hladina tří látek v krvi nastávající matky. Těmito látkami jsou alfa-protein (AFP), estriol a choriový gonadotropin (hCG). V případě, že jsou hodnoty hladin těchto tří látek správné, je zde velká pravděpodobnost zdravého plodu. Jestliže jsou však hladiny AFP, estriolu nebo hCG v určité fázi gravidity zvýšené, případně snížené, ukazuje to na potenciální problémy. Pokud je hladina látek AFP a estriolu nižší a hladina hCG naopak vyšší, pak je zde jistá indikace pro Downův syndrom. Výsledek triple testu však není definitivní, jedná se pouze o typ testu, který napovídá, že v děloze něco není v pořádku. Úspěšnost správných odhalení tohoto syndromu pomocí triple testu je cca 60–70 % (Zuckoff, 2004). Sablok a kol. (2021) přišli s výzkumem, kde porovnávali úspěšnost triple a quadruple testu.

Výsledky ukázaly, že quadruple test společně s genetickým sonogramem jsou ideálním screeningovým testem při zjišťování trizomie 21. Díky quadruple testu by se také dalo předejít invazivní aminocentéze a tak i riziku iatrogenních potratů.

Ultrazvuk je dalším nástrojem, jejž je možno použít k odhalení Downova syndromu a který ve své publikaci uvádí Zuckoff (2004). Metoda je používána k tomuto účelu od roku 1985. V případě ultrazvuku se měří kožní řasa, která se nachází v zadní oblasti krku dítěte, jelikož silná kožní řasa se řadí mezi somatické symptomy Downova syndromu. Měření probíhá v 12. gestačním týdnu a pokud je řasa silnější než 3 mm, je zde jistá indikace syndromu, která se zvyšuje spolu se silnější kožní řasou. Podobně jako triple test, i ultrazvuk je screeningový test a slouží proto spíše jako určitá pomůcka k odhalení, není tedy ale finálním vyšetřením.

1.5 Symptomatologie

Dle Selikowitze (2005) způsobuje nadbytečný chromozom 21 tvoření určitých proteinů navíc. Tyto bílkoviny pak zapříčiňují například narušení normálního růstu plodu a formování částí těla, hlavně také mozku. Následkem menšího počtu buněk v mozku a jeho odlišné stavby je u dětí s Downovým syndromem vždy přítomna porucha intelektu.

1.5.1 Somatické příznaky

Somatické symptomy uvádí například ve své publikaci Ainsworth (2004), která mezi základní charakteristické příznaky řadí následující, dovolili jsme si tedy převzít symptomy od ní a doplnili jsme je o další výzkumy a zdroje.

Jedinci s Downovým syndromem se vyznačují nízkým vzrůstem postavy, který je patrný již od narození, děti s Downovým syndromem se rodí s menší váhou a délkou, než je průměr. V dospělosti dosahují muži cca 145–168 cm a ženy 132–155 cm (Ainsworth, 2004).

Ainsworth (2004) poznamenává, že jsou v oblasti hlavy patrny kraniofaciální anomálie. Výrazná je brachycefalie neboli malá, vzadu zploštělá lebka, malá ústa a nízké patro, plochý široký obličej s vystouplými lícními kostmi. Díaz-Quevedo a kol. (2021) rozvádějí kraniofaciální anomálie konkrétněji, oproti ostatním klientům se u jedinců s Downovým syndromem výrazněji projevují zmenšené rozměry maxily, mandibuly a spodiny lební, což zapříčiňuje obtíže ve stěsnání a sklonu zubů, malokluzi. Dále je u této skupiny jedinců

vyšší prevalence výskytu různých onemocnění parodontu, a naopak menší přítomnost rizika zubního kazu. Také se u této skupiny populace objevují rozličné odchylky v oblasti jazyka, rtů, ontogeneze zubů nebo morfologie patra.

Jazyk bývá v důsledku hypotonie a malé dutiny ústní povyplazený směrem ven z úst (Zuckoff, 2004). Objevuje se také pseudo makroglosie, nadměrně velký jazyk, která vzniká následkem sníženého svalového napětí (Vokurka, 2004).

Šíje je v případě těchto jedinců mohutná, krátká a široká s volnou kůží na zadní straně krku. Volná kůže v dospělosti často zmizí (Selikowitz, 2005).

Ruce jsou v odborných publikacích definovány jako krátké, široké s jedinou specifickou příčnou rýhou vedoucí napříč dlaní, které se přezdívá opičí rýha (Selikowitz, 2005). Bhattacharyya (2018) naopak opičí rýhu nepovažuje za specifickou pro Downův syndrom, což dokládá ve svém výzkumu, kdy se tento rys projevil pouze ve 38,57 % případů. Poukazuje, že obvykle se udává číslo vyšší, cca 50 %. Selikowitz (2005) dále uvádí další charakteristický rys, kdy malíček obsahuje pouze jeden kloub a je klinodaktylní, směřuje ke zbylým prstům. Na otiscích prstů se projevuje charakteristická kresba.

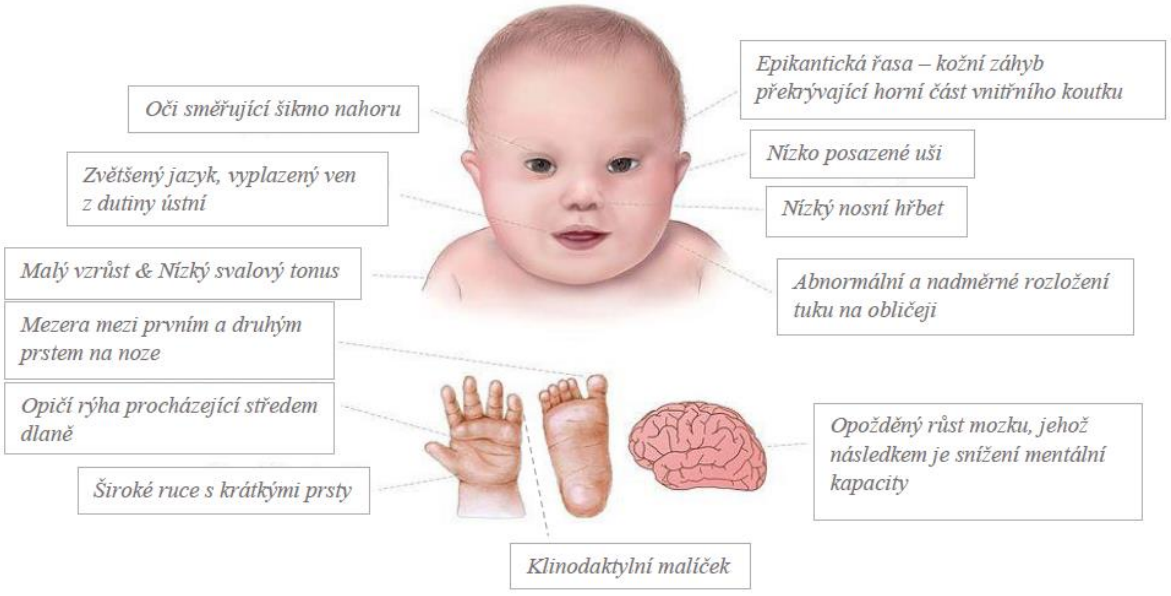
Nohy mají silný, krátký vzhled, bývá zde přítomna široká mezera mezi prvním a druhým prstem (Selikowitz, 2005). Hassan a kol. (2022) zkoumali rozdíly ve tvaru chodidla a rozměru nohou u dětí s Downovým syndromem a dětí bez této diagnózy. Výsledky ukázaly značné odlišnosti, chodidla dětí s Downovým syndromem se vyznačují jako širší akratší, s větším obvodem a výškou pátých prstů. V důsledku toho je potřeba specifické ortopedické obuvi, která je širší a hlubší. Perotti a kol. (2018) přišli s objevem, že radiografické vyšetření oproti vyšetření klinickému odhaluje vyšší prevalenci deformit nohou, jako je u Downova syndromu hlavně hallux vagus a pes planovalgus.

Selikowitz (2005) dále jako další symptom popisuje hypotonii neboli nízký svalový tonus, který se projevuje ochablostí svalů, kdy tyto odporují pouze málo proti pohybu ve volném stavu. Nízké svalové napětí se postupem času u dětí zvyšuje. Svalová síla (aktivní svalový stah) je oproti tomu u dětí s Downovým syndromem v normě.

Mírně zešikmené oči směrem vzhůru s kožní řasou – epikantem, epikantickou řasou – ve vnitřních koutcích očí jsou jedním z dalších velice výrazných rysů u osob s Downovým syndromem. Na vnější periferii duhovky mohou být patrny Brushfieldovy skvrny – bílé, až lehce nažloutlé tečky, tyto ovšem nezhoršují vidění, jedná se pouze o estetickou

záležitost (Selikowitz, 2005). Postolache a kol. (2018) provedli výzkum, jehož výsledky ukazují, že díky použití infračerveného záření (běžně se používá pouze bílé světlo) je možno objevit tyto skvrny i u jedinců s oříškově hnědým až hnědým zabarvením duhovky. Alio a kol. (2018) zjistil u pacientů s Downovým syndromem strmější a tenčí zakřivení rohovky a dále častější výskyt aberací rohovky. Dle jeho názoru by proto bylo vhodné provádět u těchto jedinců podrobnější vyšetření cornei, aby byla možná včasná detekce keratokonu a včas zahájena jeho následná léčba.

Obezita neboli zmnožení tukové tkáně, jehož zásadní funkcí je vybudování energické rezervy, je dalším znakem a zároveň i komplikací u dětí s Downovým syndromem, který Zuckoff (2004) popisuje ve své publikaci. O obezitě se uvažuje, pokud je ideální tělesná hmotnost navýšena o více jak 10 %. Nadměrná hmotnost (obezita) s sebou nese mnoho komplikací, mezi které můžeme řadit například hromadění tuků v krvi, což může způsobovat aterosklerózu, dále zatěžuje kloubní a pohybový systém, nebo zapříčiňuje rychlejší vyčerpání inzulinových buněk, které později vede ke vzniku diabetes mellitus (Mačák, 2004).



Obrázek 1: somatické symptomy u Downova syndromu

Z dalších symptomů lze jmenovat zvýšenou náchylnost na respirační infekce, hypermobilitu kloubů a opožděný sexuální vývoj (Ainsworth, 2004).

1.5.2 Kognitivní deficity a emocionální rovina

Zuckoff (2004) ve své publikaci popisuje jedince s Downovým syndromem jako přátelské, společenské, šťastné a milé bytosti, které však mohou být i tvrdohlavé, netrpělivé a neposlušné a které těžko snášejí kritiku vlastní osobnosti. Pochon a kol. (2022) potvrzují průměrnou schopnost této skupiny lidí rozpoznávat emoce na základě fotografií. Kde ovšem prokázali deficit, je nedostatečné osvojení si rozsáhlejší slovní zásoby ohledně tohoto tématu u dětí i dospívajících se syndromem. Tento nedostatek souvisí poté s obtížemi rozpoznat emoce v různých emočních situacích (Barisnikov a kol. 2022).

Valenta (2014) pak popisuje jednotlivé složky kognitivního procesu u jedinců s poruchou intelektu následovně, jelikož u Downova syndromu se porucha intelektu objevuje vždy, dovolili jsme si převzít tento popis.

Ve své publikaci Valenta (2014) vysvětluje fakt, že jedinci s poruchou intelektu nedokáží myslet obecně, mají potíže s abstrakcí a generalizací, jejich myšlenkové řetězce jsou nepřesné. Poznávání u těchto jedinců je velmi konkretizované, jejich myšlení je charakterizováno nedůsledností a nekritičností. Při vyjadřování myšlenek užívají deformované, agramatické věty, které narušují obsah sdělení.

U osob s Downovým syndromem je zmiňováno také vysoké riziko rozvíjejících se neuropatologických symptomů Alzheimerovy choroby a časného nástupu demence, která je také převládající příčinou mortality u této skupiny populace (Fortea, 2021; Gomez, 2020).

Další narušenou kognitivní schopností je paměť. Osoby s poruchou intelektu potřebují delší časové období na zapamatování si nových věcí, je potřeba jim nové vícekrát opakovat. I poté u nich mnohdy dochází k zapomínání nových informací, nebo jejich nepřesnému interpretování. Jedinci s poruchou intelektu užívají spíše paměť mechanickou, která je charakteristická menší schopností selekce a nedochází při ní ke konkrétnějšímu třídění získaných vědomostí, zkušeností (Valenta, 2014). Yang a kol. (2021) ve své studii doplňují, že každodenní paměť není zhoršena oproti ostatní populaci s poruchou intelektu; kde ovšem dochází k deficitům, je dlouhodobá paměť verbální. Buckley a Bird (2007) ve své studii popisují jako hlavní etiologii narušení krátkodobé paměti u dětí s Downovým syndromem špatnou funkci fonologické smyčky, oblasti zodpovědné za učení se jazyku a úkoly spojené s přemýšlením. Dále také dodávají, že tyto děti mají lépe vyvinutou vizuální

krátkodobou paměť oproti verbální, která je opožděná. Ve svém článku podávají také různé rady a tipy na aktivity pro podporu této paměti, pozornosti a fonologické smyčky.

Pozornost nezáměrná u osob s poruchou intelektu není nijak výrazně narušena oproti pozornosti záměrné. Tito jedinci dokážou záměrně vnímat mnohem kratší dobu než intaktní vrstevníci. Záměrná pozornost je v jejich případě nestabilní a rychle následuje únava, je pro ni příznačný nárůst chyb společně s nárůstem množství úkonů s tím spojených. Dále je charakteristická až neschopnost soustředit se na více podnětů najednou (Valenta, 2014). Jak ale poukazuje Hahn a kol. (2018), společná pozornost (z anglického *joint attention*), která je určitým prediktorem sociálních dovedností a vývoje jazyka, je u dětí s Downovým syndromem na podobné úrovni jako u dětí typicky se vyvíjejících a na mnohem lepším stupni, než u dětí s jiným typem poruchy intelektu a dětí s poruchou autistického spektra. Při sdílené pozornosti se jedná o koordinaci pozornosti mezi námi, sociálním partnerem a objektem pozorování, kdy si oba zúčastnění jedinci uvědomují, že jejich pozornost je sdílena.

1.5.3 Porucha intelektu

Dle Valenty (2012) je ***„mentální postižení*** *širší pojem zahrnující kromě mentální retardace i takové hraniční pásmo kognitivně-sociální disability, které znevýhodňuje klienta především při vzdělávání na běžném typu škol a indikuje vyrovnávací či podpůrná opatření edukativního (popř. psychosociálního) charakteru“* (Valenta, 2012, s. 30).

Jak zmiňujeme již výše, porucha intelektu se vyskytuje u všech jedinců s Downovým syndromem. Stupeň poruchy intelektu je však vysoce individuální, některé osoby mají formu lehkou, jiné závažnější (Selikowitz, 2005), některé děti mohou spadat do kategorie hraničního pásma mentální retardace, kdy inteligenční kvocient (IQ) dosahuje hodnot 70–85 (Valenta, 2012). Podle Zuckoffa (2004) většina dětí s Downovým syndromem nabývá hodnot 40–70 IQ.

1.6 Přidružená onemocnění

U jedinců s Downovým syndromem se mnohdy objevují různá přidružená onemocnění, která komplikují samotné postižení. Z tohoto důvodu doporučuje Buckley a Bird (2006) pravidelné prohlídky u pediatra a dalších specialistů. První prohlídka by měla proběhnout

ve věku devíti měsíců, dále do věku deseti let se jedná o každoroční vyšetření, po dovršení desátého roku věku preventivně každé dva roky.

1.6.1 Vrozené srdeční vady

Srdeční vady jsou velmi častou komorbiditou, která postihuje Downův syndrom, prevalence se udává okolo 40 % (Zuckoff, 2004). Procentuální rozmezí se ale studii od studie mírně liší. Alhuzaimi a kol. (2021) udávají prevalenci srdečních vad u tohoto syndromu okolo 60 %, dokládají však i další studie, kdy je toto číslo podstatně nižší, cca 40–45 % (například Lybie, Atlanta).

Pro účely základního představení Downova syndromu v této práci jsme vybrali nejčastější a závažnější typy srdečních vad, podotýkáme ale, že se u dětí s Downovým syndromem vyskytuje deficitů tohoto typu více.

Fallotova tetralogie

Dle Popelové (2003) a Urbanovské (in Kroupová, 2016) se jedná o srdeční kombinovanou vadu kongenitální, která sestává ze čtyř abnormalit: pulmonálního zúžení, které způsobuje obstrukci výtokového traktu pravé srdeční komory, subaortální poruchy komorového septa, uložení aorty pravostranně a sekundární hypertrofie pravé komory. Volf (1996) uvádí, že se jedná o nejčastější srdeční vadu cyanotického typu.

Mezi hlavní příznaky řadí Selikowitz (2005) cyanózu, projevující se promodráním kůže jedince a vznikající následkem nedostatečného okysličení krve. To je způsobeno hlavními dvěma defekty, velkým otvorem mezikomorového septa a stenózou plicnice, následkem těchto vad dochází ke smísení většiny krve v oblasti mezikomorové přepážky a malému průtoku krve do plic. Popelová (2003) přidává jako další znak paličkovité prsty, které se ovšem nevyskytují vždy. V pokročilých stádiích se u pacientů vyskytují projevy pravostranné srdeční dekompenzace.

Fallotovu tetralogii je potřeba řešit operativně, jedná se o složitý zákrok. Pokud zákroku brání určité komplikace, je možno provést transplantaci, kdy se zabrání zúžení truncus pulmonalis. Léčba je také možná konzervativní, je však zapotřebí vedení erudovaným kardiologem, v těchto případech se jedná o léčbu antikoagulační, diuretickou, nebo antiarytmickou (Popelová, 2003; Selikowitz, 2005).

Defekt atrioventrikulárního septa

Volf (1996) ve své publikaci rozčleňuje vrozené srdeční vady podle skutečnosti, zda jsou tyto vady zkratové a cyanotické. Defekt předsíňokomorové přepážky je dle něj řazen do skupiny kongenitálních srdečních vad se zkratem, konkrétně levostranným. Prevalence tohoto defektu činí 22,9 % ze všech srdečních vad u Downova syndromu (Alhuzaimi, 2021).

Vady atrioventrikulárního septa Popelová (2003) rozčleňuje na inkompletní (parciální, neúplné), přechodné a kompletní (úplné). Jedná se o soubor anomálií, které vznikají vlivem abnormálního vývoje, kdy nedochází k úplnému splynutí horního a dolního endokardiálního návalku.

Tento typ defektu se projevuje anomálním spojením velkého a malého oběhu krve. Malý krevní oběh je přetěžován návratem části okysličené krve, která se zde zpětně vrací. Dochází k tomu následkem otvoru v septu mezi předsíněmi, případně i komorami (Selikowitz, 2005). Srdeční vady s levostranným zkratem jsou necyanotické, nikdy se neobjevují s cyanózou (Volf, 1996). Popelová (2003) pak jako další příznaky přidává dušnost, únavu, respirační infekce a palpitaci.

Defekt mezikomorového septa

Alhuzaimi a kol. (2021) ve své studii dokládají prevalenci defektu komorového septa 29,45 %, tedy jako jednu z nejčastějších vrozených vad srdce.

Při vadě mezikomorové přepážky dochází k opaku Fallotovy tetralogie, tedy k nadměrnému průtoku krve do plic. Děje se tak následkem otvoru v septu mezi pravou a levou komorou. Větší komplikace způsobuje až větší otvor, děti s menším otvorem nepociťují žádné problémy. Mezi hlavní symptomy řadí Selikowitz (2005) dušnost a úbytek váhy dítěte. Na zobrazovacích metodách se objevují překrvené a tuhé plíce, v návaznosti na větší množství krve v plicích. Terapie bývá operativní, pokud se jedná o větší otvory septa, protože je zde vysoké riziko ireverzibilního poškození pulmonálních tepen.

Otevřená Botallova dučej

Dítě v prenatálním období nemá plně vyvinuty plíce. Proto kyslík, získaný z placenty své matky, zpracovává a do tepen odvádí okysličenou krev takzvaná Botallova dučej, speciální arterie. Po prvním nádechu dítěte by se měla tato tepna uzavřít a plně rozvinout funkce plic

(Selikowitz, 2005). Magnano a kol. (2022) upřesňuje časové údobí fyziologického uzavření Botallovy dučeje na druhý až třetí den života dítěte. Výskyt tohoto deficitu se tedy zvyšuje v návaznosti na nižší porodní hmotnost a gestační věk.

V některých případech ovšem dochází k tomu, že Botallova dučej nezanikne a vlivem neuzavření stěn arterie jsou plíce překrvovány. Popelová (2003) dělí tento defekt podle velikosti na klinicky němou dučej, malou, střední a velkou dučej a Eisenmengerův syndrom (viz níže). Němá a malá dučej nezapříčiňují žádnou zátěž, ovšem střední a velká dučej již objemovou zátěž způsobují, a to pro levou srdeční komoru.

Příznaky jsou velmi podobné jako v případě defektu mezikomorové přepážky, jedná se o dušnost, úbytek váhy, palpitaci, atypické bolesti na hrudi a infekce dolní dýchacích cest. I tuto vadu je potřeba řešit operativně podvázáním arterie. Úkon není příliš složitý, v rámci chirurgického zákroku se otevře otvor v hrudníku a dučej se zaškrtí (Popelová, 2003; Selikowitz, 2005).

Eisenmengerův komplex

K tomuto jevu dochází vinou ireverzibilní stenózy pulmonálních cév v důsledku nadměrného odporu krevního průtoku. V důsledku pravo-levého zkratu velkých tepen je tlakově zatěžována srdeční komora pravá (Popelová, 2003). Eisenmengerův syndrom nastává tehdy, pokud nejsou zavčasu odstraněny předchozí tři srdeční defekty, které popisujeme výše (defekt atrioventrikulárního septa, defekt mezikomorového septa, otevřená Botallova dučej), nebo vlivem špatně fungujícího srdce v kojeneckém věku (Selikowitz, 2005).

K podstatným symptomům patří prvotní zlepšení zdravotního stavu dítěte, kdy ustupuje dušnost vlivem odporu průtoku krve v plicích. Následuje pak však cyanóza jako důsledek nedostatečného okysličení krve a s tím spjatá únava (tamtéž). Popelová (2003) dodává, že jedinci s Eisenmengerovým syndromem a plicní hypertenzí bývají relativně asymptomatičtí. Únava a bolesti dolních končetin, chrapot nebo pravostranná kardiální dekompenzace bývají přítomny pouze při námaze.

Pokud nastane Eisenmengerův komplex, operativní řešení již nepřipadá v úvahu. Při zhoršení stavu je možné provést částečnou transfuzi, aby se předešlo nadměrnému zhoustnutí krve (Selikowitz, 2005).

1.6.2 Žaludeční a střevní abnormality

Podle studie Bermudeze a kol. (2019) jsou gastrointestinální obtíže velmi častým problémem, který postihuje jedince s Downovým syndromem. Prevalence se pohybuje na cca 50,7 %.

Frekventovaným problémem u dětí s Downovým syndromem je chronická střevní zácpa. K obstipaci dochází v důsledku nízkého napětí břišních svalů, které nedokážou vytvářet dostatečnou sílu pro tlačení stolice. Důležitou roli v tomto případě hraje dostatek vlákniny ve stravě, tekutin, případně po poradě s lékařem je možno využití projímadel (Selikowitz, 2005; Bermudez, 2019).

Příčinou zácpy může být i **Hirschsprungova choroba**, která se projevuje hromaděním střevního obsahu v tlustém střevě. V případě této nemoci nejsou přítomny některé gangliové buňky ve střevním nervovém systému v oblasti intestinum crassum před rektem. Následkem je, že se neprojevuje správná funkce peristaltiky a dochází k hromadění obsahu. Hirschsprungova nemoc se projevuje zvracením a roztaženým břichem, v některých případech inkontinencí. Léčba postupuje operativně, dítěti se provede kolostomie (otvor do břišní stěny), která se po čase uzavře. Nefunkční stěna tlustého střeva se zatím odstraní a dojde k propojení zdravých úseků (Selikowitz, 2005; Thakkar, 2020).

Vzácnějším střevním onemocněním je **duodenální atresie**, která vzniká zúžením duodena (dvanáctníku). U dětí s Downovým syndromem se projevuje ve 46 % případů a je možné ji zachytit již na fetální sonografii, kdy jsou zřejmé dvě bubliny se zvětšeným, tekutinou naplněným žaludkem a proximálním duodenem (Ravel, 2020). Selikowitz (2005) pak mezi projevy atresie řadí zvracení a rozšíření vrchní části žaludku, neboť potrava nemůže důsledkem zúžení procházet dále do střeva. Léčba probíhá podobně jako u Hirschsprungovy choroby, kdy se nefunkční část střeva vyjme a zdravé úseky se následně sešijí k sobě.

1.6.3 Oční vady

Nystagmus

Nystagmus, českou terminologií oční třes, se navenek projevuje neúmyslnými, samovolnými, rychlými záškuby očí ze strany na stranu. Deficit je zapříčiněn nedostatečným řízením okohybných svalů mozkem (Selikowitz, 2005). Může se jednat o vrozený nebo získaný nystagmus a ve většině případů se týká obou očí. V odborných

publikacích je možno najít několik dělení podle různých kritérií. Podle povahy pohybu rozčleňujeme nystagmus na záškubový a kývavý, podle roviny dělíme danou vadu na horizontální, vertikální, rotační, cirkulární nebo diagonální. Další diferenciaci je možno provést podle etiologie, v tomto případě se jedná o nystagmus okulogenní, vestibulární, či neurogenní (Kroupová, 2016).

Vrozená katarakta

Šedý zákal čočky, z latinského *cataracta,* zapříčiňuje rozptýlení slunečního světla, což má za následek pokles vidění. Etiologie tohoto onemocnění je způsobena mnoha faktory, mezi které lze řadit dědičnost, různé infekce v době gravidity, úrazy, následky určitých léků, metabolická onemocnění a další. Mezi hlavní symptomy náleží snížené vidění na blízko nebo do dálky, vidění je rozostřené, zamlžené, projevuje se fotofobie, nebo je naopak potřeba silnějšího nasvícení předmětů, také se může objevit porucha vnímání barev (Kroupová, 2016).

U jedinců s Downovým syndromem se katarakta nejčastěji manifestuje drobnými zrnky na okraji čoček. V případě nadměrné hustoty těchto skvrnek může dojít ke zhoršení vidění a je potřeba to řešit operativně, kdy se jedincům vysají poškozená jádra čoček a jsou nahrazena čočkami umělými. Operací je možno zlepšit ostrost vidění, je zde však vyšší riziko pooperačních komplikací, jako například odchlípení sítnice, pooperační záněty, sekundární glaukom a další (Selikowitz, 2005; Tătaru, 2020). Tătaru a kol. (2020) udávají prevalenci vrozené katarakty u dětí s Downovým syndromem 3–5 %, některé studie se však výrazně liší a představují četnost 5–50 %. Podle Tătaru se tedy jedná o vzácnější onemocnění, jehož riziko se však zvyšuje s věkem.

Myopie

Myopie, pod českým termínem známá jako krátkozrakost, je typ refrakční vady, při níž jedinec špatně zaostřuje do daleka. Vzdálené body vidí osoba zamlženě, nepřesně, kdežto blízké body dokáže sledovat bez problémů. Dochází k tomu proto, že se paprsky světla nestřetávají na retině (sítnici), ale už před ní, a to buď v důsledku většího prodloužení předozadní roviny bulbu, tehdy se jedná o typ osové myopie, anebo nadměrné zrakové síly lomivého ústrojí oka, v tom případě se jedná o myopii lomivou. Odborná veřejnost dělí myopii na tři stupně podle závažnosti, a to lehkou, střední a vysokou podle počtu dioptrií. Náprava je ve většině případů možná pomocí rozptylné čočky (Kroupová, 2016).

U Downova syndromu se projevuje vysoký stupeň závažnosti myopie, takzvaná myopia gravis, kdy hodnoty dioptrií přesahují –10 D. Jedná se o degenerativní onemocnění, v jehož případě se vyskytují patologické změny na retině a choroidei (tamtéž).

Strabismus

Mylně se někdy mezi zrakové vady uvádí strabismus (šilhání). Často je to však pouze chybný dojem, pokud je epikantus (kožní řasa) příliš velký, v tomto případě se jedná o pseudostrabismus. U některých dětí s Downovým syndromem se ovšem šilhání může také projevit, jedná se nejčastěji o formu konvergentní, kdy se oči dítěte sbíhají směrem k sobě. Strabismus se u těchto jedinců projevuje jako esotropie, exotropie nebo hypertropie (Selikowitz, 2005; Haseeb, 2022).

1.6.4 Převodní nedoslýchavost až ztráta sluchu

Poruchy sluchu jsou u dětí s Downovým syndromem velmi častou komplikací, Buckley a Bird (2006) udávají četnost kolem 80 %. Dle nich je nejčastější příčinou nadměrná produkce ušního mazu ve zúženém vnějším zvukovodu. Nightengale a kol. (2017) provedli výzkum, při němž byla zjištěna trvalá ztráta sluchu u 24,9 % dětí s Downovým syndromem, kdy nejčastějším typem byla oboustranná (75,4 %) a převodní (33,3 %) ztráta sluchu. Přechodnou ztrátou sluchu trpí dle jejich studie 22–30 % těchto jedinců, tato ztráta je doprovázena vysokým výskytem středoušních patologií.

Podle Selikowitze (2005) je zhoršení až ztráta sluchu nejčastěji v případě jedinců s Downovým syndromem způsobena zúženou Eustachovou trubicí, která zprostředkovává propojení dolní části středního ucha se zadní částí krku. V důsledku zúžení dochází k ucpání středoušní dutiny a dítě nebo dospělý poté hůře slyší. Ztráta sluchu se pohybuje od mírné závažnosti až po vážnou. Ucpání může být přechodné nebo chronické a bývá způsobeno infekcemi středního ucha, alergií, nebo zvětšenou adenoidní vegetací. Pokud se ucpání ucha projevilo u dítěte poprvé, nebo pokud se jedná o lehčí formu, pak se nejčastěji jako léčba podávají léky (antibiotika, antihistaminika). V případě častého opakování a závažnějších forem ucpávání se přistupuje k chirurgickému zákroku, drenáži středního ucha, kdy se jedinci do ušního bubínku učiní malý otvor, do kterého se následně zavede malá silikonová kanyla, aby mohl sekret ze středního ucha vytékat a bylo zajištěno propojení středního ucha s vnějším prostředím.

1.6.5 Poruchy štítné žlázy

U dětí s Downovým syndromem se nejčastěji objevuje porucha štítné žlázy ve formě hypotyreózy, ať již vrozené nebo získané. Štítná žláza v tomto případě neprodukuje dostatek hormonu tyroxin, což má za následek defekt určitých tělesných funkcí. U jedinců s Downovým syndromem je těžko rozpoznatelná, neboť její symptomy jsou velmi podobné určitým příznakům tohoto syndromu. Vrozená hypotyreóza se projevuje převážně špatným příjmem potravy, narušenou termoregulací, širokým rozevřením velké fontanely, únavou, plačtivostí, suchou a chladnou kůží, bradykardií, zácpou, hypotonem a opožděním vývoje. Dochází zde také k poškození intelektových funkcí. Na včasnosti léčby závisí stupeň a prohloubení ireverzibilní poruchy intelektu (Selikowitz, 2005; Vávrová, 2007).

Oproti tomu získaná forma hypotyreózy vykazuje symptomy jako je špatný růst jedince, dále slabost, obstipace, edémy kůže v oblasti očí, suchá a drsná pokožka a poruchy paměti. Mnohdy je tato forma způsobena onemocněním Hashimotova tyroiditida, neboli chronickým zánětem štítné žlázy. V případě zanedbání léčby dochází k srdečním defektům a prohloubení poruchy intelektu (Selikowitz, 2005). Vávrová (2007) příznaky rozděluje na subjektivní, kam mimo jiné řadí únavu, spavost, svalovou slabost, sníženou chuť, nebo pocit chladu, a objektivní, zde začleňuje opožděný vývoj dentice, opoždění osifikace, zbrzděný růst, různé anomálie na kůži a jiné.

Lai a kol. (2021) představili ve své studii určitou souvislost mezi hypotyreózou a Alzheimerovou demencí, kdy zjistili, že přítomnost hypotyreózy v raném věku zvyšuje riziko dřívějšího nástupu Alzheimerovy choroby u jedinců s Downovým syndromem. Biologické mechanismy, které by tuto souvislost mohly blíže vysvětlit, jsou zatím neznámé a předmětem dalších budoucích studií.

Selikowitz (2005) i Lai a kol. (2021) proto upozorňují na důležitost provádět u jedinců s Downovým syndromem, dětí i dospělých, testování tyreoidálního stimulačního hormonu (TSH), hormonů štítné žlázy a autoprotilátek štítné žlázy pravidelně opakovaně. Léčba je v těchto případech celoživotní.

1.6.6 Další přidružená onemocnění

Jedinci s Downovým syndromem mají vyšší pravděpodobnost odhalení leukemie, a to 15–30krát vyšší než intaktní jedinci. U demence je tato možnost 25 % (Zuckoff, 2004).

Selikowitz (2005) mezi častější onemocnění zařazuje infekce horních dýchacích cest, které se manifestují kašlem, rýmou, nachlazením, otitis media, mnohdy k tomu dochází při prvním delším styku s ostatními vrstevníky. U některých dětí s Downovým syndromem se jedná o přechodné období, někteří jedinci však trpí nachlazením trvale.

Mortimer a Gillespie (2020) zjistily prevalenci diabetu 1. typu u 17 % dvouletých dětí s Downovým syndromem, což je o 13 % více než u běžné populace. Důvodem brzkého nástupu onemocnění je dle jejich názoru buď nadbytečný chromozom 21, který zvyšuje genetické a imunologické riziko autoimunitního diabetu, anebo u dětí s Downovým syndromem existují dvě různé etiologie, pro syndrom a pro diabetes. Zajímavostí v tomto výzkumu bylo zjištění, že děti s Downovým syndromem a diabetem užívaly sice menší dávky inzulinu, ale vykazovaly lepší kontrolu glykémie. 0,9 % dětí s Downovým syndromem bylo diagnostikováno novorozeneckým diabetem, což je 6,7krát vyšší prevalence než u populace typicky se vyvíjející. Pankreatická patologie u jedinců s Downovým syndromem a diabetem je dle jejich zjištění poměrně vzácná.

Následkem nízkého svalového napětí bývají přítomna plochá chodidla. V případě kombinace komplikací hypotonu a nadměrné hybnosti kloubů má za následek možnou deformaci kostí. Například děti s Downovým syndromem rády sedávají v pozici s nohama do písmene W, pokud se tak děje často, dochází k deformitě stehenní kosti. Některé děti mají v oblibě spaní v pozici se stočenýma nohama pod sebou k bříšku, je důležité v této situaci hlídat styl chůze, protože je zde možnost vtáčení nohou k sobě, což může v budoucnu mimo jiné způsobit potíže v oblasti kyčelních kloubů. Hypermobilita kloubů má někdy také vliv na oblast krční páteře. V důsledku nestability krčních obratlů, atlas a axis, může nastat jejich dislokace, kdy se atlas přemístí přes axis, následkem nastane stisknutí míchy, které dále způsobuje defekty funkcí a orgánů, například ochrnutí, poruchu dýchání a ovládání dalších životních funkcí (Selikowitz, 2005).

Jak už jsme zmiňovali výše, komplikací u dětí s Downovým syndromem jsou různé abnormality v oblasti pokožky. Ta bývá mnohdy suchá, trhá se, svědí, drolí se a odpadává (Selikowitz, 2005). Wentworth a kol. (2021) udává prevalenci dermatologických chorob u těchto dětí kolem 25 %, kdy většina jedinců trpěla více než jedním kožním onemocněním. Nejčastěji bývá od dermatologů diagnostikována povrchová mykóza, infekce kůže a měkkých tkání, nespecifická dermatitida, folikulitida, atopická dermatitida a další.

Buckley a Bird (2006) upozorňují na možné potíže se spánkem, kdy se děti nadměrně převalují celou noc, což je pravděpodobně způsobeno zvětšenou adenoidní vegetací nebo větší jazykovou masou. Přítomny jsou také v některých případech spánkové apnoe.

V neposlední řadě nastává potíž v oblasti dentice. Zuby se u těchto dětí prořezávají později, je zde také vyšší riziko různých chorob dásní, kdy se u dětí s Downovým syndromem objevují subgingiválním periodontální patogeny bez poškození parodontu již v mléčném chrupu (Vocale, 2021). Gallo a kol. (2019) ve studii dokládají vyšší prevalenci ageneze zubů u jedinců s daným postižením, která později ovlivňuje vývoj ústních struktur a biomechaniku žvýkání. Ageneze se týká některých zubů a často bývá bilaterální. Naproti tomu více studií dokládá fakt, že děti s Downovým syndromem trpí méně kazivostí zubů, než děti bez syndromu (Bhoopathi, 2021; Silva, 2020; Díaz-Quevedo (2021)).

1.7 Vývoj dítěte s Downovým syndromem

Kolem roku 1968 byla podle Zuckoffa (2004) průměrná délka přežití dítěte s Downovým syndromem jen dva roky, jako příčinu jmenuje neléčené srdeční vady, nebo jiná komplikující onemocnění, která jmenujeme v kapitole 1.6. Zlom nastal kolem roku 1997, kdy se průměrná délka života zvýšila na padesát let věku, což s vysokou pravděpodobností zapříčinil rozvoj chirurgie a medicíny obecně, velkou měrou přispěla i změna postoje k osobám s poruchou intelektu.

Strusková (2000) uvádí, po zhodnocení mínění odborníků a rodičů, že se děti s Downovým syndromem vyvíjejí pomaleji a pozvolněji než jejich vrstevníci. Co se obsahu týká, plyne vývoj velmi podobně normě. Dále podotýká, že hlavně je zasažen vývoj řeči a motoriky, ku tomu emoce a sociální dovednosti nejsou negativně zasaženy téměř vůbec.

Stengel-Rutkowski (2012) zastává velmi podobný názor, že u dětí s genetickými syndromy, a tedy i dětí s určitou chromozomální aberací, je mylně považována porucha intelektu jako geneticky daná. Dle jejích slov se jedná o multifaktoriální příčinu, do které zahrnuje kromě genetiky i vliv prostředí. Chybná interpretace má možné odůvodnění, protože děti s chromozomální aberací mají opožděn vývoj motoriky, jak jsme již definovali výše. To je možným důvodem, proč je těmto dětem přisuzována porucha intelektu již od prenatálního období.

Ve své studii Buckley a Bird (2006) zkoumají odlišnosti vývoje dětí s Downovým syndromem od narození po věk pěti let. Shodují se se Struskovou (2000) v poznání pomalejšího tempa vývoje. Mezi silnější stránky těchto dětí řadí sociální porozumění, emocionální schopnost, sebeobsluhu, chování nebo vizuální krátkodobou paměť a vizuální představivost. Naopak nerovnoměrně ku tomu se však určité stránky vyvíjejí slaběji a je potřeba dětem s těmito stránkami pomoci v rozvoji, je to kupříkladu vývoj motoriky a řeči, horší krátkodobá auditivní paměť, která úzce souvisí s poruchami sluchu. Zdůrazňují variabilitu a individuálnost vývoje a také vysoký podíl působení případných dalších onemocnění, která vývoj dětí s Downovým syndromem velmi ovlivňují. Zmiňují vrozené srdeční vady, dále také autismus, který se projevuje u přibližně 3–7 % jedinců s Downovým syndromem, nebo poruchu pozornosti s hyperaktivitou (ADHD), jež je u těchto dětí poměrně četná. Co se sociálních dovedností týče, děti s Downovým syndromem již v prvním roce života rády navazují zrakový kontakt, snaží se upoutat pozornost okolí, je znám první sociální úsměv, dokáží rozpoznat mimiku, posturu, hlas a jejich význam, velmi dobře se také u dětí rozvíjí schopnost čtení, hlavně pomocí globálního čtení. Oproti tomu motorický vývoj, jak jsme již psali výše, je mnohdy opožděn a nese s sebou pozdržení i dalších složek vývoje, jako je vývoj jazyka a řeči (více viz kapitola 2) a mentální vývoj. Zdržení vývoje jazyka a řeči má za následek určité obtíže v chování, kdy se děti nedokáží vyrovnat s pocitem, že jim dospělí jedinci a okolí nerozumějí, a také se potíže v řeči podílejí na opoždění vývoje rozumového. Slabší je také u dětí s Downovým syndromem schopnost naučit se matematickým dovednostem. Vzhledem k výborné schopnosti sociálního cítění a upřednostňování vizuálního vnímaní autorky doporučují rozvíjení dítěte ve skupině vrstevníků a nové podněty a informace podávat formou pozorování, vizualizace a imitací.

Selikowitz (2005) rozlišil vývoj chlapců a dívek, jelikož dívky s Downovým syndromem, podobně jako dívky s vývojem typickým, dozrávají a vyvíjejí se rychleji než chlapci. Oproti intaktní populaci však u dívek se syndromem předstih zůstává i v dospělosti.

Dále ve své publikaci rozdělil Selikowitz (2005) vývoj dítěte s Downovým syndromem dle věkových stádií, která rozepsal do kategorií vývoje určité oblasti: motoriky, jazyka, sociálního vývoje a další. Níže uvádíme pouze shrnutí, kdy se děti s Downovým syndromem výrazněji odlišují od intaktní populace, pro podrobnější prostudování doporučujeme publikaci Selikowitze.

K prvním odlišnostem ve vývoji dochází již v období novorozence, kdy děti s Downovým syndromem křičí slaběji než jiné děti, což je z důvodu sníženého svalového tonu v oblasti mezižeberní a břišní. Hypotonie má také za následek potíže při sání a krmení. V průběhu prvního roku života dochází k pomalejšímu rozvoji hrubé a jemné motoriky opět v důsledku slabého svalového napětí. Jinak ve vývoji zatím k žádným zřetelnějším odlišnostem oproti intaktně se vyvíjejícím dětem nedochází. Ke změnám dochází po prvním roce života, jelikož děti s Downovým syndromem v tomto období ještě nechodí, pouze lezou a snaží se stát. U dětí déle přetrvává fáze házení věcí, než zjistí, k čemu jsou určeny, například stavění kostek na sebe. V tomto období také dochází k přechodnému strachu, obavám z cizích lidí, které se projevují negativním postojem. Opožděn je také řečový vývoj, děti s daným syndromem vyslovují svá první slova až ve věku dvou let. V batolecím období, tedy ve věku dvou až tří let, se u dětí začínají projevovat obtíže s udržením pozornosti a soustředěním, což je spojováno s nezralostí vývoje dítěte. Hrubá i jemná motorika se postupně zpřesňuje, děti již dokáží chodit a s dopomocí zvládají i chůzi do schodů. Další obtíže se projevují v oblasti krmení, kdy tyto děti mívají problém s kousáním tužší stravy, toto může přetrvávat až do období pěti až šesti let věku. Předškolní děti s Downovým syndromem dosahují lepší úrovně ve vývoji kognice, výrazně se zlepšuje paměť. S rozšiřováním pasivní slovní zásoby dokážou děti lépe chápat určité pojmy a požadavky dospělých a okolí. Ve věku čtyř let zvládají děti s Downovým syndromem jíst u stolu samostatně. Až ve věku pěti let jsou tyto děti schopny docházet samy na toaletu. Ve stádiu mladšího školního věku přestávají být klouby nadměrně hypermobilní, zvyšuje se také svalové napětí. Do deseti let věku dokáží děti s Downovým syndromem nakreslit postavu člověka a různé věci a situace související s denním životem. Do dvanácti let se zpřesňují úkony jemné motoriky. Sociální oblast vývoje převyšuje vývoj intelektových schopností. Chápání světa je stále rigidní a konkrétní, děti nedokážou generalizovat (Selikowitz, 2005).

2 NARUŠENÁ KOMUNIKAČNÍ SCHOPNOST U JEDINCŮ S DOWNOVÝM SYNDROMEM

2.1 Klasifikace narušení komunikační schopnosti u osob s Downovým syndromem

„O narušené komunikační schopnosti hovoříme tehdy, když některá rovina (nebo několik rovin současně) jazykových projevů působí vzhledem ke komunikačnímu záměru jednotlivce interferenčně“ (Lechta, 2002, s. 51).

Roviny, jejichž narušení může způsobovat narušenou komunikační schopnost, popisujeme podrobněji níže v podkapitole 2.3.

Narušení komunikační schopnosti se ovšem netýká pouze verbální složky, ale dotýká se i komunikace neverbální (Lechta, 2002). Existují i další dělení narušení komunikační schopnosti, které ovšem pro účely této práce nejsou podstatné.

Podle Lechtova dělení narušení komunikační schopnosti na deset základních okruhů řadíme obtíže v komunikační schopnosti u Downova syndromu do kategorie *symptomatické poruchy řeči*. Do této kategorie spadají poruchy řeči, které doprovází určité dominantní postižení nebo nemoc, v našem případě se tedy jedná o sekundární poruchy řeči, které provázejí Downův syndrom (Lechta, 2002; Pipeková, 2006). Klenková (2012) dodává a je i z názvu patrno, že porucha řeči je v tomto případě symptomem a nikoli dominantní, čistou poruchou.

Pipeková (2006) dále uvádí, že skupina symptomatických poruch řeči u osob s poruchou intelektu se řadí mezi jeden z nejčastějších typů narušené komunikační schopnosti u této kategorie.

2.1.1 Modely vzniku symptomatických poruch řeči

Škodová (2003) udává, že etiologie této narušené komunikační schopnosti může nastat v období prenatálním, perinatálním i postnatálním a je velice různorodá.

Lechta (2002) ve své publikaci jmenuje tři základní případy vzniku symptomatických poruch řeči:

1. Existuje určitá primární příčina, která přivodí dominující postižení, případně poškození, s narušenou komunikační schopností (sekundární poruchou řeči)
2. Primární příčina vyvolá jak dominující postižení, kterou doprovází narušená komunikační schopnost (symptomatická porucha řeči), tak i další paralelní postižení/poruchu, které ovlivňuje danou narušenou komunikační schopnost
3. Je dáno dvě a více primárních příčin, které negativně působí na narušenou komunikační schopnost.

Lechta (2002) zdůrazňuje, že se jedná o zjednodušení modelů. Cituje Grohnfeldta (1995), který upozorňoval na fakt, že příčinu nelze vždy tak úplně rozeznat od následku v důsledku mnoha ovlivňujících a působících faktorů. Při pohledu na modely lze vyvodit, že u symptomatických poruch řeči se jedná o velmi složitou, rozmanitou a pestrou kategorii narušené komunikační schopnosti, jelikož zde není pouze samotné narušení komunikace, ale přidružuje se zde i další postižení, které toto narušení různorodě ovlivňuje.

2.1.2 Dělení symptomatických poruch řeči

Lechta (2002) dělí sekundární poruchy řeči na dvě základní skupiny, a to specifické a nespecifické. Specifické symptomatické poruchy řeči jsou příznačné pro určitou poruchu, postižení (např. sigmatismus u dětí se sluchovým postižením nebo verbalismus u dětí s těžkým zrakovým postižením). Nespecifické symptomatické poruchy řeči pak nejsou charakteristické pro určité postižení a mohou se vyskytovat napříč u vícero poruch, nebo postižení. U Downova syndromu se jedná převážně o symptomatické poruchy řeči nespecifické.

2.2 Symptomatická porucha řeči u osob s poruchou intelektu

Jak jsme již zmiňovali výše, u osob s Downovým syndromem se projevuje porucha intelektu vždy, a to v různých stupních narušení intelektu. Proto jsme vybrali tento poddruh symptomatické poruchy řeči pro objasnění problematiky narušené komunikační schopnosti u těchto jedinců.

2.2.1 Opožděný vývoj řeči

Škodová (2003) ve své publikaci podotýká, že u jedinců s poruchou intelektu se odchylky ve vývoji řeči objevují již v raném věku a opožděný vývoj řeči se projevuje u všech dětí

s tímto postižením. Řeč je dle ní narušena ve všech jazykových rovinách a ontogeneze řeči je u těchto jedinců pomalejší. Sovák (1981) dělí příčiny na biologické a sociální, kdy Downův syndrom se zařazuje do etiologie biologické, důvodem opoždění vývoje je dědičnost. Škodová (2003) považuje etiologii opožděného vývoje řeči často za idiopatickou.

Sovák (1981) rozděluje odchylky ve vývoji řeči dle období, kdy byla řeč narušena, na vývoj řeči opožděný prostý, omezený, narušený, předčasný a scestný (odchylný). Dle této Sovákovy klasifikace průběhu vývoje řeči se u dětí s Downovým syndromem nejčastěji projevuje vývoj řeči omezený. Míra opoždění závisí na stupni poruchy intelektu, které má vliv i na pomalejší vývoj jemné a hrubé motoriky.

Krejčířová (in Neubauer, 2018) dodává, že se u těchto jedinců projevuje jistá nesourodost ve vývoji verbálních a neverbálních schopností, kdy řečové dovednosti zaostávají za vývojem dovedností neverbálních. Dítě si osvojuje jazykové dovednosti pomaleji, ale v náležitém pořadí (Pospíšilová in Neubauer, 2018).

U dětí s Downovým syndromem podobně jako u dětí intaktních je velmi úzký a vzájemný vztah mezi vývojem motorickým a vývojem kognitivním a jazykovým od prvního do třetího roku věku. Avšak na rozdíl od intaktní populace se tento vztah u jedinců s Downovým syndromem v průběhu času ještě více posiluje. S tím tedy souvisí fakt, že na rozvoji jazykové a kognitivní schopnosti, ale také sociálního vývoje, se velmi podílí osvojování si chůze, jelikož se nejedná pouze o motorický akt, ale také jsou zapojeny kognitivní schopnosti, tedy pozornost, exekutivní funkce, orientace v prostoru a propriocepce. Bylo zjištěno, že určité oblasti mozku (prefrontální kůra a nukleus caudatus), které se podílejí na iniciaci a kontrole pohybu, jsou také aktivovány při užívání kognitivních funkcí (Yamauchi a kol. 2019).

2.2.2 Dyslalie

Dyslálií rozumíme odchylku ve výslovnosti, kdy dítě není schopné vyslovit hlásky, případně i skupinu hlásek podle norem určitého jazyka (Lechta in Mlčáková, 2013). Podle Sováka (1981) se jedná o vývojovou poruchu výslovnosti, která zůstává i ve věku kolem sedmého roku života dítěte. Dvořák (2001) rozlišuje jako patlavost chybné tvoření nejméně jedné hlásky z hlediska akustického, kdy dítě vyslovuje hlásku rušivě, konstantně odlišně, nebo z aspektu jiného artikulačního místa nebo rozdílného způsobu tvoření, v tomto případě působí hláska rušivě neesteticky, případně kombinací obou.

Dvořák (2001) uvádí ve své publikaci klasifikaci užívanou v zahraničí, která se značí pod zkratkou S.O.D.A. Obsahuje v názvu první písmena typů odchylné artikulace hlásek. Substituce (z angl. *Substitution*) označuje poruchu, kdy dítě hlásku, kterou nedokáže vyslovit, nahrazuje hláskou pro něj jednodušší, kterou již ve svém repertoáru osvojenou má. Eliminace (z angl. *Omission*) znamená, že dítě hlásku, kterou nedokáže vyjádřit, vynechává. Distorze (z angl. *Distortion*) je pak odchylka artikulace, při které dítě hlásku vyslovuje akusticky vadně a v užším slova smyslu znamená právě poruchu zvanou dyslálie. Posledním typem je adice (z angl. *Addition*), dítě v tomto případě do slov přidává nadbytečné hlásky.

Příčin vývojové artikulační poruchy existuje široké spektrum, v případě Downova syndromu jmenujme snížené intelektové schopnosti, poruchy fonematického sluchu, oslabenou motoriku a anatomické odchylky artikulačních orgánů, návykové dýchání ústy nebo orofaciální dysfunkci (Mlčáková, 2013). Blíže popisujeme danou problematiku u Downova syndromu v podkapitole 2.3.1.

2.2.3 Dysfluence

Definic koktavosti (balbuties) existuje z hlediska její širokosáhlé problematiky velmi mnoho, v současné době ale většina autorů cituje definici Lechty (1990), ve které je popisována jako syndrom, při kterém dochází ke komplexnímu narušení spolupráce artikulačních orgánů, mezi charakteristické symptomy patří tonicko-klonická neplynulost mluvního projevu, která je nedobrovolná (Škodová, 2003; Klenková, 2006). Lechta (2011) popisuje tři základní skupiny symptomů, které tvoří klinický obraz syndromu: dysfluenci, nadměrnou námahu a psychickou tenzi.

Klenková (2006) uvádí ve své publikaci definici breptavosti (tumultus sermonis) od Tarkowského (2003). Ten breptavost charakterizuje jako centrální poruchu řeči na bázi dědičných predispozic, kterou si postižený jedinec neuvědomuje. Je narušena pozornost, vnímání, výslovnost a myšlenková výstavba výpovědi. Tato porucha zasahuje všechny komunikační cesty, tedy i lexii, grafii, rytmus, chování a další. Mlčáková (2013) udává jako symptomy rychlé tempo řeči, které je narušováno pauzami, je tedy přítomno narušení prozódie – dysrytmie, anebo prudké slovní trysky. Toto vše značně ovlivňuje srozumitelnost mluvního projevu, který je v důsledku toho nesouvislý.

Prevalence dysfluence, koktavosti nebo breptavosti, je u jedinců s Downovým syndromem cca 30 %, oproti typicky se vyvíjející populaci, kde je toto číslo podstatně menší

a pohybuje se kolem 1 % (Kent, 2013; Maessen, 2022). Maessen a kol. (2022) dále dodává, že terapie koktavosti je u osob s Downovým syndromem obtíženější, jelikož vyžaduje určité schopnosti, jako je sebekontrola a aktivní učení. Tyto dovednosti jsou ovšem u těchto osob oslabeny. Protože používání gest je naopak silnou stránkou jedinců s Downovým syndromem, může to být strategie, na níž je možné postavit terapii koktavosti u těchto dětí.

2.2.4 Dysfonie

Dysfonie neboli poruchy hlasu se projevují chrapotem, který má charakter od lehkého zastření hlasu až po úplnou neschopnost tvořit hlas, tedy bezhlasí – afonii. Chrapot se objevuje při nedokonalé frekvenci kmitání hlasivky v důsledku jejích strukturálních změn anebo při nesprávném uzávěru hlasivky, kdy výdechový proud proniká štěrbinou, která vzniká nedostatečným uzávěrem. V rámci diagnostiky se nejčastěji používá škála Evropské unie foniatrů (Jedlička in Škodová, 2003).

Hseu a kol. (2022) udávají jako nejčastější etiologii laryngální patologie u dětí s Downovým syndromem hypomobilitu a imobilitu hlasivek, která velmi často vzniká v důsledku vyšší pravděpodobnosti srdečních operací u těchto dětí. Analýza glottální chlopně u dětí s Downovým syndromem potvrzuje vyšší tlak v oblasti subglottis a laryngální rezistenci. Je zde možná pravděpodobná kompenzace narušené hlasivkové chlopně a hypotonického laryngálního svalstva. Pro iniciaci a udržení fonace je potřeba většího tlaku v oblasti subglotické úrovně. Děti tedy pravděpodobně aplikují vyšší tonus v perilaryngálních svalech, aby kompenzovaly hypotonické svalstvo. Zvýšený subglotický fonační tlak je tak způsoben kompenzačním tonem, který zesiluje laryngální odpor proti proudění vzduchu. To dokazuje, že etiologií napjatého a chraplavého hlasu u těchto jedinců je hyperfunkce hrtanu (Pebbili a kol., 2021).

2.2.5 Dysartrie a dyspraxie

Podle Klenkové (2006) se v případě dysartrie jedná o motorickou poruchu řeči na podkladě poškození centrální nervové soustavy, při které dochází k narušení artikulace v širším slova smyslu. Zasahuje řečové komponenty: respiraci, fonaci, rezonanci a artikulaci (v užším slova smyslu). Tento typ narušené komunikační schopnosti může vzniknout v období od narození v celém průběhu života jedince.

Vývojová dyspraxie spadá dle MKN-10 do kategorie „specifická vývojová porucha motorických funkcí“ (F82) spolu s vývojovou poruchou koordinace a syndromem neobratného dítěte. Jedná se o narušení vývoje motorické koordinace, jež není zapříčiněna mentální retardací ani jinou neurologickou poruchou (MKN-10, 2008). Podle Kirby (2000) se jedná o vývojovou poruchu koordinace, manifestuje se tedy již v raném věku (není získaná) a nemělo by zde být přítomno senzorické postižení, které by bylo příčinou narušení motorické koordinace. Motorická koordinace dítěte s vývojovou dyspraxií je výrazně nižší, jak při výkonech hrubé, tak i jemné motoriky, oproti očekávané úrovni dle chronologického věku a inteligence.

Wilson a kol. (2019) dokládají ve své studii vysokou prevalenci motorických poruch u jedinců s Downovým syndromem ve věku 10–20 let, kdy udávají četnost těchto poruch u 97,8 % účastníků výzkumu. Nejčastěji se u těchto jedinců projevovala dětská dysartrie (37,8 %), opoždění motoriky řeči (26,7 %), dále pak kombinace dětské dysartrie spolu s dětskou apraxií řeči (22,2 %), nejméně se u dětí s Downovým syndromem objevovala dětská apraxie řeči prostá (11,1 %). Více než 50 % účastníků výzkumu mělo diagnostikovánu dysartrii smíšenou, nejrozšířeněji však byla z pěti subtypů zastoupena ataktická dysartrie.

Kumin (2006) přišla se zjištěním, že procento dětí s Downovým syndromem, které mají klinické příznaky dětské verbální apraxie, je mnohem vyšší, než udává počet lékařských diagnóz (15 %). Mezi tyto charakteristiky patří nekonzistence chyb v řeči, snížená srozumitelnost při zvyšující se délce výpovědi, potíže se sekvenčním řazením orálních pohybů a nadřazenost receptivního jazyka nad expresivním. Možným vysvětlením je fakt, že dětská verbální dyspraxie byla diagnostikována pouze zřídka samostatně, většinou se vyskytovala jako součást jiných obtíží orální motoriky.

2.3 Narušení jazykových rovin u dětí s Downovým syndromem

2.3.1 Foneticko-fonologická jazyková rovina

Čermák (2001) ve své publikaci popisuje fonetiku jako obor lingvistiky, zabývající se zkoumáním a popisem nejmenších jednotek jazyka – hláskami (fóny). Rozlišuje fonetiku artikulační, akustickou, auditivní a experimentální. Fonologii pak charakterizuje jako lingvistickou disciplínu, která se zaobírá funkcí a vztahy mezi jednotlivými akustickými jednotkami jazyka (fonémy) a rozčleňuje ji na druh segmentální, suprasegmentální,

generativní a další. V kompendiu klinické logopedie (Skarnitzl a Volín in Neubauer, 2018) se rozděluje oblast fonetiky na čtyři subdisciplíny. Artikulační fonetiku definuje jako obor zabývající se produkcí řeči, tedy soustavou orgánů podílejících se na artikulaci a jejich synchronizací při úkonu. Další podoblastí je akustická fonetika, která se zaměřuje na přeměnu atmosférického tlaku, který se dostává k ušnímu boltci v podobě zvukové vlny, a to rozkmitáním artikulujících orgánů ve vokálním traktu. Třetím podoborem jmenuje Skarnitzl a Volín percepční fonetiku, tedy jak vnímáme řeč a zvuk obecně. Řadí zde například subjektivní percepci prozodických faktorů a jak tato skutečnost ovlivňuje náš postoj k hovořícímu, což úzce souvisí také s vědními obory psychologie anebo psycholingvistiky. Fonologie je pak poslední subdisciplínou, jedná se o systémovou (funkční) oblast fonetiky, jejíž náplní je popsat určitý jazykový systém a funkci zvukových jednotek v něm.

U dětí s Downovým syndromem je foneticko-fonologická jazyková rovina narušena v různé míře. Nejčastěji se manifestuje sníženou srozumitelností u těchto jedinců a je spojena s plošnými fonematickými a fonetickými chybami a nevhodnou prozodií a hlasem. Velmi nízká srozumitelnost se vyskytuje u cca 50 % dětí s tímto syndromem. Deficit se týká téměř všech vokálů, konsonantů a diftongů. Děti s Downovým syndromem nejčastěji vokály a konsonanty eliminují nebo substituují, chyby se objevují ve všech distinktivních rysech. Deficit v prozódii se projevuje pomalejším tempem artikulace a delšími pauzami mezi slovy. Rezonanci a nazalitu u těchto osob také ovlivňují kraniofaciální deficity (Wilson, 2019).

Diez-Itza a kol. (2021) zmiňují ve srovnání s intaktní skupinou vyšší akumulaci frekvence asimilace, eliminace a adice u dospívajících osob s Downovým syndromem, což dokazuje, že jsou tito jedinci ve svém fonologickém vývoji opožděni. Fonologický vývoj se vyvíjí v atypických trajektoriích, což naznačuje nadměrná frekvence fonologických procesů, které jsou asynchronní z hlediska verbálního i mentálního věku.

2.3.2 Lexikálně-sémantická jazyková rovina

Čermák (2001) vysvětluje termín lexikon jako slovní zásobu neboli slovník daného jedince. Jedná se o oblast lingvistiky, která se zabývá slovními druhy, paradigmaty slovníku (homonymií, synonymií, opozičností, hyponymií, polysémií) apod. Termínem sémantika se pak rozumí disciplína, která zkoumá významy daných slov, vět a textu/promluvy.

Podle Škodové (2003) je rovina lexikálně-sémantická jedna z nejnápadněji narušených rovin. Narušení se projevuje nesprávným chápáním významu slov, tedy je oslabena obsahová stránka řeči.

Na rozvoji aktivní slovní zásoby se jak u dětí s Downovým syndromem, tak u dětí intaktních podílejí určitou měrou vnitřní a vnější prediktory. Mezi vnější řadíme pohlaví, vzdělání rodičů, domácí prostředí. K vnitřním prediktorům pak patří mentální věk dítěte, sluchová paměť, fonologické povědomí, pasivní slovní zásoba a orální motorické dovednosti. U dětí s Downovým syndromem se pak silněji projevují prediktory orální motoriky, sluchové paměti a pasivní slovní zásoby. Z hlediska orální motoriky se jedná převáženě o snížení svalové kontroly, strukturních změn a zhoršené schopnosti orálního a motorického plánování. V důsledku narušení motoriky mluvíme o obtížích s výslovností a artikulací doposud neznámých slov. Omezení v osvojování si slovní zásoby je způsobeno také sníženou kognitivní a sociální dovedností, s čímž souvisí problém zjednodušené a méně časté mluvy s těmito jedinci ze strany druhého komunikujícího (Næss a kol. 2021).

Z hlediska lexikálně-sémantické roviny jsou si děti s Downovým syndromem a jejich vrstevníci s typickým vývojem velmi podobné v produkci různých tříd slov. Děti s Downovým syndromem však mají tendenci produkovat méně přísudků a sloves obecně. Často dochází k vynechávání této kategorie slov z důvodu potíží s flexí. Obě skupiny dětí si osvojily nejdříve podstatná jména a sociální slova a až poté slovesa a predikáty (přísudky), také podstatná jména lépe chápaly a snadněji vytvářely. Slovní zásoba je u dětí s Downovým syndromem jednodušší než u typicky se vyvíjející populace (Galeote a kol., 2018).

2.3.3 Morfologicko-syntaktická jazyková rovina

Morfologie je oblast lingvistiky, která se zaměřuje na zkoumání tvorby slov (slovotvorbu). Zajímá se tedy o nejmenší slovní jednotky, které mají význam – morfémy, kdy zkoumá povahu a chování těchto útvarů. Morfologie studuje flexi (ohýbání) – deklinaci (skloňování), konjugaci (časování), komparaci (stupňování), dále také derivaci (odvozování), kompozici (skládání), kolokaci (spojování), abreviaci (zkracování) a další. Syntaxí rozumíme tvorbu vět, kdy dochází ke kombinování slov podle určitých pravidel určitým způsobem (Čermák, 2001).

Jedinci s poruchou intelektu, a tedy i osoby s Downovým syndromem, mají nejvýraznější obtíže právě v rovině morfologicko-syntaktické, kdy hlavními symptomy jsou krátké, prosté, agramatické věty (Škodová, 2003).

Katsarou a Andreou (2022) také uvádí, že děti s Downovým syndromem zaostávají oproti dětem typicky se vyvíjejícím i v rovině morfologicko-syntaktické. Důvodem může být omezená slovní zásoba, odlišná anatomie úst, nebo prostředí s omezeným počtem podnětů. U dětí s Downovým syndromem se vyskytují obtíže s porozuměním shody podmětu s přísudkem a také v porozumění shody slovesa s předmětem. Deficity byly zjištěny i u morfologického dokončování, tedy tvorby koncovek, přípon, předpon při převodu jednotného čísla na množné a obráceně, nebo při časování sloves. Mladší děti s Downovým syndromem zaostávají za svými intaktními vrstevníky méně než děti starší, zde se rozdíl v důsledku pomalejšího osvojování si dovedností zvyšuje. Dalším zjištěním této studie byl fakt, že děti s daným postižením nedokáží rozlišovat a dekódovat složitější informace. Děti v rámci výzkumu nedokázaly vybrat správný obrázek ze tří možností k vyřčené větě, jejíž součástí byly dvě a více informací, upřesňující určité konání osoby. Například ve větě: „Maminka jde domů." děti vybraly obrázek, na kterém žena pouze jde a nelze určit, co je cílem její cesty, i když ve výběru možností byl i obrázek, na němž žena kráčí k domu).

Koizumi a kol. (2019) udává u jedinců s Downovým syndromem zpoždění v ontogenezi receptivní syntaktické roviny, kdy je tato dovednost nižší, než se původně očekávalo vzhledem k jejich neverbálním kognitivním dovednostem. Dále přichází se zjištěním výrazně nižšího porozumění morfologicky a syntakticky složitějším útvarům (dlouhým větám, větám se složitou gramatickou strukturou) oproti dětem s jiným typem postižení. Důvodem je možné narušení fonologické sluchové krátkodobé paměti u těchto osob. Totéž platí i u aktivního užívání syntaxe, tedy tvorby vět. Děti tvoří nejčastěji věty o dvou členech.

U dětí s Downovým syndromem se stejně jako u typicky se vyvíjejících dětí ukazuje důležitost neverbálních komunikačních dovedností pro akvizici jazyka. Gesta tedy nebrání vývoji lexikonu, ale naopak ho pomáhají rozvíjet (Zampini, 2010).

2.3.4 Pragmatická rovina

Pragmatický jazyk zahrnuje širokou škálu dovedností, včetně obratu v konverzaci, udržování tématu a opravy komunikačních poruch, spolu s neverbální komunikací (např.

řeč těla, gesta) a paralingvistickými variacemi v rychlosti, intonaci a rytmu (Lee a kol., 2017). Čermák (2001) definuje oblast pragmatiky jako lingvistickou disciplínu, která se zabývá užíváním jazyka v praxi, tedy v sociálních interakcích.

Longitudinální studie (Lee, 2017) potvrzuje postižení pragmatické roviny ve srovnání s dětmi typicky se vyvíjejícími. Tato rovina se u dětí s Downovým syndromem rozvíjí pomaleji a s přibývajícím věkem se rozdíly prohlubují vzhledem k narůstání komplexnosti a složitosti užívání komunikace. Lee si také všímá určitých specifických vzorců narušení této roviny mezi oběma pohlavími. Chlapci s Downovým syndromem jsou méně vytrvalí v sociálně-komunikačních interakcích. Mají tendenci iniciovat a rozvádět nová témata v menší míře než chlapci intaktní, často udržují konverzaci pouze minimálním přidáváním informací a prodlévají u témat nadbytečně dlouho, obtíže se projevují i při střídání témat. Rozdíly však nejsou příliš patrné. Oproti tomu u dívek jsou rozdíly v pragmatických dovednostech markantnější, dívky s Downovým syndromem výrazně zaostávají za intaktními dívkami, pragmatické deficity se projevovaly zejména v nevhodných přesunech mezi tématy a v potížích navázat zrakový kontakt.

2.4 Logopedická diagnostika

V rámci plnohodnotné, komplexní diagnostiky je potřeba multidisciplinárního týmu, který se skládá z odborných profesí neurologa, foniatra, oftalmologa, psychologa a dalších lékařů. Díky týmové spolupráci je možné všestranné vyšetření a tím zjištění co nejpřesnějšího aktuálního stavu jedince s Downovým syndromem. Logopedická diagnostika pak vychází ze závěrů předchozích odborníků (Klenková, 2006).

Dle Lechty (2003) se při základní diagnostice narušené komunikační schopnosti zaměřujeme na vyšetření sluchu, motoriky, laterality, porozumění řeči, řečovou reprodukci a průzkum sociálního přirozeného prostředí dítěte. Při **zjišťování stavu sluchu** využíváme orientační sluchové zkoušky a testy fonematické diferenciace, při nichž zjišťujeme schopnost jedince diferencovat znění určitého fonému, zda je správný či chybný a dále pak schopnost rozeznat distinktivní rysy fonémů. U nás se využívá nejčastěji test Hodnocení fonematického sluchu u předškolních dětí, který pro české podmínky vypracoval tým Škodová, Michek a Moravcová v roce 1995. **Motoriku** vyšetřujeme celkově, tedy zaměřujeme se jak na motoriku hrubou, tak také jemnou. Důležité je vyšetření motoriky mluvních orgánů, velmi frekventovaným testem aplikovaným u dětí je Vyšetření aktivní

mimické psychomotoriky dle Kwinta, jelikož se zaměřuje na širší věkovou škálu od 4 do 16 let. **Zkouška laterality** dle Matějčka a Žlaba (1972) je nejužívanější zkouškou této problematiky v České republice. Hodnotí převážně lateralitu horních končetin, ale jsou zde i úlohy na určení laterality očí, uší a dolních končetin. Výsledkem zkoušky se zjišťuje kvocient pravorukosti a typ laterality. Diagnostika **porozumění řeči** probíhá formou užití obrázků, předmětů denní potřeby a pokynů/instrukcí. **Řečová produkce** jedince a její zhodnocení je hlavním úkolem logopedické diagnostiky, jelikož nám vypovídá a nejvíce prozrazuje o základní diagnóze dané osoby. V průběhu vyšetření se zaměřujeme na všechny typy jazykových rovin, hodnotíme koverbální chování a prvky jeho narušení, jednotlivé okruhy narušené komunikační schopnosti, zda se některá u daného jedince projevuje. Během vyšetření řečové produkce se nejčastěji užívá metod řízeného rozhovoru, popisu obrázků a případně děje, který se na obrázku odehrává, reprodukce, čtení a psaní. K **průzkumu sociálního prostředí** přistupujeme v tom případě, pokud máme podezření, že toto prostředí může být etiopatogenezí narušené komunikační schopnosti, nebo že silně ovlivňuje průběh intervence a další prognózy. Zařazujeme zde také získávání informací z prostředí školního, případně pracovního, pokud se jedná o dospělou osobu.

Pro bližší prostudování doporučujeme publikaci *Diagnostika narušené komunikační schopnosti* (Lechta, 2003).

Klenková (2006) dodává u dětí raného věku důležitost zaměření pozornosti na přítomnost reflexů a jejich aktivní nahrazování vyspělejšími dovednostmi, zhodnocení stavu orofaciální oblasti a koordinace motoriky jejich částí, zvládání salivace, alimentace a deglutice, schopnosti navázání a udržení zrakového kontaktu a neverbálním projevům.

2.5 Specifika logopedické terapie u jedinců s Downovým syndromem

Lechta (2002) přisuzuje včasné stimulaci řečového vývoje u dětí s poruchou intelektu velkou roli, tuto skutečnost odůvodňuje faktem snížení negativních důsledků, které plynou z omezeného vývoje řeči u těchto jedinců. Podle Klenkové (2006) je taktéž velmi důležité zahájit u dětí s poruchou intelektu logopedickou terapii co nejdříve, nejlépe ihned po zjištění diagnózy, jelikož do tří let života probíhá u dítěte výrazný vývoj mentálních schopností. Včasnou vhodnou stimulací je tedy největší možná šance ovlivnit vývoj fyziologických i psychických procesů.

Ač je skupina dětí s poruchou intelektu velice heterogenní, v rámci logopedické péče je potřeba zaměřit se na určitá specifika (zásady), která se uplatňují ve všech stupních poruchy intelektu. Primární je soustředění se na mentální věk než na věk chronologický, v rámci terapie se nejdříve soustředíme na rozvoj obsahové stránky řeči, s postupným zlepšováním verbálních dovedností poté přesouváme pozornost na stránku řeči formální. Důležité je také zaměřit se na rozvoj sluchové diferenciace, jelikož u osob s poruchou intelektu je téměř vždy přidružena porucha sluchu a motoriky. Tu je možno rozvíjet formou přípravných cvičení či masáží orofaciálního svalstva. Rozvoj správné komunikace závisí také na vhodném řečovém vzoru, který by se měl vyjadřovat jasně, zřetelně, jednoduchými větami a měl by mluvit klidným pomalým hlasem. Všechny aktivity by se měly provádět za pomoci názorných pomůcek a obrázků. V případě Downova syndromu je také vhodné zapojit do terapie hudbu případně spojenou s pohybem, jelikož tyto osoby mají velmi silně vyvinutou schopnost pro rytmus (Lechta, 2002; Klenková, 2006). Sovák (1981) klade důraz na zásadu výstavby řeči, kdy se má při terapii postupovat od základu řečového materiálu, tedy hlasu, přes významové zvuky až k nejkomplikovanějším prvkům, tedy slovům, pojmům. Stimulace řečového vývoje by měla probíhat nenásilnou formou a měla by respektovat rozumové schopnosti dítěte.

Dále uvádíme některé konkrétní základní koncepty, které lze využít při terapii u jedinců s Downovým syndromem. Jelikož se ovšem nejedná o zásadní kapitolu této diplomové práce, charakterizujeme zde pouze zkráceně uvedené metody, proto doporučujeme prostudovat si v případě zájmu příslušnou odbornou literaturu.

2.5.1 Alternativní a augmentativní komunikace

Alternativní a augmentativní komunikace je příležitostí využívat jiné komunikační systémy než mluvenou řeč pro jedince, kteří z určitých důvodů mluvenou řečí komunikovat nemohou, nedokážou. Jak již z názvu vyplývá, rozlišujeme dva systémy. Augmentativní komunikace doplňuje existující, avšak pro běžnou komunikaci nedostatečnou komunikační kompetenci a alternativní komunikaci, která plně nahrazuje mluvenou řeč jinými systémy (Šarounová, 2014).

Goodwyn a kol. (2000) provedly výzkum, ve kterém prokázaly, že užívání alternativní a augmentativní komunikace, v jejich případě užívání gest, nebrání rozvoji mluvené řeči, ale naopak její vývoj podporují a usnadňují.

Trojrozměrné zobrazení

Užívání předmětů je dle Šarounové (2012) velmi častou a vhodnou možností při rozvoji mluvené řeči u dětí s poruchou intelektu. Je možno používat předměty reálné anebo části těchto předmětů. Dále se využívají předměty referenční, kdy daný předmět odkazuje k určité činnosti, je jejím symbolem. Určitou formou referenčních předmětů jsou pak i zmenšeniny.

Znak do řeči

Dle Kubové a Škaloudové (2012) se jedná o metodu užívání jednotlivých znaků národního znakového jazyka, které doplňují buď konkrétní slova anebo i fráze. Autorky doporučují učení se znaků provádět při běžných každodenních činnostech, jedná se o otevřený, individuální komunikační systém.

Makaton

Makaton získal svůj název po třech osobnostech, které tento jazykový program sestavily, jedná se o spojení prvních slabik jejich křestních jmen: Margaret Walker, Katy Johnson a Tony Cornforth. V konceptu Makatonu se pracuje s propojením znakování, mluvené řeči a symbolů. Mluvená řeč se skládá z jádra slovní zásoby, kterou tvoří slova užívaná nejčastěji napříč různými komunikačními situacemi, a poté okraje slovní zásoby, jedná se o slova specializovaná podle určité oblasti tématu. Slovní zásoba je vybírána a omezena tak, aby příliš nezatěžovala paměť. Mluvená řeč je doprovázena znaky, které znakují pouze klíčová slova promluvy a měly by být doplněny vhodnými mimickými výrazy (Šarounová, 2014). Krahulcová (2002) doplňuje, že u menších dětí je vhodné klíčová slova vyjádřit i pomocí symbolů (piktogramy, fotografie, obrázky) pro lepší a snadnější porozumění.

2.5.2 Orofaciální regulační terapie

Tento koncept terapie vypracoval a představil prof. Rodolfo Castillo Morales s původním primárním zaměřením pro děti s Downovým syndromem, později bylo využití této terapie rozšířeno i na děti s jinými zdravotními obtížemi, jako je například mozková obrna. Orofaciální regulační terapie je využívána u jedinců, kteří mají poruchu sání, žvýkání, polykání a mluvení, a to z důvodu senzomotorických změn v orofaciální oblasti (Castillo-Morales, 2006). Metoda vychází z faktu, že centrální nervová soustava dosahuje nejvyšší plasticity v období do třetího roku života dítěte, proto je důležité zaměřit se v tomto období na rozvoj sání, žvýkání, polykání a obecně hybnosti orofaciální oblasti. Orofaciální

regulační terapie aplikuje techniky tahu, tlaku a vibrací v oblasti orofaciální a oblasti ramenního pletence (Klenková, 2006).

2.5.3 Bobath koncept v logopedické intervenci

Pro logopedickou praxi upravila koncept manželů Bobathových M.C. Crikmay. Tento koncept pracuje s primárními nebo abnormálními přetrvávajícími reflexy, které jedinci vytváří blokaci ve vývoji artikulace. Dítě pak nedokáže disociovat motoriku mluvidel od motoriky zbytku těla. V případě Bobath konceptu hovoříme o nápravě reflexu orálního, hledacího, sacího, kousacího, polykacího, dávicího a kašlacího. Pozornost je tedy věnována orofaciální oblasti, a to z hlediska její senzoriky (intraorální, extraorální), funkce jejích částí (jazyka, rtů a dolní čelisti), motoriky a její koordinace, svalového tonu, mimiky a schopnosti artikulace (Klenková, 2007).

PRAKTICKÁ ČÁST

3 ROZVOJ MORFOLOGICKO-SYNTAKTICKÉ JAZYKOVÉ ROVINY U JEDINCŮ S DOWNOVÝM SYNDROMEM

V rámci této diplomové práce se zaměřujeme na osoby s Downovým syndromem a typy narušené komunikační schopnosti, které se u těchto jedinců vyskytují. V teoretické části se tedy zabýváme obecnou charakteristikou Downova syndromu, dále jednotlivými nejčastějšími typy narušené komunikační schopnosti u jedinců s daným postižením a také definováním jazykových rovin a jejich deficity u jedinců s poruchou intelektu a Downovým syndromem. Praktická část poté obsahuje stanovení cílů, hlavního a dílčích, harmonogram sestavování této práce, metody a strategie, které byly aplikovány. Hlavní část praktického oddílu tvoří samotné představení tří pomůcek pro rozvoj morfologicko-syntaktické jazykové roviny a charakteristika případových studií.

3.1 Cíle výzkumného šetření a výzkumné otázky

Hlavním cílem praktické části této práce je vytvoření, následné ověření funkčnosti tří pomůcek rozvíjející morfologicko-syntaktickou jazykovou rovinu.

Mezi dílčí cíle této diplomové práce poté patří:

- vytvoření uceleného materiálu pro studenty se specializací logopedie
- tvorba případových studií klientů s deficity v oblasti morfologicko-syntaktické jazykové roviny
- ověření vytvořených pomůcek a jejich demonstrace v práci s klienty s narušením morfologicko-syntaktické jazykové roviny

Na základě cílů výzkumného šetření jsme si poté stanovili tyto výzkumné otázky:

VO1: Jsou dané pomůcky vhodné a funkční pro rozvoj morfologicko-syntaktické jazykové roviny u dětí s diagnózou Downova syndromu?

VO2: Jsou pomůcky pro uživatele srozumitelné?

VO3: Jaká je možná návaznost na tuto diplomovou práci?

3.2 Harmonogram

Tuto diplomovou práci jsme se rozhodli psát na téma Downova syndromu po autorčině setkání se s matkou jedné dívky, která má diagnostikován Downův syndrom a kterou níže autorka uvádí v jedné z případových studií, setkání proběhlo v dubnu 2022. Následně byl zkonzultován s klinickým logopedem, u kterého je dívka v péči, stav oné dívky a na základě shrnutí slabších stránek v jejím vývoji z logopedického hlediska jsme se rozhodli vytvořit pomůcky do oblasti morfologicko-syntaktické jazykové roviny, jelikož nejvíce obtíží spočívalo právě v této rovině. Od června do srpna téhož roku autorka poté vytvářela dané pomůcky za pomoci konzultací klinického logopeda dívky zmíněné výše. Další dva klienty autorka potkala na odborných praxích v ambulancích klinické logopedie. S prvním dítětem a jeho rodičem proběhla práce v listopadu 2022. S dívkou, na základě které tato práce vznikla, autorka pracovala v únoru 2023. Žel z důvodu dlouhé nemocnosti nám na poslední chvíli (březen 2023) odřeklo spolupráci poslední dítě. Oslovili jsme tedy různé organizace a klinické logopedy o případné poskytnutí kontaktu na klienty s danou problematikou. Ozvala se nám matka dívky, která na nás získala kontakt přes ranou péči. Poslední případovou studii jsme tedy zpracovávali k poslednímu březnu.

Teoretická část byla zpracovávána v průběhu léta 2022 až zimy na přelomu roku 2022/2023, dále pak od února do března roku 2023.

3.3 Použité metody a strategie

Při zpracovávání této práce jsme zvolili výzkum kvalitativní, konkrétně design případové studie. Informace a data jsme k této diplomové práci sbíraly kombinací vícero metod. Anamnestické údaje o jedincích z případových studií jsme získávali formou polostrukturovaného rozhovoru s rodiči dětí a klinickými logopedy, jež je mají v péči, a z odborných zpráv, které nám rodiče případně dali k dispozici. Dále k rozboru a zkoumání funkčnosti vytvořených pomůcek bylo využito záměrného pozorování a analýzy tvůrčí činnosti.

3.3.1 Kvalitativní výzkum

Podle Hendla (2005) se jedná většinou o výzkum longitudinálního charakteru, který je emergentní, je možné ho v průběhu modifikovat a doplňovat. Podle některých autorů je tento typ výzkumu považován jako doplněk výzkumů kvantitativních, podle jiných se

jedná o samostatný rovnocenný proces získávání dat, kdy není užíváno statistických metod ani jiných kvantifikací.

Kvalitativní výzkum je nejčastěji charakterizován jako proces získávání holistických informací ohledně jedinců v jejich každodenním životě, výzkumník tedy pracuje v terénu. K tomuto získávání dat užívá převážně nestandardizované metody. Data jsou výsledkem co nejpodrobnějších přepisů poznámek během pozorování, rozhovorů, výpisů z deníků, audio- a videozáznamů, odborných a úředních dokumentů apod. Výhodou kvalitativního výzkumu je možnost podrobného vhledu a popisu dané problematiky, díky které poté můžeme i navrhnout vhodnou terapii, dále získávání údajů z přirozeného prostředí z důvodu terénního zjišťování dat a další. Mezi nevýhody kvalitativního přístupu řadíme subjektivitu poznatků, téměř nemožnost reduplikace z důvodu pružnosti procesu, dále obtíže s generalizací, jelikož v průběhu kvalitativního výzkumu je pracováno pouze s menším počtem participantů (tamtéž).

3.3.2 Anamnéza

Svoboda (1999) charakterizuje metodu anamnézy jako zdroj získávání údajů z minulosti vyšetřovaného, díky nimž můžeme osvětlit stav současný. Přenosilová (in Pipeková, 2006) definuje anamnézu jako metodu, která sbírá základní informace a údaje o vyšetřované osobě, rodině této osoby, případně i prostředí, ve kterém dotyčná osoba žije.

Pro účely diplomové práce jsme využili heteroanamnézu, informace o jedincích nám sdělovali rodiče dětí a kliničtí logopedi. Se souhlasem rodičů jsme data čerpali i z odborných záznamů a zpráv. V práci je zaznamenána anamnéza rodinná, která se zaměřuje na členy rodiny (rodiče, sourozence, prarodiče případně i další členy rodiny, jejich předky) z hlediska výskytu chorob, postižení, poruch osobnosti, sociálně patologických jevů apod. a anamnézu osobní, kdy jsme zjišťovali stav dítěte od jeho prenatálního období až po současný stav, zajímali jsme se o jeho vývoj biologický, neuropsychický a sociální. Důležitý také pro nás byl průběh gravidity, prodělané nemoci, úrazy, přítomnost alergií, užívání léků a provedené operativní zákroky (Přenosilová in Pipeková, 2006).

3.3.3 Rozhovor

Metoda vedení rozhovoru je řazena mezi takzvané explorační postupy, díky nimž získáváme údaje o subjektivním vnímání světa jedincem, tedy o jeho názorech, postojích, obavách, přáních apod. (Svoboda, 1999).

Za účelem získání informací bylo v naší práci využito rozhovoru řízeného, částečně standardizovaného, kdy námi byl určen cíl získat anamnestické údaje o participantech a jejich rodinném prostředí (Svoboda, 1999). Měli jsme v bodech vypsány otázky, u nichž jsme potřebovali jejich zodpovězení. Rozhovor jsme poté vedli podle naladění a schopnosti samostatně doplňovat informace rodičem dítěte. Podané informace jsme si heslovitě, stručně zapisovali do formuláře. Rozhovor byl veden s rodiči participantů a klinickými logopedy, jež mají děti v odborné péči.

3.3.4 Případová studie

Hendl (2005) definuje případovou studii jako strategii, při níž se snažíme o zjištění co nejvíce informací o jednom, nebo několika málo osobách. Snaží se o holistické zachycení a popis složitosti případu daných jedinců. Rozlišuje ji tak od statistického šetření, při kterém dochází ke shromažďování dat od většího množství jedinců, ovšem množství údajů je pouze omezené. Cílem případové studie je podrobné prozkoumání případu a na základě toho snaha o pochopení případů podobných.

Podle Chrastiny (2019) je případová studie *„autonomní nebo komplementární výzkumnou metodou, může využívat jak kvalitativní (nejčastěji), tak kvantitativní data, případně kvantitativně pojaté interpretace kvalitativních dat“* (Chrastina, 2019, s. 50). V jeho pojetí jsou naše případové studie typu deskriptivního ilustrativního, jelikož se snažíme o podrobný popis daných jedinců.

3.3.5 Pozorování

Pozorování se stejně jako předchozí metody řadí mezi metody klinické, nestandardní, pohlíží na individuálního jedince v celé jeho komplexnosti. Jedná se o záměrné, plánovité vnímání smyslovými orgány, při kterém na rozdíl od anamnézy zjišťujeme informace z aktuální přítomnosti, pozornost je zaměřována na vzhled a jednání vyšetřovaného jedince (Svoboda, 1999).

V rámci naší práce bylo využito pozorování extrospektivního, jehož výsledkem je volný popis pozorovaných osob (Nakonečný, 1998). Jednalo se v našem případě o pozorování

krátkodobé, převážně jsme se zaměřovali systematicky a kontrolovaně na přímou práci dětí s danými námi vytvořenými pomůckami. Hodnoceno bylo také průvodní chování.

3.3.6 Analýza tvůrčí činnosti

Dittrich (1993) považuje metodu analýzy výkonů společně s analýzou výtvorů a výsledků činnosti dětí za velmi důležitou doplňkovou strategii získávání informací o jedinci, která mnohdy odkrývá jinak nezjistitelná data o dítěti. Svoboda (1999) dodává, že se jedná o plně individuální charakter metod, a proto nejsou psychometricky zaznamenatelné. Pro správné a kvalitní vyhodnocení je zapotřebí dlouhodobé klinické zkušenosti. Podle Přinosilové (in Pipeková, 2006) nás tato metoda informuje, na jakém stupni psychomotorického vývoje se dítě nachází. Při analýze tvůrčí činnosti jsme schopni zjistit rysy vlastností a případné zájmy dítěte, dále tato metoda umožňuje určit úroveň vědomostí a dovedností, kterých dítě ve svém věku dosáhlo. Při hodnocení získáváme údaje nejen o stránce formální, ale i cenné informace o stránce obsahové.

Metodu analýzy tvůrčí činnosti jsme v našem případě využili k analýze hry námi vytvořených pomůcek u jednotlivých participantů, zajímali jsme se převážně o stránku formální.

3.4 Analýza a interpretace

Následující kapitola je zaměřena na rozbor hlavního cíle této diplomové práce. Nejdříve zde uvádíme podrobné popisy pomůcek, které byly autorkou vytvořeny. V rámci nich jsou uvedeny i verze aplikace pro děti předškolní a děti starší, tedy mladšího školního věku. V dalších částech jsou poté rozepsány tři případové studie, které sestávají z osobní, rodinné, školní anamnézy a případných dalších údajů, které autorce poskytli zákonní zástupci dětí a odborníci, u nichž jsou děti v péči, dále zde pak uvádíme práci s pomůckami a jejich ověřování na daných klientech.

3.4.1 Pomůcka 1. – PŘEDLOŽKY

Pomůcka PŘEDLOŽKY je určena pro rozvoj morfologicko-syntaktické roviny, konkrétně morfologické struktury slova při používání předložek ve 3. a 4. pádě. V rámci práce s pomůckou se dítě také učí jednotlivé předložky a jejich užití v praxi. Pomůcka je převážně určena pro děti předškolního až mladšího školního věku, před použitím pomůcky

je potřeba zjistit, na jaké vývojové úrovni se dítě nachází a podle toho uzpůsobit užití pomůcky.

Co by mělo dítě zvládat ve věku:

3–4 roky – dítě by mělo nejdříve pasivně a později aktivně ovládat pojmy „nahoře, dole, nízko, vysoko, níže, výše“ a předložkové vazby „na, do, v“; kolem 4. roku by si mělo dítě osvojit pojmy „vpředu, vzadu“

4–5 let – dítě má již osvojeny pojmy z předchozího období a upevňuje si pojmy „vpředu, vzadu“, dále předložkové vazby „před, za, nad, pod, vedle, mezi, vlevo, vpravo“

5–6 let – dítě dokáže pracovat se dvěma a více instrukcemi „vpravo nahoře, vlevo dole“ (Bednářová, 2015)

Obsah:

Pomůcka PŘEDLOŽKY sestává ze tří pracovních listů:

1. pracovní list obsahuje šablony dvou kostek. Na první kostce jsou vyobrazeny základní předložky (na, pod, vedle/mezi, za, před v) formou červených koulí, které jsou umístěny v oblasti hnědé krabice. Na druhé kostce jsou pak zobrazeny předměty, které jsme rozčlenily podle tří základních rodů v českém jazyce, vždy v jednotném a množném čísle:

- mužský rod: hrnek, míče
- ženský rod: květina, kostky
- střední rod: puzzle, auta

2. pracovní list obsahuje kartičky předmětů z druhé kostky, které bude dítě přikládat na třetí pracovní list stolu.
Na 3. pracovním listě je nakreslen stůl.

Příprava:

Pro lepší manipulaci a delší životnost pomůcky doporučujeme papíry zalaminovat. Pracovní list s nakresleným stolem pro lepší představu při práci doporučujeme vystřihnout a až poté zalaminovat, dítě tak bude mít pocit ohraničeného prostoru a lépe pochopí předložku „v“. Pracovní list s kartičkami předmětů rozstříhejte také.

1. verze: kostky po zalaminování vystřihněte, ohněte podél stran čtverečků, poskládejte (tenčí proužky vkládejte do vznikající kostky) a slepte do tvaru kostek – nalepte lepidlo

na tenčí proužky, které jsou podél některých stran čtverečků, případně přilepte lepicí páskou, která lépe drží na laminovací fólii (pro lepší manipulaci doporučujeme nalepit čtverečky na kostky dřevěné, plastové).

2. verze: čtverečky kostek nastříhejte každý zvlášť, aby vznikly kartičky s jedním obrázkem předložky/předmětu. V případě této varianty upozorňujeme na ostřejší hrany kartiček.

Doba přípravy:

cca 15 minut

Postup při použití pomůcky:

Položte před dítě pracovní list se stolem a do řádku pod stůl naskládejte kartičky s předměty lícem nahoru. Dítě hodí kostkou s předměty a vybere podle ní kartičku, která se nachází pod pracovním listem stolu. Poté hodí kostkou s předložkami a podle obrázku na kostce s předložkami dává vybranou kartičku předmětu na obrázek stolu. Úkon doprovází slovně. Pokud dítě nechce mluvit samo, dohlížející se může ptát.

Např. dohlížející: „Kam dáš kytičku?“ (4. pád)

dítě: „Na stůl.“

dohlížející: „Kde je kytička?“ (3. pád)

dítě: „Na stole.“

Dítě si tedy fixuje předložky ve 3. i 4. pádě. Pokud je dítě šikovnější může používat celé věty („Kytičku dám na stůl (4. pád). Kytička je na stole (3. pád).“).

Obrázek 2: Pomůcka 1. – předložky (květina na stole) (zdroj: archiv autorky práce)

Modifikace:

Možnost užít i bez kostek, kdy si dítě táhne lístky s obrázkem předložky a předmětu a ty poté přikládá podle pokynu na obrázek stolu. Pro zdůraznění pocitu hry doporučujeme využití formy s kostkami.

Hru je možno modifikovat i v terénu, kdy si dítě vezme nějaký předmět/hračku a podle hodu kostky s předložkami dá daný předmět/hračku na příslušné místo v oblasti (fyzického) stolu. Tuto variantu doporučujeme provádět, pokud zjistíme, že dítě dosud nemá předložky ve svém mentálním lexikonu. Pro lepší představivost je potřeba předložky nejdříve nacvičit v prostoru.

Pro rozšíření slovní zásoby je možno také užít předmětové kartičky určité kategorie, kterou si dítě potřebuje procvičit (ovoce, dopravní prostředky, oblečení).

Pokud je pro dítě složité operovat se dvěma kostkami a je to pro něj příliš mnoho informací, doporučujeme vzít pouze jeden obrázek předmětu, který se dítěti líbí, a cvičit předložky pouze na tomto předmětu.

Další oblasti rozvoje:

Dítě si rozvíjí lexikálně-sémantickou rovinu (slovní zásoba, význam daných slov), prostorovou orientaci, paměť a pozornost, zrakovou percepci.

3.4.2 Pomůcka 2. – SKLOŇOVÁNÍ S POMOCÍ ČÍSEL

Pomůcka SKLOŇOVÁNÍ rozvíjí morfologicko-syntaktickou jazykovou rovinu, přesněji morfologické tvoření koncovek při skloňování slov. V průběhu hry si dítě dále rozšiřuje slovní zásobu v oblasti čísel, barev a předmětů. Pomůcka je určena pro děti mladšího školního věku, před užitím pomůcky je tedy potřeba zjistit vývojovou úroveň dítěte.

Co by mělo dítě zvládat ve věku:

2–2,5 let – dítě začíná postupně používat časování a skloňování (nejdříve rod, pak číslo a pád)

3 roky – dítě by mělo umět rozlišovat mezi singulárem a plurálem, skloňovat

4–5 let – dítě by již mělo umět skloňovat a časovat (Bednářová, 2015)

Obsah:

Pomůcka SKLOŇOVÁNÍ se skládá ze dvou pracovních listů, na kterých jsou nakresleny tři kostky:

1. kostka obsahuje čísla od 1 do 6, která jsou znázorněna vždy číslicí i odpovídajícím počtem teček. Dítě si tak, pokud zatím neovládá čtení čísel, může spočítat, kolik teček je zde znázorněno.

Na 2. kostce jsou vybarveny čtverečky barvami (žlutá, červená, hnědá, zelená, bílá, modrá).

3. kostka znázorňuje předměty, které jsme rozčlenily podle 3 základních rodů užívaných v českém jazyce.

- mužský rod: korálek, motýl
- ženský rod: kniha, pastelka
- střední rod: auto, letadlo

!POZOR!: Z důvodu pochopení a vyjasnění nepřesností musí zůstat kostka s předměty v černobílém provedení, aby dítě nemátla kombinace barevné kostky s kostkou předmětů.

(Kdyby byly předměty jinak barevné, než ukáže po hodu kostka barev, mohlo by dojít u dítěte ke zmatení.)

Příprava:

Pro delší životnost pomůcky doporučujeme pracovní listy nejdříve zalaminovat. Po laminaci je potřeba vystřihnout šablony kostek, dále je ohnout po hranách jednotlivých čtverečků, nanést lepidlo na tenčí proužky podél některých hran čtverečků a poskládat do tvaru kostek. Po laminaci doporučujeme slepit kostky spíše pomocí proužků lepicí pásky, která lépe drží na laminovací fólii. Vhodné je také nalepit čtverečky na kostku dřevěnou nebo plastovou.

Doba přípravy:

cca 15 minut

Postup při použití pomůcky:

Dítě hodí postupně třemi kostkami. Je důležité pořadí, aby si dítě uvědomilo postupnost a postavení slov ve slovním spojení číslovky, přídavného jména (v našem případě barvy) a podstatného jména. Nejdříve tedy hodí kostkou s čísly, poté s barvami, a nakonec s předměty. Poté řekne, co vidí na kostkách.

Během provádění manipulace s kostkami je vhodné dbát na to, aby dítě skládalo kostky zleva doprava a již si fixovalo tento pohyb pro budoucí dovednost čtení.

Např. „pět žlutých motýlů“

„jedno bílé auto“

Obrázek 3: Pomůcka 2. – skloňování s pomocí čísel (pět žlutých motýlů) (zdroj: archiv autorky práce)

Obrázek 4: Pomůcka 2. – skloňování s pomocí čísel (jedno bílé auto) (zdroj: archiv autorky práce)

Modifikace:

Je zde možnost neužívat kostky, ale pouze kartičky, kdy si dítě losuje z každé hromádky slovního druhu. V tomto případě neskládáte při přípravě kostky, ale rozstříháte je na jednotlivé kartičky, každá kartička musí obsahovat jeden obrázek, tedy rozstříháte kartičky podél linií na čtverce. Pro pocit hry však doporučujeme variantu s kostkami.

Nejjednodušší variantou pro mladší děti je užití pouze dvou kostek. Vždy užíváme kostku s předměty, a to buď v kombinaci s kostkou barev, kdy si dítě procvičuje shodu adjektiva a substantiva, anebo v kombinaci s kostkou s čísly, v tomto případě se dítě učí tvořit plurál k obrázkům na kostce s předměty.

Jako složitější variantu pro šikovné děti je možné hodit všemi kostkami najednou a dítě je poskládá do řady dle postavení slov.

Při ještě složitějším odstupnění kostky pomíchejte a dítě je musí poskládat do správného pořadí. Každý úkon by mělo komentovat slovy.

Další oblasti rozvoje:

Dítě si díky této pomůcce rozvíjí lexikálně-sémantickou jazykovou rovinu (rozšiřuje si slovní zásobu a porozumění významu slov), matematické dovednosti, paměť, pozornost, pravo-levou orientaci.

3.4.3 Pomůcka 3. – SKLÁDÁNÍ VĚT

Pomůcka SKLÁDÁNÍ VĚT je určena primárně pro rozvoj morfologicko-syntaktické jazykové roviny, konkrétně pro podporu rozvoje syntaxe (dvou a tříslovných vět). Pomůcka je určena dětem předškolního věku, případně i mladšího školního věku, před užíváním pomůcky je potřeba zjistit vývojovou úroveň dítěte a pomůcku pak tomu uzpůsobit.

Co by mělo dítě zvládat ve věku:

1,5–2 roky – dítě tvoří dvouslovné věty

2,5–3 roky – dítě pozvolna používá víceslovné věty; holou větu (podstatné jméno a sloveso) doplňuje o další slovní druhy

3–4 roky – tvorba souvětí; do 4 let jsou dysgramatismy považovány za fyziologické

4–5 let – dítě by mělo mluvit gramaticky správně v minulém přítomném i budoucím čase a používat všechny slovní druhy (Bednářová, 2015)

Obsah:

Pomůcka obsahuje dva pracovní listy, na kterých jsou vyobrazeni členové rodiny: maminka, tatínek, babička, dědeček, dívka a chlapec. V řádku za každou postavou jsou pak

vždy tři situace, které sestávají z aktivity (slovesa) a předmětu a podle kterých bude dítě tvořit dvou až tří slovné věty. Dohromady tedy obsahuje pomůcka 41 kartiček.

Příprava:

Aby byla pomůcka co nejdéle vhodná k použití, doporučujeme pomůcku zalaminovat do tvrzené fólie. Poté rozstříhejte pracovní list na kartičky. Dbejte na to, aby byla pomůcka užívána vždy v přítomnosti dospělých osob, kartičky mají ostřejší hrany a je zde možnost rizika drobnějšího poranění.

Doba přípravy:

cca 10 minut

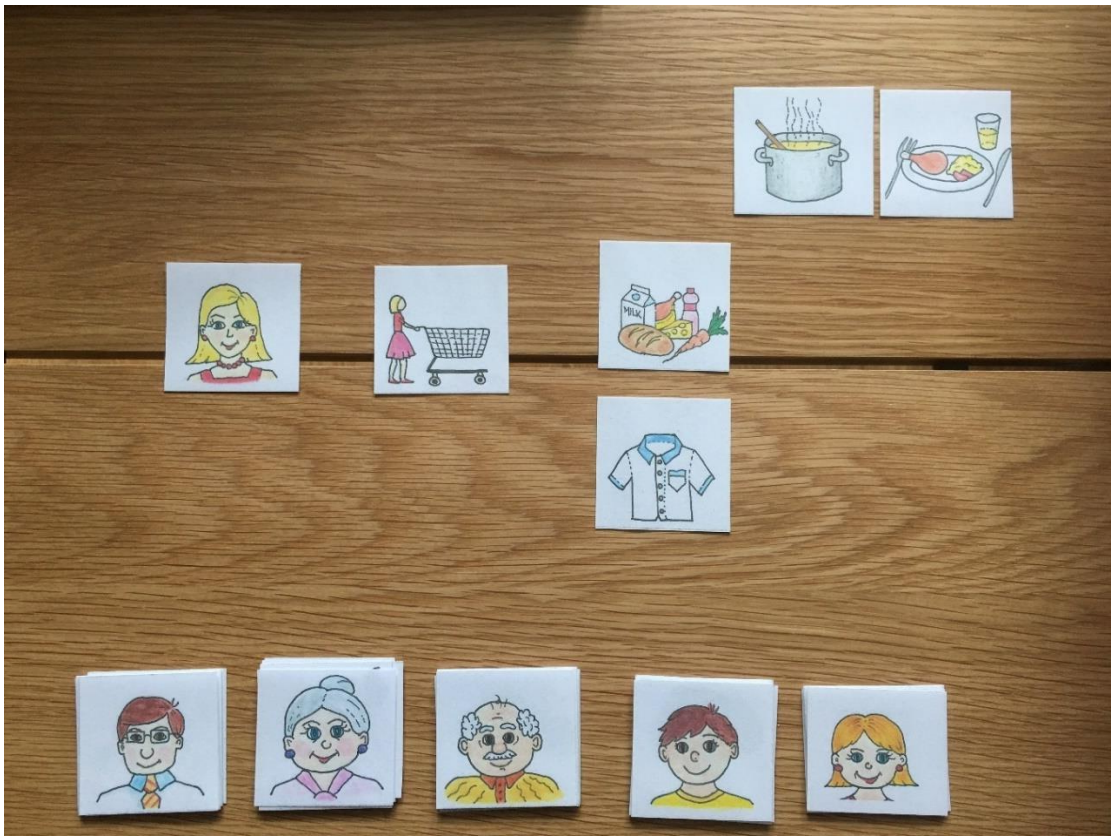
Postup při použití pomůcky:

Dítě skládá jednoduché tříslovné věty podle kartiček (podmět, přísudek, předmět). Nejprve před dítě předložte kartičky vyjadřující jednu větu na stůl, aby pochopilo, oč se v této hře jedná.

Na papíře je vždy člen rodiny a v řádku za postavou je činnost, kterou vykonává, a předmět, se kterým daný úkon provádí.

Např. „Maminka kupuje jídlo.“

„Děda spí v křesle.“



Obrázek 5: Pomůcka 3. – skládání vět (maminka kupuje jídlo) (zdroj: archiv autorky práce)

Modifikace:

Pokud je dítě mladší, lze pomůcku modifikovat i na jednodušší verzi, kdy dítě skládá pouze věty dvouslovné (podmět, přísudek).

Jednodušší verze: „Babička plete."

„Holčička kreslí."

Pokud je dítě šikovné a zvládá tříslovné věty, které před něj předložíte, můžete hru ztížit. Dítě musí najít správnou dvojici úkonu a věci z vícero situací, seřadit a poté komentovat, co vytvořilo.

Další modifikací je podrobnější popis situace, pokud je dítě šikovnější, může popsat, co vidí na obrázku (oblečení členů rodiny, barvy, množství, …).

Další oblasti rozvoje:

Dítě si osvojuje narativní dovednosti, rozšiřuje si slovní zásobu a porozumění pojmům.

Příklady možnosti tvoření vět:

Maminka nakupuje jídlo. Maminka vaří oběd. Maminka žehlí košili.

Tatínek pracuje na počítači. Tatínek seká dřevo. Tatínek telefonuje.

Babička plete šálu. Babička sadí květinu. Babička peče buchty.

Dědeček sedí v křesle. Dědeček čte noviny. Dědeček spí v křesle.

Chlapec kope do míče. Chlapec leze na strom. Chlapec jede na kole.

Dívka kreslí obrázek. Dívka se houpe na houpačce. Dívka si hraje s panenkou.

Při hledání vhodného vzorku dětí jsme požadovali děti s diagnózou Downova syndromu s přítomností lehké nebo středně těžké poruchy intelektu. Věkové rozmezí jsme stanovili na předškolní a mladší školní věk do 14. roku věku, jelikož do tohoto období dochází k největšímu možnému rozvoji komunikace u těchto dětí. Spodní hranici jsme zvolili z důvodu časové náročnosti, pochopení pojmů na obrázcích a dovednosti užívání předložek.

3.4.4 Případová studie 1

Dívka D. – narozena 6/2018

Dívka je živější povahy, menšího vzrůstu a drobné postavy. Na vzhledu dívky jsou velmi patrny vnější symptomy Downova syndromu. V důsledku vysazení medikace je nyní dívka poněkud vznětlivější a agresivnější, vzteká se a nechce spolupracovat.

Rodinná anamnéza

Dívka vyrůstá v úplné rodině. Matka je narozena v roce 1978, otec 1990. Oba rodiče mají ukončeno středoškolské vzdělání. Manželství rodičů se zdá být harmonické, na logopedii docházejí většinou oba dva a mají zájem o rozvoj své dcery. Dívka má mladšího bratra a dva starší dospělé nevlastní sourozence (sestra 25 let a bratr 21 let) z matčina prvního manželství, starší sourozenci na logopedii nedocházeli. Rodina žije v domku na vesnici. Matka je nyní nezaměstnaná na úřadu práce, jelikož u dívky došlo ke zhoršení stavu chování po vysazení léků a v mateřské škole ji nechtějí z důvodu napadání ostatních spolužáků. Matce bylo doporučováno zvážení denního stacionáře.

Otec matky měl diagnostikován diabetes mellitus 2. typu. Oba rodiče dívky jsou zdraví a mimo otce matky se závažná onemocnění v rodině nevyskytují.

Osobní anamnéza

Dívka se narodila v červnu 2018 jako 3. dítě ze 4. gravidity. Prenatální screening odhalil Downův syndrom. Vyšetření karyotypu nejdříve matka odmítla, posléze však na vyšetření přistoupila a Downův syndrom byl potvrzen. Těhotenství proběhlo bez komplikací. Porod byl fyziologický, v termínu, záhlavím. Dívčina porodní hmotnost činila 3400 g a měřila 49 cm.

Dívka byla uměle kojena. Raný psychomotorický vývoj byl dle slov matky v normě. Dívka si sedla po šestém měsíci věku. Chodit začala kolem jednoho a půl roku, první slova začala užívat kolem jednoho roku.

Hospitalizace 10/2018 z důvodu korekce deficitu atrioventrikulárního septa a poté 2/2019 z důvodu oboustranné bronchitidy.

Vyšetření praktického lékaře

Dívka po porodu lehce asfyktická, nebyla křišena, ovšem po krátké době od porodu byla potřeba oxygenoterapie. Nález na ECHO – kompletní defekt atrioventrikulárního septa, který byl operován ve 4. měsíci. Dívce byla v raném věku nasazena medikace, diuretika.

U dívky je patrný snížený svalový tonus a mírná deformita hrudníku. Respirační infekty jsou u dívky časté, avšak na úrovni vyskytující se u běžné populace. ORL vyšetření odhalilo lehkou nedoslýchavost bez vlivu na vývoj řeči. Dále podstoupila dívka vyšetření RTG plic, SONO centrální nervové soustavy a ledvin, oční vyšetření (bez nálezu), ultrazvuk kyčlí, transientně evokované otoakustické emise (TEOAE) opakovaně negativní.

Neurologické vyšetření

Z data 12/2020. Dívka nosí pleny, je krmena lžičkou, jezdí na dětské motorce a hraje si s plyšovou opičkou – spí s ní a hra probíhá staráním se o opičku, jako kdyby byla miminko.

Dívka je veselá, velmi živá, drobnějšího habitu, chůze samostatná, plantigrádní (váha těla je rozložena po celé plosce chodidla od paty po prsty). Dívka rozumí všemu, opakuje slova. Pár slov řekne i samovolně.

Hypotonie, normoreflexie, dřepne si v prostoru, polohové testy bez asymetrie.

Doporučení: povšechná stimulace dítěte, jinak zvyklý režim.

Speciálně-pedagogická diagnostika v předškolním věku

Vstupní vyšetření proběhlo 6/2021. Vyšetření bylo provedeno na základě zhodnocení stavu před nástupem do mateřské školy, kterou má dívka navštěvovat od 9/2021. Pro nízký věk je v domácí péči.

Dívka je živější povahy, milá, pozitivně naladěná. Navazuje a udrží zrakový kontakt. Při separaci od matky je její chování bez obtíží. Pozornost při činnosti u stolu udrží cca 30 minut. Velice dobře je rozvinutá schopnost imitace, i v komunikaci se snaží zopakovat pojmy, které examinátor používá při popisování obrázků nebo předmětů. Sociální chování je zautomatizované, pěkně samostatně používá pozdrav a poděkování. Dívka se dle slov matky rozmluvila teprve nedávno. Dokáže ale zopakovat kratší věty bez obtíží. Ráda napodobuje zvuky různých zvířat. Je velmi zvídavá, o testovací úkoly má zájem. Stále ovšem přetrvává tendence zkoumat předměty orálně. V rámci sebeobsluhy je dívka pravidelně vysazovaná, potřebu vykoná, sama rozpozná a dokáže naznačit, když potřebuje na stolici. Oblíbeným druhem hraček jsou hračky zvukové. Dokáže si hrát i samostatně delší dobu, často ale vyžaduje při hře přítomnost druhé osoby.

Použité diagnostické metody: anamnesticko-diagnostický rozhovor, pozorování, jiné odborné zprávy.

Psychologická diagnostika v předškolním věku

Při prvním kontaktu je dívka pozitivní, sociální reakce jsou adekvátní, separaci od matky zvládá. Během vyšetření je dívka zvídavá, má zájem o pomůcky a aktivity při testování, dokáže udržet pozornost při činnosti u stolu. Velmi dobrá je schopnost motorické nápodoby.

Exprese řeči – dívka se snaží verbálně komunikovat, vyjadřuje se jednoslovnými větami, které mají nejčastěji podobu onomatopoií. Recepce řeči – dívka reaguje většinou adekvátně na jednoduché verbální pokyny, které jsou podporovány gesty. Celkově je vývoj řeči opožděn, odpovídá dítěti ve věku 23 měsíců.

Adaptivní chování – dívka se orientuje v základních částech lidského těla. Na reálných fotografiích dokáže rozeznat a částečně i pojmenovat určitá zvířata. Identifikace předmětů

v knize s obrázky je úspěšná méně. Dokáže předměty každodenní činnosti pojmenovat a určit způsob jejich použití. Celkově odpovídá dítěti ve 22 měsících věku.

Jemná motorika – imitací dokáže manipulovat s jednoduchými vkládačkami. Dokáže postavit věž o 4 kostkách. Snaží se chytit balonek kutálející se po stole, zpět ho ale druhé osobě nepošle, odhazuje balonek stranou. Nové předměty má tendenci zkoumat orálně. Občas nedokonalá pozice palce a ukazováčku při úchopu drobnějších předmětů. Dokáže otevřít a zavřít víčko krabičky, rozepne zip, navléká korálky na pevný bod, na volný závěs dívka korálek navlékne, ale nedotáhne přes šňůrku na konec. S dopomocí dokáže otočit víčkem láhve i o širším průměru. Odpovídá věku 24měsíčního dítěte.

Hrubá motorika – chůzi zvládá samostatně a vzpřímeně. Má tendence k útěkům, nutnost dohledu. Chůzi do schodů zvládá s dopomocí držení se zábradlí. Někdy prostřídává nožky. Překážky z nábytku a jízdu na odrážedle má osvojenu. Motoricky odpovídá dítěti o 20–24 měsících.

Sebeobslužná činnost – dívka se neumí sama najíst. Učí se napichovat tuhou stravu na vidličku. Tekutinu dokáže pít z hrnečku. Při oblékání se aktivně zúčastňuje, pomáhá druhé osobě provlékáním končetin otvory rukávů a nohavic, dokáže si zout i obout boty. Při hygieně dokáže pustit vodu, navyklá utřít si ruce do ručníku, snaží se o samostatné čištění zubů. Pravidelně vysazována na nočník. Orientačně odpovídá věku 25měsíčního dítěte.

Rozumové schopnosti – verbální porozumění a vizuální analýza a syntéza adekvátní věku. Kvantitativní myšlení a krátkodobá paměť vyhodnotit adekvátně nelze. Dívka inklinuje do pásma lehké poruchy intelektu. Opoždění v psychomotorickém vývoji je o cca 12 měsíců vývojového věku.

Použité diagnostické metody: Vývojová škála dle EHP, Stanford Binetův inteligenční test – IV. revize, anamnesticko-diagnostický rozhovor, pozorování, jiné odborné zprávy

Závěr z SPC (6/2021)

Na podkladě symptomaticky tělesného, sluchového, řečového postižení a poruchy intelektu je dívka vedena jako dítě se speciálními vzdělávacími potřebami. Aktuální psychomotorická vývojová úroveň dosahuje věku 23měsíčního dítěte, opoždění od normy je tedy o 12 měsíců. Kognitivní schopnosti jsou v pásmu lehké poruchy intelektu.

Z hlediska vzdělávání doporučení vzdělávat dle vzdělávacího programu RVP PV s personální podporou asistenta pedagoga.

Analýza rozhovoru s logopedkou

Hodnoceno po rozhovoru 11/2022. Dívka se stále neumí sama najíst. V mateřské škole vedena jako dítě se speciálními vzdělávacími potřebami. Čtyři hodiny denně se jí věnuje asistent pedagoga, na kterého se aklimatizovala dobře.

Na logopedii začali rodiče s dívkou docházet od 1/2022 na doporučení praktického lékaře. Rodiče mají o logopedickou terapii zájem, je znát jejich snaha a pravidelná příprava. Na intervenci si paní logopedka vymezuje 60 minut. Časově je příprava na intervence náročná, jelikož je složité dívku podnětně motivovat.

Lateralita dívky se zdá být prozatím nevyhraněná, při kresbě si tužku přehazuje z pravé ruky do levé. Na podložku klade nepřiměřený tlak. Doporučení vyšetření klinickým logopedem, dívka byla zatím vyšetřena pouze psychologem SPC.

Teprve před 4. rokem začala vázat věty. Ve vývoji po vysazení léků nastal velký krok zpět. Dívka se ještě v říjnu snažila tvořit delší věty, dnes se vyjadřuje pouze dvouslovně, pomalu přechází na tříslovné výpovědi. Slova jsou často nahrazována onomatopoii. Před ukončením medikace ráda spolupracovala, byla zvídavá, měla zájem o úkoly, veselá, živá. Při poslední terapii byla vznětlivá, vztekala se, nechtěla spolupracovat, měla tendence utíkat, matka ji musela držet. Motivace byla obtížná, nedařilo se dívku zapojit do terapie.

Artikulační schopnosti a obsah mluvené řeči

Slovní zásoba oslabená, dívka se převážně vyjadřuje onomatopoii (citově zabarvená slova, citoslovce). Věty jsou skládány bez sloves, v řeči převažují podstatná jména. Při komunikaci s dívkou je potřeba podpory neverbální komunikací – gesty.

Mluvní projev se nesrozumitelný. Artikulace setřelá, dyslalie multiplex.

3.4.5 Případová studie 1 – práce s pomůckami

Práce s participantem 1 probíhala v ambulanci klinické logopedie, kam dívka dochází na pravidelné logopedické terapie. Spolupráce s dívkou byla složitější a náročná, jelikož, jak píšeme výše, došlo k vysazení většiny medikace, která dívku utlumovala. Dívka byla v důsledku této skutečnosti velmi vznětlivá, v průběhu terapie se u ní objevovaly silné

záchvaty vzteku, projevující se nepřiměřeně prudkými návaly hlasitého pláče, zrudnutím v obličeji. Dívka kolem sebe rozhazovala rukama, škrábala a pěstmi tloukla do své matky.

Užití **první pomůcky** jsme modifikovali vzhledem k nízkému věku dívky pouze na tři základní předložky V, NA, POD s užitím pouze jedné kartičky předmětu, kterou si dívka zvolila (květina). Volba probíhala postupným doptáváním, co je na obrázcích, které dívka pojmenovala: balón, auto, kytka, kostička, čajík, kousek (puzzle). Obrázek stolu také pochopila a dokázala ho adekvátně pojmenovat. Při domluvě matky k dívce, aby spolupracovala, dívka dokázala po hodu kostkou správně určit, kam na stůl kartičku položit.

Druhou pomůcku jsme se pokoušeli modifikovat vynecháním kostky s barvami pro jednodušší orientaci, dívka však nechtěla spolupracovat, pravděpodobně z důvodu nepochopení zadání. Využili jsme tedy pomůcku k poznávání čísel, kdy jsme zjistili, že dívka rozezná pouze číslice do čísla 4, a poté barev, což dívku velmi bavilo a dokázala určit, jakou barvu mohou mít dané černobílé objekty na kostce třetí.

Třetí pomůcku jsme rozfázovali na tři kroky. Nejdříve si dívka vybrala osobu, kterou pojmenovala, doptávaly jsme se otázkou „Kdo je to?“. Poté jsme před dívku postupně poskládali dané předměty, které se k dané osobě pojí a ověřovali jsme si, zda dívka pojmům na obrázcích rozumí, porozumění jsme kontrolovali otázkou „Co je to?“. Nakonec jsme přiložili doprostřed mezi danou osobu a pod sebou naskládané předměty kartičku se slovesem a ptali jsme se dívky, formou např. „Co může holčička malovat?“ a dívka musela ukázat na kartičku s předměty, postupně jsme správně zařazené dvojice sloveso-předmět dávali stranou.

Dívka má velmi omezený slovník, jak aktivní, tak také pasivní slovní zásoby. Některé obrázky dokázala pojmenovat správně, jindy si musela dopomoci pouze onomatopoii.

U kartičky maminky dívka nedokázala pochopit, že paní na obrázku si má propojit se svojí maminkou, jelikož paní na obrázku byla blondýna a její matka byla hnědovlasá. Toto dívku velmi rozrušilo, proto jsme tuto část (kartičky s maminkou) vynechali.

Pojmenování u holčičky: správně pojmenovala obrázek panenky, obrázku (dokázala i popsat, co je na obrázku – dům, kytičky), u houpačky a slovesa houpat použila pouze jeden zástupný pojem – houpy.

U chlapce dokázala pojmenovat všechny obrázky, pouze u slovesa kopat použila onomatopoie kop.

U osoby otce nedokázala pojmenovat telefon, nahrazovala to pouze onomatopoii Haló? Haló?, kdy používala i pomocná gesta (znak volat – přiložení ruky k uchu s natažením palce a malíku). Z toho usuzujeme, že pojem zná, pouze nepoužívá slovo „telefon“. Pojem počítač ani obrázek neznala, z tohoto důvodu byla daná dvojice vynechána.

Předměty, řadící se k osobě babičky, určila: šátek, květinka, buchty mňam.

Při určování postavy dědečka nahradila sloveso sedět dětským výrazem „hačí“. Noviny poznat nedokázala, proto byla tato dvojice vynechána.

Obecně se dívka během komunikace s námi dorozumívala převážně gesty, a to buď deiktickými, kdy ukazovala na objekty, nebo gesty ikonickými, kdy napodobovala vlastnosti daných objektů. Ikonická gesta užívala například v případě pojmenování obrázku s telefonem viz výše, dále u kartičky, kde dědeček spí, kterou nepojmenovala slovně, ale pouze dětským znakem spát, anebo u obrázku oběda/jídla užila onomatopoia ham, ham s doprovodným znakem vkládání jídla oběma rukama do úst.

3.4.6 Případová studie 2

Dívka T. – narozena 11/2010

Dívka je postavy menšího vzrůstu s mírnou nadváhou a méně výraznými symptomy Downova syndromu. Je mírně neobratná v hrubé i jemné motorice. Povahově je spíše plachá, stydlivá. Při komunikaci s osobami, si musí déle zvykat, poté je velmi komunikativní. Během intervence dobře spolupracovala, byla velmi ochotná a lehce motivovatelná.

Rodinná anamnéza

Dívka byla do nedávné doby vychovávána v úplné rodině. V roce 2020 otec dívky zemřel, příčinou bylo onkologické onemocnění. Matka se narodila v roce 1971, otec 1978. Oba rodiče mají ukončeno vysokoškolské vzdělání. Matka je po narození prvního dítěte ženou v domácnosti, otec pracoval jako architekt telekomunikačních sítí na univerzitě. Manželství rodičů se jevilo jako harmonické, na logopedii docházela většinou s dcerou matka. Dívka má dva starší sourozence, bratry (15 a 17 let). Ani jeden ze sourozenců na

logopedii nedocházejí, u mladšího bratra se projevuje slabší velární rotacismus, který byl patrný i u otce. Rodina žije v rodinném domě v centru města společně s matkou matky.

Otec dívky měl diagnostikován diabetes mellitus 1. typu a jeho matka diabetes mellitus 2. typu. Jiná závažná onemocnění matka dívky neudává.

Osobní anamnéza

Dívka se narodila jako 3. dítě ze 3. gravidity v listopadu roku 2010. Těhotenství proběhlo dle matky bez komplikací. Porod byl fyziologický, záhlavím, dívka byla týden přenášena. Po porodu vážila dívka 4000 g a měřila 52 cm. Zpočátku byla dívka kojena přirozeně, jelikož však nepila dostatečně, přistoupila poté matka k umělému dokojování.

Dva týdny po porodu byla dívka hospitalizována z důvodu nálezu petechií po celém těle a následném zjištění trombocytopenie. Dívka měla velmi nízkou hladinu vitamínu B12.

Dle slov matky probíhal raný psychomotorický vývoj mírně opožděně. Dívka se posadila po sedmém měsíci a chodit začala kolem roku a tří měsíců. První slova začala používat po prvním roce. Vývoj probíhal skokově, kdy dívka delší dobu nevykazovala žádné změny a po určité době začala danou dovednost, schopnost vykonávat.

Školní anamnéza

Dívka nastoupila do mateřské školy po delší době hledání, kdy byla ve dvou logopedických mateřských školách odmítnuta z důvodu kombinovaného postižení. Nyní dochází po dvouletém odkladu školní docházky do Montessori základní školy, kde navštěvuje 3. třídu.

Lékařské vyšetření

Dívka je evidována a pravidelně dochází na hematologii z důvodu trombocytopenie, která se u ní projevila krátce po porodu a z důvodu sledování a kontroly nízké hladiny vitamínu B12. Dále pravidelně navštěvuje endokrinologii, jelikož má diagnostikovanou hypotyreózu, neurologii, pro podezření možnosti výskytu epilepsie, a gastrologii. Krátce po porodu byl u dívky zjištěn defekt atrioventrikulárního a mezikomorového septa, je proto sledována i na kardiologii. Zatím dané defekty operativně řešeny nebyly, jelikož ve věku 1,5 a 3,5 let otvory překryla vytvořená řasa. Dívka je evidována také na oftalmologii z důvodu refrakční vady myopie, která je korigována dioptrickými brýlemi. Případné vady sluchu matka neudává.

Neurologické vyšetření

Matka během rozhovoru neuvedla.

Speciálně-pedagogická diagnostika

Kontrolní vyšetření 07/2022 – při první kontaktu se dívka jeví jako plachá, stydlivá. Separaci od matky relativně zvládá. Po přivyknutí si na nové prostředí má zájem o pomůcky a aktivity. Pozornost při činnosti u stolu udržet dokáže. Dokáže pracovat cca 30 minut.

Exprese řeči – v produkci se projevují slovní i větné dysgramatismy, objevuje se nesprávná výslovnost hlásek, plynulost řeči je mírně narušena. Dívka se vyjadřuje pomalejším tempem, úroveň aktivní slovní zásoby je chudá.

Recepce řeči – dívka dokáže porozumět příkazům, pokynům a zadání dobře, pokud jsou řečeny jednoduše. Někdy je potřeby pokyny a příkazy opakovat. Dívka nemá problém s porozuměním řeči.

Senzorická percepce – zrakové i sluchové vnímání jsou průměrné. Zrakovou vadu je potřeba korigovat dioptrickými brýlemi.

Paměť – nelze přesně posoudit, dívka příliš nemluví. Básničku dívka říct dokázala, na dotaz ohledně porozumění neodpověděla, nelze posoudit, zda se jedná o mechanické naučení se či naučení básničky s porozuměním.

Pozornost – dívka se soustředit dokáže, záleží však na jejím aktuálním rozpoložení. Zaměření pozornosti a její udržení je vázáno na vedlejší podněty.

Předmatematické představy – jsou na slabé úrovni. Dívka rozezná méně, stejně, více. Potíže má v rozeznání menší a větší, širší a užší.

Motorika – po stránce hrubé motoriky se dívka jeví jako méně obratná. V oblasti jemné motoriky se při pracovních činnostech projevuje méně zručně. Grafomotorika – úroveň kresby je podprůměrná, při manipulaci s tužkou má špetkový úchop.

Psychologická diagnostika

Dívka je dobře zapojená v rodinném prostředí. Je velmi málo samostatná, požaduje III. stupeň závislosti na pomoci jiné fyzické osoby (těžká závislost), kdy není schopna zvládat 7 základních životních potřeb – orientace, komunikace, oblékání a obouvání,

tělesná hygiena, výkon fyziologické potřeby, péče o zdraví, osobní aktivity – a potřebuje každodenní mimořádnou péči jiné osoby.

Z hlediska dovedností péče o vlastní osobu se dokáže vysvléct, obout boty. Nedokáže se však samostatně oblékat, neumí si zapínat knoflíky, zip zapne pouze někdy. Dobře konzumuje tuhou stravu, kterou nabírá lžící i příborem. V noci spává s matkou, používá plenu, často se budí. Přes den udržuje čistotu, nedokáže se utřít.

Dívka má velmi ráda vodu, ale neplave. Jízda na kole se jí nedaří, na odrážedle nejezdí s oblibou. Chůzi zvládá na kratší vzdálenosti a pohybuje se velmi pomalu.

Dívka docházela do logopedické mateřské školy, poté jí byly přiznány dva odklady školní docházky. Bývá lehce unavitelná. Mimo školu dochází v nynější době na flétnu a pohybově taneční aktivity do základní umělecké školy.

Dívka byla vyšetřena za použití vývojového testu Terman Merrillové, kdy byla zjištěna pravorukost dívky při kreslení, dokázala nakreslit kruh, plus a čtverec, úchop tužky je správný. Dokáže se podepsat, čte písmena, pokud jsou přiřazena k obrázkům. Dokáže napočítat do deseti, předmatematickým pojmům (méně, více, stejně) rozumí. Počet předmětů správně přiřazuje k daným číslům. S předměty zachází cíleně a přesně.

Jazykové a komunikační dovednosti: Dívka se spontánně vyjadřuje v jednoduchých, kratších větách, spíše používá izolovaná slova a gesta. Slovní zásobu má dobrou, pojmy nedokáže nahradit jiným slovem.

Psychomotorický vývoj odpovídá šestiletému dítěti, jedná se tedy o středně těžkou poruchu intelektu. Vývoj probíhá velmi pozvolně a je stálá potřeba doprovodu a podpory dospělé osoby.

Zhodnocení a závěr vyšetření SPC

Dívka dochází do SPC každé pololetí od roku 2016, kde měla stanoven čtvrtý převažující stupeň podpůrných opatření. Na základní škole je vzdělávána podle RVP ZV s minimální doporučenou úrovní minimálních výstupů s podporou individuálního vzdělávacího plánu v oblasti předmětů český jazyk, matematika, prvouka a anglický jazyk a dále s pedagogickou personální podporou asistenta pedagoga, který je jí k dispozici 40 hodin týdně. Dle slov SPC je přítomnost asistenta pedagoga nezbytná ve výuce i ve školní družině. Škole je doporučeno využívat názorných didaktických pomůcek, učebnic pro žáky s lehkou poruchou intelektu. Dívce byl přiznán třetí stupeň podpůrných opatření ve formě

speciální učebnice pro výuku žáků s poruchou intelektu. Dalšími požadavky na organizaci výuky ve škole jsou uzpůsobení forem komunikace a zprostředkování informací a podpora řeči gesty, obrázky.

Podle testové baterie WISC-III odpovídá celkový aktuální intelektový výkon dívky pásmu středně těžké poruchy intelektu. Její výkonový profil je nevyvážený v neprospěch intelektové složky verbální. Zaostává ve vývoji abstraktního myšlení a schopnosti logického úsudku. Výrazně oslabené jsou paměťové funkce. V neznámých a pro ni nepochopitelných situacích se chová dívka úzkostně, podřízeně, uzavírá se do sebe. Během vyšetření bylo potřeba zjednodušit podávané instrukce, opakovat zácvik a dopomáhat v úkonech. Osobní i pracovní tempo dívky je pomalejší. Velmi dobře reaguje na úspěch a pochvalu.

Na základě vyšetření bylo dívce doporučeno vzdělávání ve škole zřízené podle § 16 odst. 9 školského zařízení, dle RVP ZŠ speciální díl I. V rámci vzdělávání je vyžadován individuální přístup a využívání speciálně pedagogických metod. Dle SPC je dosavadní vzdělávání formou individuální integrace pro dívku nevhodné, jelikož jí není poskytováno optimálních možností pro její rozvoj a dosažení maximální úrovně školních dovedností a nedochází k dostatečnému uspokojování jejích psychických, sociálních a vzdělávacích potřeb. Matka chce i přes vysvětlení daných skutečností nadále pokračovat v integraci dívky v běžné ZŠ s podporou asistenta pedagoga, využitím individuálního vzdělávacího programu a rámcového vzdělávacího programu s minimální doporučenou úrovní minimálních výstupů.

Artikulační schopnosti a obsah mluvené řeči

Při spontánní mluvě se vyjadřuje dívka převážně jednoslovně a doplňuje promluvu deiktickými gesty. Řeč je obtížně srozumitelná z důvodu dyslalie multiplex a četných dysgramatismů, kdy vynechává předložky, ponechává infinitiv a nesprávně skloňuje podstatná jména. Při žádosti o opakování výpovědi z důvodu nesrozumitelnosti se dívka nesnaží říci sdělení lépe anebo ho formulovat jinak. Aktivní i pasivní slovní zásoba se zdá být oslabená.

V průběhu práce s dítětem si autorka také povšimla dysfluencí, které se projevovaly formou prolongací, tichých prolongací a repetic hlásek či slabik v iniciální pozici slov jednoslabičných i víceslabičných. Nejčastěji se jednalo o hlásky: P, B, K, sykavky ostré i tupé. Dysfluence byly provázeny nadměrnou námahou, která se projevovala krčením

obočí, mhouřením očí, špulením až stahováním rtů a přerušením zrakového kontaktu při překonávání bloku.

3.4.7 Případová studie 2 – práce s pomůckami

Hodnocení funkčnosti pomůcek probíhalo v případě participanta 2 v domácím prostředí dívky. Spolupráce s dívkou byla velice dobrá, dívka byla milá, hodná, motivovaná, ochotná se zapojit do všech aktivit. Zpočátku se mírně ostýchala, ale při počátečním poznávacím rozhovoru stydlivost a plachost ustoupila. Dle slov matky velmi pomohl menší věkový rozdíl mezi mnou a dívkou oproti ostatním lidem, většinou odborníkům, se kterými dívka přichází do kontaktu.

Dívka většinou chápala pokyny, které jí byly zadávány, případně pravidla pochopila během užívání pomůcek. Při úspěchu a pochvale chtěla dívka ve hře pokračovat. Pokud se jí cokoliv nedařilo, tiše se uzavřela do sebe a nechtěla komunikovat. Motivace probíhala většinou přes její oblíbené filmové postavy (Ledové království od Disneyho – princezny Anna a Elsa). Během intervence hovořila spíše tišším hlasem. Dysfluence se objevovaly nejvíce u hlásek závěrových (K, T, P) formou tiché prolongace a u sykavek formou prolongace, repetice.

Po skončení intervence nám dívka chtěla ukázat, jak tancuje do svých oblíbených písniček z pohádek. Velmi dobře dokázala rozpoznat rytmus, tancovala podle melodie, pohyby správně sladila s rytmem hudby, dobře imitovala postavení těla a pohyby postav z filmu podle paměti a nebála se zpívat na hlas.

Již při užívání **první pomůcky** bylo patrné, že dívka potřebuje delší čas pro pochopení zadání. Nejprve bylo zkontrolováno, zda rozumí obrázkům na kostce s předměty, které dívka pojmenovala: hrnek (eliminovala hlásku R), míče, puzzle (eliminovala hlásku C) auta, kytička a kostky. Potíže nastaly u pojmenování předložek na kostce druhé, kdy po mých instrukcích „Kde je kulička?“ dokázala rozeznat pouze předložky NA, VEVNITŘ, s dopomocí pak POD, ostatní předložky poznat nedokázala. Pokusili jsme se tedy nejprve vyzkoušet znalost předložek v prostoru. Ověřilo se, že dívka ovládá pouze tyto tři předložky, a navíc předložku VEDLE.

Pomůcku jsme tedy v případě participanta 2 použili nejprve s výše uvedenými předložkami. Dívka zpočátku nechápala souvislost obrázku předložky na kostce (kuličku a krabici) a pokynu, ať přiloží vybraný obrázek z předmětů podle zadání na kostce. Po

třech pokusech, kdy jí bylo předvedeno, co má dělat, již dívka pokyny na kostce s předložkami zvládala. Velice ji bavila verze s využitím házením kostek. Následně jsme se pokusili nejprve představit a ukázat dívce zbývající předložky (ZA, PŘED) v prostoru za pomoci židle a míčku. Dívku to však nebavilo a nechtěla spolupracovat.

Následovala hra s **druhou pomůckou**, která si taktéž získala oblibu právě z důvodu házení kostkami. Nejprve jsme opět ověřili, zda dívka pozná předměty, barvy a čísla na kostkách. Obrázky pojmenovala: motýl, korálek (hlásku R vyslovovala s nepatrnou vibrací), kniha, tužka, auto. Obrázek letadla nepoznala ani při jeho popsání, při dotazu, zda se jedná o loď, odpověděla, že ano. Při udání možností, zda je na obrázku letadlo či vlak, již odpověděla správně. Barvy rozeznala správně a čísla také.

Po zjištění, že dívka obrázkům rozumí, jsme nejprve házeli se dvěma kostkami, kdy jsme ověřovali, jak dívka ovládá shodu adjektiva a substantiva na kostkách barvy a předměty. Dívka reagovala bezchybně. Obtíže nastaly, když jsem kostku barev zaměnila za kostku s čísly. Dívka daný úkol nechápala, a i po úvodním příkladu chybovala v převodu singuláru do plurálu. Po vícero opětovných hodech stejných obrázků se však již dokázala opravit, nebo si alespoň uvědomovala, že při předchozím hodu určila plurál nesprávně a obracela se na nás o radu, jelikož si správný tvar nepamatovala.

Nakonec jsme přidali i kostku třetí. Dívka chápala správné řazení kostek, při rozhození je vždy poskládala do správného pořadí. Slovní pojmenování jí však činilo obtíže, v řeči se objevovaly dysgramatismy (pět bílých tužky, tři žluté korálek). Dívku úkol velmi bavil, stále házela kostkami, skládala je do řad a snažila se je pojmenovat. Po našem upravení, kdy jsme správně pojmenovali slovní spojení, se dívka snažila po mně opakovat. Při pojmenování ukazovala na kostky zleva doprava. Ověřili jsme si také, že dívka chápe sociální význam komunikace, po hození kostkami a pojmenování mi automaticky podávala kostky s gestem: „teď je řada na tobě, abys házela“.

Třetí pomůcku jsme nejprve opět museli ukázat, aby dívka pochopila, co od ní žádáme za činnost. Podobně jako u předešlého participanta 1 jsme rozfázovali postup do tří částí. Dívka si nejdříve vždy vybrala osobu, se kterou chce pracovat. Poté jsme poskládali do sloupce předměty, které se k dané osobě vážou a dívka je pojmenovala, nakonec jsme mezi osobu a předměty přikládali kartičku slovesa a dívka rozhodovala, jaký předmět ke slovesu patří. Vždy to měla dívka komentovat slovy např. „Maminka žehlí košili.“ a ukazovat si postupně na jednotlivé obrázky, tím se mohla opřít zrakem a využívat

metodu vizualizace. Po pár pojmenováních již dívka plně chápala smysl úkolu a velmi dobře spolupracovala.

Porozumění se zdá být u dívky průměrné, chápala symboly na všech obrázcích a dokázala je všechny správně přiřadit. Při produkci se projevovaly dysgramatismy nejčastěji formou ponechávání sloves v infinitivu (Dědeček číst kniha). U předložkových vazeb vynechávala dívka předložky, které se v její mluvě obecně nevyskytují (Dědeček spát křeslo. Holčička houpat houpačce.). Při doptávání se na podrobnosti obrázků, dívka jednoslovně vyjmenovala, co vidí, slovní zásoba se zdá být dobrá. Ovšem potíže činí stavba vět, kdy tvoří převážně tříslovné věty. Pouze pokud je silně zainteresovaná, dokáže mluvit ve větách delších, souvětí se u dívky nevyskytují.

3.4.8 Případová studie 3

Dívka E. – narozena 01/2018

Hned při vstupu nás dívka velmi hlasitě přivítala pozdravem a s úsměvem na rtech. Jedná se o živé a veselé děvče, které je velmi zvídavé a vůbec se neostýchá. Dívka je menšího vzrůstu s mírnou nadváhou a výraznými rysy Downova syndromu, které jsou patrny jak v orofaciální oblasti, tak také v celkové postuře těla.

Rodinná anamnéza

Dle určitých indicií usuzujeme, že dívka nevyrůstá v úplné rodině. Žije v bytě s matkou, babičkou a starší sestrou. Matka se narodila v roce 1982 a otec je narozen 1979. Otec má dokončeno středoškolské vzdělání s maturitou a matka vysokoškolské vzdělání v oboru ekonomiky. V nynější době matka pracuje na částečný úvazek a dálkově studuje na univerzitě obor speciální pedagogika (se zamřením na etopedii a psychopedii), dle jejích slov začala studovat tento obor po narození dcery a zvážení, že chce více proniknout do problematiky vzdělávání osob s postižením. Starší sestra dívky je narozena v roce 2013, na logopedii nedocházela a v SPC byla vyhodnocena jako dítě mimořádně nadané (již ve třech letech dokázala správně artikulovat hlásky R, Ř, chodit začala před prvním rokem věku), nyní dochází do 4. třídy běžné základní školy.

Vážnější onemocnění je dle slov matky diagnostikováno pouze ze strany otce, kdy jeho matka má diagnostikován diabetes mellitus 2. typu a léčí se s hypertenzí. Další onemocnění matka nezmiňuje.

Osobní anamnéza

Dívka je narozena v lednu roku 2018 jako 2. dítě z 2. gravidity. Prenatální vyšetření neodhalila Downův syndrom, diagnózu se matka dozvěděla až po porodu. Prenatální období proběhlo bez komplikací, dívka byla jeden týden přenášena. Porod byl fyziologický, záhlavím. Dívka po porodu vážila 3 500 g a měřila 49 cm.

Z hlediska raného psychomotorického vývoje dítěte dle slov matky se začala dívka přetáčet v období kolem 6. měsíce. První slova, reduplikace slabik, se začala objevovat v 11. měsíci. Kolem 12. až 13. měsíce se začala posazovat. Chodit začala ve věku necelých 22 měsíců. První věty začala tvořit ve třech letech na neurorehabilitačním pobytu.

Po porodu byla u dívky zjištěna endokarditida, která byla léčena antibiotiky. Dívka byla po 14 dní hospitalizována. Po ustoupení endokarditidy byl objeven defekt komorového a síňového septa. Toto nebylo řešeno operativně ani medikamentózně, zacelení proběhlo bez zásahu. Stále je však sledována na kardiologii. Ve věku 2 let a 3 měsíců jí byla diagnostikována leukémie, byla hospitalizována ve fakultní nemocnici. Léčba probíhala 5 měsíců formou chemoterapie a skončila úspěšně. Nyní dojíždí na pravidelná kontrolní vyšetření.

Dvakrát byla hospitalizována z důvodu laryngitidy, na kterou často trpí.

Sluch má dívka v normě. Na oftalmologii zjištěna refrakční porucha zraku – hypermetropie, která je korigována dioptrickými brýlemi (na každém oku + 2D). Při vyšetřování obtíže, jelikož je dívka neposedná a chvílemi nebylo rozpoznatelné, zda dívka nevidí, či neudrží pozornost.

Medikamentózní léčba žádná.

Péče odborníků

Evidována a pravidelně kontrolována na onkologickém oddělení z důvodu prodělané leukémie. Dále pravidelně dochází na kardiologii, kde je hlídán zacelený defekt komorového a síňového septa, foniatrii, oftalmologii, z důvodu hypermetropie, logopedii, ortopedii – valgózní kotníky – bude řešeno ortopedickými vložkami.

Pedagogická a psychologická diagnostika v předškolním věku

Kontrolní vyšetření 06/2022 – Dívka dochází do běžné mateřské školy, kterou začala z důvodu léčby leukémie navštěvovat až ve svých čtyřech letech. Lékaři dříve kvůli

poklesu imunity nedoporučovali. V mateřské škole má na základě vyhodnocení SPC k dispozici asistenta pedagoga. Nyní by měla být zařazena do přípravného ročníku na základní školu, zatím však zůstává ve své třídě, kde s ní již začínají provádět cvičení a pracovní listy s náplní na přípravu na povinnou školní docházku. Je zvažován přirozený odklad, do předškolního ročníku v mateřské škole by měla dívka nastoupit příští školní rok. Matka by chtěla, aby byla dívka vzdělávána i v běžné základní škole s případnou dopomocí osobního asistenta a případně individuálního vzdělávacího programu.

Exprese řeči – dívka je verbálně velmi komunikativní, projevuje se převážně ve dvouslovných větách, v projevu se občas objevují onomatopoia. Produkci podporuje deiktickými znaky. Recepce řeči – dívka většinou reaguje na jednodušší pokyny, někdy ovšem nepozorná, potřeba opakovat instrukce. Vývoj řeči opožděn.

Motorika – oblast hrubé motoriky: dívka dokáže chodit a běhat vzpřímeně, chůze občas těžkopádná a široká. Chůzi do schodů i ze schodů zvládá s dopomocí. Jemná motorika: občas dlaňový úchop předmětů, korálky navléknout na pevný bod dokáže, na nit/tkaničku má obtíže. Při přenášení sklenice s vodou se snaží udržet rovnováhu. Míček chytit oběma rukama zvládne a posílá ho zpátky po zemi.

Hra – dívka si dokáže hrát v klidu sama, ale někdy vyžaduje i pozornost matky nebo sestry. Její oblíbenou aktivitou je vyhazování do prostoru a vzápětí chytání.

Sebeobsluha – z oblékání zvládá dívka kalhoty, ponožky a širší trička, pokud je vrchní díl těsnější, má dívka obtíže s oblékáním a potřebuje dopomoc. Boty si obout dokáže, ale má problémy s poznáním pravé a levé boty, často je přehazuje. Zip zapnout nedokáže.

Lateralita – dívka dokáže rozeznat pravou a levou stranu. Preference ruky je zatím nevyhraněná, tužku a další předměty si přehazuje z jedné ruky do druhé. Pravá ruka je však zdatnější a dokáže jí vykonávat přesnější, koordinovanější pohyby. Úchop špetkový, správný.

Hygiena – na toaletu zvládne docházet sama, dokáže i naznačit, když potřebuje na stolici. Po výkonu potřeby potřebuje dopomoc s utřením. Ruce si dokáže umýt sama a má již zafixováno, že po toaletě se umývají a utírají ruce. Doma potřebuje dopomoc, jelikož je umyvadlo vysoko. V mateřské škole uzpůsobeno výšce dětí a zde zvládá samostatně. Posloupnost hygieny ovládá.

Senzorická percepce – sluchové i zrakové vnímání, při korekci dioptrickými brýlemi odpovídá normě

Rozumové schopnosti – dívka má diagnostikován lehký stupeň poruchy intelektu

Psychomotorický vývoj dívky odpovídá vývojové úrovni 39 měsíčního dítěte, dívka je tedy oproti normě opožděna o 12 měsíců. Kognitivní schopnosti se nacházejí v pásmu lehké poruchy intelektu. Doporučeno vzdělávání dívky dle vzdělávacího programu RVP PV s personální podporou asistenta pedagoga.

Psychologické a speciálně pedagogické vyšetření proběhlo dvakrát, další plánované před nástupem do základní školy.

Logopedická intervence

Na logopedickou terapii začala docházet v jednom roce po rozhodnutí matky, která chtěla s rozvojem řeči a rozvoje celkového začít co nejdříve. U první klinické logopedky jim bylo řečeno, že mají začít s logopedickou intervencí až ve třech letech. S tím matka nesouhlasila a nelíbil se jí tento přístup. Matka má velký zájem ohledně rozvoje své dcery, a proto se často účastní přednášek a kurzů na téma speciálně pedagogické intervence. Na jednom takovém se setkala s jinou klinickou logopedkou a navázala s ní spolupráci. Na logopedii dochází pravidelně, frekvence sezení je jednou za měsíc, délka intervence trvá 45 minut. Pouze v období hospitalizace během léčení leukémie byla logopedická intervence v ambulanci pozastavena. Z důvodu časté nemocnosti sezení v logopedické ambulanci nejsou úplně pravidelná, matka s dívkou ovšem doma pravidelně a intenzivně cvičí, což lze velmi dobře poznat.

Během logopedické terapie je dívka většinou hodná a dobře spolupracuje. Má ovšem i svá období, kdy moc pracovat nechce a je dle slov matky roztěkaná. Terapie neprobíhá pouze u stolu, klinická logopedka pracuje převážně v prostoru a s pohybem.

Matka také chtěla, aby dívka docházela na individuální i skupinovou logopedii do mateřské školy, v níž je zapsána, protože mateřská škola tuto možnost nabízí, převážně dětem v přípravném ročníku do základní školy. Samotná mateřská škola však odmítá, aby dívka logopedická sezení ve škole navštěvovala. Odůvodňují to tvrzením, že dívka již dochází ke klinickému logopedovi, a tudíž to nechtějí kombinovat. Přímo s SPC logopedickou mateřskou školu matka neřešila.

Artikulační schopnosti a obsah mluvené řeči

Velký posun v rozvoji aktivní slovní zásoby a mluvního projevu byl pozorován po nástupu do mateřské školy. Dívka měla poprvé možnost kooperovat se svými vrstevníky, do této doby se aktivně začleňovala do hry pouze se svou sestrou.

Dívka ve spontánním projevu hovoří převážně v jedno až dvouslovných větách. Často se při produkci objevují vývojově mladší onomatopoia (hačí, bác, pic bum). Mimo citoslovce užívá i větší spektrum slov. Při větném vyjádření se u dívky projevují dysgramatismy v podobě vynechávání předložek, ponechávání slovesa v infinitivu anebo v nesprávné shodě podmětu s přísudkem. Aktivní slovní zásobu má poměrně bohatou. Po stránce receptivní dívka vnímá a dokáže vykonat i jednoduché instrukce, u složitějších, složených váhá a potřebuje dopomoc dospělé osoby.

V mluvním projevu jsme si během aplikace pomůcek povšimly vadného tvoření hlásky L – bilabiální lambdacismus, tupé sykavky ve středové a finální pozici eliminuje, stejně tak hlásku R, kterou někdy vytvořit dokáže ovšem se slabším kmitem, hláska zní nezněle.

V průběhu celého sezení, při hře i rozhovoru s matkou, se nám dívka stále fascinovaně zblízka dívala na rty. Motivace ke hře probíhala skrze setru a matku.

3.4.9 Případová studie 3 – práce s pomůckami

Ověřování funkčnosti pomůcek proběhlo v případě participanta 3 v domácím prostředí. Po celou dobu byla komunikativní a velmi pohyblivá, nevydržela sedět v klidu. S první pomůckou jsme si hráli na pohovce, další pak chtěla provádět u dětského stolku. V průběhu neustále na naše otázky odpovídala zprvu pouze „Nevím.“, poté však vždy dodala správnou odpověď. Neustále se smála a dělala si ze všeho legraci. Ke konci již začala být unavená a práci s poslední pomůckou jsme museli ukončit dříve.

Práci s **první pomůckou** jsme začali ověřováním, zda dívka rozumí pojmům na obrázcích a případně zjišťovali, jak dané obrázky pojmenovává. Předměty nazvala: kytika (eliminace Č), puclík, kostky (barvy rozeznala správně), balony, auta, hnek (eliminace R). Následně házela kostkou s předměty a námi jí bylo určováno, kam má dané předměty v prostředí stolu umístit. Dívka ovládala předložky NA, POD. Mírně váhala u předložky V/DO, podle matky však dívka neznala typ stolu na obrázku, a proto si nevěděla rady. Při ověřování dané předložky v prostoru dívka dala kartičku správně dle mých instrukcí do zásuvky komody, soudíme tedy, že předložku DO zná. Při rozpoznání předložky VEDLE dívka

nevěděla, při mém příštím pokynu již kartičku přiložila správně, ovšem z druhé strany stolu, než tu předešlou. Během cvičení jsme dospěli k závěru, že dívka předložky ovládá receptivně, avšak v aktivním slovníku je nepoužívá.

Druhá pomůcka dívku velmi bavila, zájem si hra u dívky získala, jakmile uviděla tři kostky. Nejprve jsme opět zkontrolovali porozumění obrázkům na kostkách. Čísla přečíst dokázala do šestky, s barvami neměla problém a předměty pojmenovala: motýl, korálky (eliminace R), čtení (kniha), tužka (eliminace tupých sykavek v mediální pozici), letadlo (hlásku L v mediální pozici tvořila bilabiálně), auto.

Nejdříve jsme pracovali se dvěma kostkami – barvy a předměty. Zjišťovali jsme tedy shodu adjektiva a substantiva. Dívka měla obtíže se čtením kostek zleva doprava, ale skloňovala koncovky přídavných jmen správně. Obtíže nastaly, když jsme vyměnili kostku barev za kostku s čísly. Zpočátku velmi chybovala při tvoření plurálu ze singuláru. Práci se třemi kostkami nezvládala, byla již unavená a nechtěla spolupracovat. Matka poté dodala, že dívka v mateřské škole nešla ten den spát.

Po kratší pauze jsme nakonec pokročili ke **třetí pomůcce**. Zpočátku dívka pojmenovala osoby, kterých se následující aktivity týkají: maminka, pán, děda, babika, Ema (pojmenování holčička dívka silně odmítala) a chlapec.

Pomůcku jsme podobně jako u předchozích participantů rozdělili do tří fází. Nejprve vybrala osobu, se kterou chce skládat věty. Poté pojmenovala předměty, se kterými daná osoba bude vykonávat činnost, a nakonec jsme vždy vybrali jedno sloveso, a to jsme vložili mezi osobu a předměty. Dívka měla určit, k jakému předmětu se sloveso pojí a následně přeříkat s dopomocí vizualizace obrázků celou tříslovnou větu. Opět se nám ukázalo, že dívka receptivně chápe dobře, potíž je u ní ve stránce produktivní. Dívka se vyjadřovala spíše jednoslovně a až s dopomocí matky, když jí pomáhala vést ukazovák, dívka přeříkala postupně všechny tři obrázky. Ve větách se objevovaly dysgramatismy, které ovšem nebyly tak nápadné jako u předchozích participantů.

Co se pojmenování předmětů a sloves týče, dívka pojmenovala většinu předmětů správně, pouze v některých případech užila infantilní pojmy „hačí“, „houpy“. V případě postavy maminky si dokázala uvědomit chybu a opravit se: „Maminka žehlička tričko“ → „Maminka žehlí tričko.“ V případě dědy opět zaměnila noviny za čtení.

Celkově hodnotíme projev dívky jako mírně opožděný. V řeči se projevovaly dysgramatismy a dyslalie multiplex. Mluva však byla srozumitelná, většinou jsme chápali, i jako cizí pozorovatel, který dívku viděl poprvé, o čem dívka mluví. Sociální chápání komunikace má také osvojeno, stále chtěla, abychom se v hodu kostkami střídali.

3.5 Diskuse a doporučení pro praxi

V rámci praktické části této diplomové práce bylo hlavním cílem vytvoření 3 pomůcek pro rozvoj morfologicko-syntaktické roviny a jejich následné ověření na třech participantech, které blíže popisujeme v případových studiích. V průběhu praktické části se nám ověřila teze obtíží jedinců s Downovým syndromem ve všech jazykových rovinách s důrazem tedy na rovinu morfologicko-syntaktickou, na kterou byla tato práce zaměřena.

V této podkapitole bychom chtěli blíže popsat a shrnout odpovědi na výzkumné otázky, které jsme si položili na začátku této kapitoly.

VO 1: Jsou dané pomůcky vhodné a funkční pro rozvoj morfologicko-syntaktické jazykové roviny u dětí s diagnózou Downova syndromu?

Dle práce s klienty usuzujeme, že jsou tyto pomůcky pro děti s Downovým syndromem vhodné a mohou u těchto dětí pomoci při rozvoji morfologicko-syntaktické roviny. Práce s pomůckami formou hry v případových studiích 2 a 3 velmi bavila a dobře se do aktivit zapojovaly. V případové studii 1 přisuzujeme horší spolupráci vlivu vysazení medikace a tím způsobenému snížení útlumu dívky. Jsme si ovšem vědomi velmi malého vzorku participantů a bylo by vhodné ověřit funkčnost na vícero dětech. Jak vyplívá i z popisu jednotlivých participantů při práci s pomůckami, největší obtíže činila pomůcka pro rozvoj předložek a předložkových vazeb, kdy děti ovládají pouze základní 2–3 předložky při cílené práci a v běžné řeči je většinou úplně eliminují a mají obtíže přenést nově osvojené dovednosti do praxe, tedy z dvojrozměrného formátu (předložky na papíře) do reality (užívání předložek v prostoru). Potvrdila se nám také skutečnost potřeby vizualizace veškerých činností s těmito dětmi. Například za pomoci názorného ukázání na papíře a pak také v prostoru, co která předložka znamená, na konci terapie děti dokázaly určit 1–2 předložky nové. Důležité je ovšem s dětmi stále nově osvojené předložky trénovat, jelikož je u těchto jedinců narušena celkově krátkodobá i dlouhodobá paměť. Dále byl u všech participantů zjištěn deficit ve tvoření vět, které většinou obsahovaly jedno až tři slova. Ve větách se vyskytovaly četné dysgramatismy.

VO 2: Jsou pomůcky pro uživatele srozumitelné?

Srozumitelnost pomůcek, respektive obrázků a jejich pochopení, jsme si ověřili vždy před začátkem aplikace pomůcek. Podrobněji popisujeme jednotlivá pojmenování v podkapitolách 3.4.5, 3.4.7 a 3.4.9. Vzhledem k ochotě spolupracovat, zapojování se do aktivit a dobré náladě dětí při aplikaci pomůcek soudíme, že jsou pomůcky pro tyto děti srozumitelné. Také díky možnosti poměrně pestré modifikace je možnost využití pomůcek pro širší věkovou škálu.

VO 3: Jaká je možná návaznost na tuto diplomovou práci?

Jelikož se vyskytly obtíže při hledání vhodných participantů, a proto v této práci pracujeme pouze s velmi malým vzorkem dětí, bylo by příhodné ověřit funkčnost pomůcek u většího množství jedinců. A jak již avizujeme výše, u jedinců s Downovým syndromem se vyskytují deficity ve všech jazykových rovinách, bylo by proto možné vytvořit soubor pomůcek i pro tyto další oblasti. Také by bylo vhodné vytvořit ucelený soubor pomůcek pro rozvoj obecně všech čtyř jazykových rovin.

3.6 Limity

Jako součást diplomové práce je také potřeba zmínit určité limity, které se mohly vyskytnout, nebo se i také naskytly v průběhu tvoření praktické části této práce. Uvádíme limity jak na straně participantů, tak také ze strany nás výzkumníků.

Původním záměrem bylo zpracovat diplomovou práci na téma specifických poruch učení s názvem "Náhled na lateralitu a specifické poruchy učení v logopedických souvislostech". Náplní této práce bylo zabývat se problematikou laterality a jejího vlivu na specifické poruchy učení, konkrétně dysgrafii. Bylo zamýšleno provést test laterality podle Matějčka a Žlaba na vybraném vzorku dětí, které mají diagnostikovánu dysgrafii v kombinaci s dyslexií, poté provést po určité období sadu námi vytvořených cviků pro propojení hemisfér a následně provést opět test laterality a zjistit případnou funkčnost cviků pro vyhranění laterality a zda její vyhranění mělo vliv na specifické poruchy učení. Z důvodu neochoty spolupracovat ze stran oslovených zařízení, nejčastěji s odůvodněním časové náročnosti pro daná zařízení při provádění cvičení na bilaterální propojení hemisfér, a tím i nemožnost získat výzkumný vzorek dětí, jsme se nakonec rozhodli změnit téma diplomové práce.

Ve druhé a konečné verzi diplomové práce na téma Downova syndromu a rozvoji morfologicko-syntaktické jazykové roviny pak považujeme jako výrazný limit ze strany zkoumaných jedinců ztížené hledání a komunikaci s případnými adepty z důvodu osobnějších informací zahrnutých v případových studiích, což mělo za následek odrazování potenciálních účastníků, i přes skutečnost a upozornění anonymizace případových studií. I v případě dohodnutých zákonných zástupců našich participantů jsme se v průběhu části sestavování případových studií, konkrétně rodinné či osobní anamnézy, setkávali s neochotou odpovídat na některé údaje, převážně z období gravidity, či některých vyšetření. Z těchto důvodů jsme také byli nuceni zvolit pouze tři případové studie. Jedna matka například uvedla, že nám nechce ukazovat zprávy z vyšetření ve speciálně pedagogickém centru, jelikož při hodnocení dítěte nezohledňovali poznatky matky ohledně dovedností, co všechno již dítě doma zvládá, nechce to ovšem předvést při vyšetřování z důvodu plachosti a déletrvajícího zvykání si na neznámé osoby. Dle slov matky je tedy zpráva z vyšetření značně zkreslená a neodpovídá skutečnostem. Dalším limitem pro náš výzkum byla na poslední chvíli odřeknutá spolupráce s jedním dítětem z důvodu nemoci, jak uvádíme výše. Klient odřekl účast ve výzkumu na poslední chvíli v březnu 2023.

Na straně výzkumníka pak bereme v úvahu, jelikož se jedná o kvalitativní výzkum, možnost subjektivního zkreslení výsledků, hodnocení chování a popisu průběhu vedení při používání pomůcek. Dalším limitem je dle našeho názoru omezené množství participantů, a tak také omezení možnosti zjišťování funkčnosti pomůcek. Neposledním limitem byla pak také nezkušenost výzkumníka v oblasti vedení anamnestického rozhovoru a také možnost zapisování si získaných dat. Jelikož zákonní zástupci nesouhlasili kromě zákonného zástupce případové studie 3 s audiozáznamem rozhovoru, byla autorka nucena dělat si pouze kratší poznámky, aby rozhovor nenarušovala.

Na limity námi vytvořených pomůcek jsme byli upozorněni během veřejné prezentace výzkumné části této diplomové práce. Byla vznesena kritika vývojového hlediska, kdy je zde potřeba nutnosti znát vývojovou úroveň dítěte pro výběr vhodnosti pomůcky, aby mohla být pro účastníka individuálně nastavena.

ZÁVĚR

Tato diplomová práce se podrobně zabývá problematikou Downova syndromu, jakožto jednoho z nejčastějších syndromických postižení. Jak uvádíme výše, prevalence tohoto syndromu se v ČR pohybuje podle odborné literatury okolo 1:1 500 narozených dětí. Proto jsme se rozhodli sepsat tuto práci na téma Downova syndromu. Práce je rozdělena na dva oddíly, teoretický a praktický.

V teoretické části jsme se snažili splnit jeden z dílčích cílů, tedy přiblížení problematiky Downova syndromu širší veřejnosti a vytvoření materiálu pro studenty speciální pedagogiky. Teoretická část je rozčleněna na dvě kapitoly. První vymezuje obecně termín a klasifikuje Downův syndrom, popisuje toto postižení z hlediska etiologie a symptomatologie. Dále rozebírá možnosti diagnostikování tohoto syndromu. Další podkapitola se zaměřuje na určitá nejčastěji se vyskytující přidružená onemocnění a poslední pojednává o vývoji dětí s trisomií chromozomu 21. Druhá kapitola je koncipována z pohledu logopedického se zaměřením se na popis narušené komunikační schopnosti, symptomatické poruchy řeči, kdy se autorka snaží vyčlenit a stručně popsat nejčastěji se vyskytující typy symptomatické poruchy řeči u jedinců s poruchou intelektu, jenž je u Downova syndromu v různých stupních vždy zastoupeno. Mimo narušenou komunikační schopnost dále popisujeme deficity, které se projevují ve všech jazykových rovinách. Další podkapitoly jsou věnovány logopedické diagnostice a specifikům logopedické terapie u osob s diagnózou Downova syndromu.

V praktické části se zabýváme metodologií našeho výzkumu a dále popisujeme hlavní cíl této diplomové práce, tedy tvorbu tří pomůcek pro rozvoj morfologicko-syntaktické jazykové roviny, která je, jak uvádí odborná literatura i kliničtí logopedi, se kterými se autorka setkala na praxích v průběhu studia, u jedinců s Downovým syndromem nejvíce narušena. Pomůcky jsou vytvořeny na principu hry, aby byly pro děti více zajímavé. Následný proces ověřování funkčnosti je popsán v případových studiích.

Doufáme, že pomůcky najdou své místo při logopedické intervenci u dětí nejen s diagnózou Downova syndromu. V praktické části jsou jednotlivé pomůcky popsány a jsou zde rozepsány i různé varianty používání těchto pomůcek. Jednotlivé šablony jsou přiloženy v přílohách na konci diplomové práce, takže si je zájemci mohou volně vytisknout a následně pomůcky sestavit. Věříme, že tato diplomová práce přinesla mnoho námětů a inspiraci pro praktické využití.

CITOVANÁ LITERATURA A ZDROJE

AINSWORTH, Patricia a Pamela C. BAKER. *Understanding Mental Retardation: A Resource for Parents, Caregivers and Counselors*. Jackson: University Press of Mississippi, 2004. ISBN 978-15-780-6647-6.

ALHUZAIMI, Abdullah N, Najoud M ALOTAIBI, Ghadah I ALSUHAIBANI, Reem K ALANAZI a Mohamad-Hani TEMSAH. Congenital Heart Defect and Pulmonary Hypertension in Children With Down Syndrome: Clinical Profile Over Two Decades. *Cureus* [online]. 2021 [cit. 2022-09-11]. ISSN 2168-8184. Dostupné z: doi:10.7759/cureus.13212

BARISNIKOV, Koviljka, Anne THEUREL a Fleur LEJEUNE. Emotion knowledge in neurotypical children and in those with down syndrome. *Applied Neuropsychology: Child* [online]. 2022, **11**(3), 197-211 [cit. 2022-09-10]. ISSN 2162-2965. Dostupné z: doi:10.1080/21622965.2020.1777131

BEDNÁŘOVÁ, Jiřina a Vlasta ŠMARDOVÁ. Diagnostika dítěte předškolního věku: co by dítě mělo umět ve věku od 3 do 6 let. 2. vydání. Ilustroval Richard ŠMARDA. Brno: Edika, 2015. Moderní metodika pro rodiče a učitele. ISBN 978-80-266-0658-1.

BERMUDEZ, Beatriz E. B. V., Camila M. OLIVEIRA, Mônica N. LIMA CAT, Neiva I. R. MAGDALENA a Adriane CELLI. Gastrointestinal disorders in Down syndrome. *American Journal of Medical Genetics Part A* [online]. 2019 [cit. 2022-09-11]. ISSN 1552-4825. Dostupné z: doi:10.1002/ajmg.a.61258

BHATTACHARYYA, Ranjan, Debasish SANYAL a Sumita BHATTACHARYYA. Diagnostic algorithm of down syndrome by minor physical anomaly. *Indian Journal of Psychiatry* [online]. 2018, **60**(4) [cit. 2022-09-07]. ISSN 0019-5545. Dostupné z: doi:10.4103/psychiatry.IndianJPsychiatry_401_17

BHOOPATHI, Vinodh a Marisol TELLEZ. Limited quality evidence suggests children and adolescents with down syndrome have lower prevalence of dental caries compared to non-syndromic children. *Journal of Evidence Based Dental Practice* [online]. 2021, **21**(2) [cit. 2022-09-13]. ISSN 15323382. Dostupné z: doi:10.1016/j.jebdp.2021.101571

BUCKLEY, Sue a Gillian BIRD. Přehled vývoje dětí s Downovým syndromem od narození do pěti let. *PLUS 21*. Praha: Společnost rodičů a přátel dětí s Downovým syndromem, 2006, **2006**(3), 11-15. ISSN 1213-1466.

BUCKLEY, Sue a Gillian BIRD. Vývoj paměti u dětí s Downovým syndromem. *PLUS 21*. Praha: Společnost rodičů a přátel dětí s Downovým syndromem, 2007, **2007**(1), 9-12. ISSN 1213-1466.

CAROTHERS, Andrew D, Christina A. HECHT a Ernest B. HOOK. International variation in reported livebirth prevalence rates of Down syndrome, adjusted for maternal age. *J Med Genet* [online]. 1999, **36**, 386-393 [cit. 2022-07-19]. Dostupné z: doi:10.1136/jmg.36.5.386

CASTILLO-MORALES, Rodolfo. *Orofaciální regulační terapie: metoda reflexní terapie pro oblast úst a obličeje*. Praha: Portál, 2006. Speciální pedagogika (Portál). ISBN 80-7367-105-0.

COCCHI, Guido, Silvia GUALDI, Caroline BOWER, et al. International trends of Down syndrome 1993-2004: Births in relation to maternal age and terminations of pregnancies. *Birth Defects Research Part A: Clinical and Molecular Teratology* [online]. 2010, **88**(6), 474-479 [cit. 2022-07-19]. ISSN 15420752. Dostupné z: doi:10.1002/bdra.20666

ČERMÁK, František. *Jazyk a jazykověda: přehled a slovníky*. Vyd. 3., dopl. Praha: Karolinum, 2001. Učební texty Univerzity Karlovy v Praze. ISBN 80-246-0154-0.

ČERNÁ, Marie. *Česká psychopedie: speciální pedagogika osob s mentálním postižením*. Praha: Karolinum, 2008. ISBN 978-80-246-1565-3.

DÍAZ-QUEVEDO, André Alexis, Hella Maomy Lucero CASTILLO-QUISPE, Katherine Joselyn ATOCHE-SOCOLA a Luis Ernesto ARRIOLA-GUILLÉN. Evaluation of the craniofacial and oral characteristics of individuals with Down syndrome: A review of the literature. *Journal of Stomatology, Oral and Maxillofacial Surgery* [online]. 2021, **122**(6), 583-587 [cit. 2022-09-07]. ISSN 24687855. Dostupné z: doi:10.1016/j.jormas.2021.01.007

DIEZ-ITZA, Eliseo, Patricio VERGARA, María BARROS, Manuela MIRANDA a Verónica MARTÍNEZ. Assessing Phonological Profiles in Children and Adolescents With

Down Syndrome: The Effect of Elicitation Methods. *Frontiers in Psychology* [online]. 2021, **12** [cit. 2023-02-14]. ISSN 1664-1078. Dostupné z: doi:10.3389/fpsyg.2021.662257

DITTRICH, Pavel. Pedagogicko-psychologická diagnostika. Vyd. 2., upr. Jinočany: H & H, 1993. ISBN 80-85467-06-2.

DVOŘÁK, Josef. *Logopedický slovník: Terminologický a výkladový*. 2. upravené a rozšířené. Žďár nad Sázavou: Logopedické centrum, 2001. ISBN 80-902536-2-8.

FORTEA, Juan, Shahid H ZAMAN, Sigan HARTLEY, Michael S RAFII, Elizabeth HEAD a Maria CARMONA-IRAGUI. Alzheimer's disease associated with Down syndrome: a genetic form of dementia. *The Lancet Neurology* [online]. 2021, **20**(11), 930-942 [cit. 2022-09-09]. ISSN 14744422. Dostupné z: doi:10.1016/S1474-4422(21)00245-3

FÜRNSCHUSS-HOFER, Simone. *Život je krásný: [mimořádné děti, mimořádné rodiny]*. Brno: Šimon Ryšavý, 2012. ISBN 978-80-7354-104-0.

GALEOTE, Miguel, Elena CHECA, Eugenia SEBASTIÁN a Mª Auxiliadora ROBLES-BELLO. The acquisition of different classes of words in Spanish children with Down syndrome. *Journal of Communication Disorders* [online]. 2018, **75**, 57-71 [cit. 2022-07-03]. ISSN 00219924. Dostupné z: doi:10.1016/j.jcomdis.2018.07.001

GALLO, Claudio, Irene PASTORE, Marta BEGHETTO a Carla MUCIGNAT-CARETTA. Symmetry of dental agenesis in Down Syndrome children. *Journal of Dental Sciences* [online]. 2019, **14**(1), 61-65 [cit. 2022-09-13]. ISSN 19917902. Dostupné z: doi:10.1016/j.jds.2018.04.003

GOODWYN, Susan W., Linda P. ACREDOLO a Catherine A. BROWN. Impact of Symbolic Gesturing on Early Language Development. *Journal of Nonverbal Behavior* [online]. 2000, **24**(2), 81-103 [cit. 2023-02-25]. ISSN 01915886. Dostupné z: doi:10.1023/A:1006653828895

GOMEZ, Wileidy, Rodrigo MORALES, Vinicius MARACAJA-COUTINHO, Valentina PARRA a Melissa NASSIF. Down syndrome and Alzheimer's disease: common molecular traits beyond the amyloid precursor protein. *Aging* [online]. 2020, **12**(1), 1011-1033 [cit. 2022-09-09]. ISSN 1945-4589. Dostupné z: doi:10.18632/aging.102677

HAHN, Laura J., Susan J. LOVEALL, Madison T. SAVOY, Allie M. NEUMANN a Toshikazu IKUTA. Joint attention in Down syndrome: A meta-analysis. *Research in*

Developmental Disabilities [online]. 2018, **78**, 89-102 [cit. 2022-09-10]. ISSN 08914222. Dostupné z: doi:10.1016/j.ridd.2018.03.013

HASEEB, Abid, Elisah HUYNH, Reem H. ELSHEIKH, Ahmed S. ELHAWARY, Christina SCELFO, Danielle M. LEDOUX, Daniel E. MAIDANA a Abdelrahman M. ELHUSSEINY. Down syndrome: a review of ocular manifestations. *Therapeutic Advances in Ophthalmology* [online]. 2022, **14** [cit. 2022-09-12]. ISSN 2515-8414. Dostupné z: doi:10.1177/25158414221101718

HASSAN, Nirmeen M., Andrew K. BULDT, Nora SHIELDS, Karl B. LANDORF, Hylton B. MENZ a Shannon E. MUNTEANU. Differences in foot dimensions between children and adolescents with and without Down syndrome. *Disability and Rehabilitation* [online]. 2022, **44**(15), 3959-3966 [cit. 2022-09-08]. ISSN 0963-8288. Dostupné z: doi:10.1080/09638288.2021.1895897

HENDL, Jan. *Kvalitativní výzkum: základní metody a aplikace*. Praha: Portál, 2005. ISBN 80-7367-040-2.

HSEU, Anne F., Grant P. SPENCER, Stacy JO, Roseanne CLARK a Roger C. NUSS. Laryngeal pathologies in dysphonic children with Down Syndrome. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology* [online]. 2022, **157** [cit. 2023-02-15]. ISSN 01655876. Dostupné z: doi:10.1016/j.ijporl.2022.111118

CHRASTINA, Jan. Případová studie - metoda kvalitativní výzkumné strategie a designování výzkumu: Case study - a method of qualitative research strategy and research design. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 2019. ISBN 978-80-244-5373-6.

KATSAROU, Dimitra a Georgia ANDREOU. Morphosyntactic abilities in young children with Down syndrome: Evidence from the Greek language. *International Journal of Language & Communication Disorders* [online]. 2022, **57**(5), 937-947 [cit. 2023-02-14]. ISSN 1368-2822. Dostupné z: doi:10.1111/1460-6984.12730

KIRBY, Amanda. *Nešikovné dítě: dyspraxie a další poruchy motoriky: diagnostika, pomoc, podpora, cesta k nezávislosti*. Praha: Portál, 2000. Speciální pedagogika (Portál). ISBN 80-7178-424-9.

KLENKOVÁ, Jiřina. *Logopedie: narušení komunikační schopnosti, logopedická prevence, logopedická intervence v ČR, příklady z praxe*. Praha: Grada, 2006. Pedagogika (Grada). ISBN 80-247-1110-9.

KLENKOVÁ, Jiřina. *Terapie v logopedii*. Brno: Masarykova univerzita, 2007. ISBN 978-80-210-4463-0.

KLENKOVÁ, Jiřina, Barbora BOČKOVÁ a Ilona BYTEŠNÍKOVÁ. *Kapitoly pro studenty logopedie: text k distančnímu vzdělávání*. Brno: Paido, 2012. ISBN 978-80-7315-229-1.

KOIZUMI, M., Y. SAITO a M. KOJIMA. Syntactic development in children with intellectual disabilities – using structured assessment of syntax. *Journal of Intellectual Disability Research* [online]. 2019, **63**(12), 1428-1440 [cit. 2023-02-15]. ISSN 0964-2633. Dostupné z: doi:10.1111/jir.12684

KRAHULCOVÁ, Beáta. *Komunikace sluchově postižených*. Vyd. 2. Praha: Karolinum, 2002. ISBN 80-246-0329-2.

KROUPOVÁ, Kateřina. *Slovník speciálněpedagogické terminologie: vybrané pojmy*. Praha: Grada, 2016. Pedagogika (Grada). ISBN 978-80-247-5264-8.

KUBOVÁ, Libuše a Renata ŠKALOUDOVÁ. *Řeč rukou: komunikační systém tvořený znaky – Znak do řeči*. Ilustroval Milan VÍŠEK. Praha: Parta, 2012. ISBN 978-80-7320-178-4.

KUMIN, Libby. Speech intelligibility and childhood verbal apraxia in children with Down syndrome. *Down Syndrome Research and Practice* [online]. 2006, **10**(1), 10-22 [cit. 2023-02-27]. ISSN 0968-7912. Dostupné z: doi:10.3104/reports.301

LAI, Florence, Nathaniel D. MERCALDO, Cassandra M. WANG, Micaela S. HERSCH, Giovi G. HERSCH a Herminia Diana ROSAS. Association between Hypothyroidism Onset and Alzheimer Disease Onset in Adults with Down Syndrome. *Brain Sciences* [online]. 2021, **11**(9) [cit. 2022-09-13]. ISSN 2076-3425. Dostupné z: doi:10.3390/brainsci11091223

LEE, Michelle, Lauren BUSH, Gary E. MARTIN, Jamie BARSTEIN, Nell MALTMAN, Jessica KLUSEK a Molly LOSH. A Multi-Method Investigation of Pragmatic Development in Individuals With Down Syndrome. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities* [online]. 2017, **122**(4), 289-309 [cit. 2022-10-14]. ISSN 1944-7515. Dostupné z: doi:10.1352/1944-7558-122.4.289

LECHTA, Viktor. *Diagnostika narušené komunikační schopnosti*. Praha: Portál, 2003. ISBN 80-7178-801-5.

LECHTA, Viktor. *Symptomatické poruchy řeči u dětí*. Praha: Portál, 2002. ISBN 80-717-8572-5.

LECHTA, Viktor a Barbara KRÁLIKOVÁ. *Když naše dítě nemluví plynule: koktavost a jiné neplynulosti řeči*. Praha: Portál, 2011. ISBN 978-80-7367-849-4.

MAČÁK, Jirka a Jana MAČÁKOVÁ. *Patologie*. Praha: Grada, 2004. ISBN 80-247-0785-3.

MAESSEN, Babette, Ellen ROMBOUTS, Bea MAES a Inge ZINK. The relation between gestures and stuttering in individuals with Down syndrome. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities* [online]. 2022, **35**(3), 761-776 [cit. 2022-10-20]. ISSN 1360-2322. Dostupné z: doi:10.1111/jar.12980

MAGNANO, R., A. D'ALLEVA, D. FORLANI, et al. Botallo arterial duct surgically treated in urgency. *European Heart Journal Supplements* [online]. 2022, **24**(SUPPL C) [cit. 2022-09-11]. ISSN 1520765X.

Managing Down Syndrome – Tips To Improve The Quality Of Life – Punekar News. Punekar News – Pune News, Pimpri-Chinchwad News [online]. Copyright © All rights reserved [cit. 03.07.2022]. Dostupné z: https://www.punekarnews.in/managing-down-syndrome-tips-to-improve-the-quality-of-life/

Mezinárodní statistická klasifikace nemocí a přidružených zdravotních problémů: MKN-10 : desátá revize : aktualizovaná druhá verze k 1.1.2009. 2., aktualiz. vyd. [Praha]: Bomton Agency, 2008. ISBN 978-80-904259-0-3.

MLČÁKOVÁ, Renata a Kateřina VITÁSKOVÁ. *Narušení artikulace a narušení vývoje mluvené řeči – vstup do problematiky*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 2013. Studijní opory. ISBN 978-80-244-3721-7.

MORTIMER, Georgina L. a Kathleen M. GILLESPIE. Early Onset of Autoimmune Diabetes in Children with Down Syndrome—Two Separate Aetiologies or an Immune System Pre-Programmed for Autoimmunity?. *Current Diabetes Reports* [online]. 2020, **20**(9) [cit. 2022-09-15]. ISSN 1534-4827. Dostupné z: doi:10.1007/s11892-020-01318-8

NAKONEČNÝ, Milan. *Základy psychologie*. Praha: Academia, 1998. ISBN 80-200-0689-3.

NÆSS, Kari-Anne B., Johanne OSTAD a Egil NYGAARD. Differences and Similarities in Predictors of Expressive Vocabulary Development between Children with Down Syndrome and Young Typically Developing Children. *Brain Sciences* [online]. 2021, **11**(3) [cit. 2023-02-15]. ISSN 2076-3425. Dostupné z: doi:10.3390/brainsci11030312

NEUBAUER, Karel. *Kompendium klinické logopedie: diagnostika a terapie poruch komunikace*. Praha: Portál, 2018. ISBN 978-80-262-1390-1.

NIGHTENGALE, Emily, Patricia YOON, Kristy WOLTER-WARMERDAM, Dee DANIELS a Fran HICKEY. Understanding Hearing and Hearing Loss in Children With Down Syndrome. *American Journal of Audiology* [online]. 2017, **26**(3), 301-308 [cit. 2022-09-12]. ISSN 1059-0889. Dostupné z: doi:10.1044/2017_AJA-17-0010

PEBBILI, Gopi Kishore, Ranjitha KASHYAP, Rashmi J, Avinash KARIKE a Attuluri NAVYA. Laryngeal Aerodynamic Analysis of Glottal Valving in Children With Down Syndrome. *Journal of Voice* [online]. 2021, **35**(1), 156.e15-156.e21 [cit. 2023-02-15]. ISSN 08921997. Dostupné z: doi: 10.1016/j.jvoice.2019.05.011

PEROTTI, L. R., O. ABOUSAMRA, M. DEL PILAR DUQUE OROZCO, K. J. ROGERS, J. P. SEES a F. MILLER. Foot and ankle deformities in children with down syndrome. *Journal of Children's Orthopaedics* [online]. 2018, **12**(3), 218-226 [cit. 2022-09-08]. ISSN 1863-2521. Dostupné z: doi:10.1302/1863-2548.12.170197

PIPEKOVÁ, Jarmila, ed. *Kapitoly ze speciální pedagogiky*. 2., rozš. a přeprac. vyd. Brno: Paido, 2006. ISBN 80-7315-120-0.

POCHON, Régis, Claire TOUCHET a Laure IBERNON. Recognition of Basic Emotions with and without the Use of Emotional Vocabulary by Adolescents with Down Syndrome. *Behavioral Sciences* [online]. 2022, **12**(6) [cit. 2022-09-10]. ISSN 2076-328X. Dostupné z: doi:10.3390/bs12060167

POPELOVÁ, Jana. *Vrozené srdeční vady v dospělosti*. Praha: Grada, 2003. ISBN 80-247-0451-x.

POSTOLACHE, Lavinia a Cameron F. PARSA. Brushfield spots and Wölfflin nodules unveiled in dark irides using near-infrared light. *Scientific Reports* [online]. 2018, **8**(1) [cit. 2022-09-08]. ISSN 2045-2322. Dostupné z: doi:10.1038/s41598-018-36348-6

RAVEL, A., C. MIRCHER, A.-S. REBILLAT, C. CIEUTA-WALTI a A. MEGARBANE. Feeding problems and gastrointestinal diseases in Down syndrome. *Archives de Pédiatrie* [online]. 2020, **27**(1), 53-60 [cit. 2022-09-11]. ISSN 0929693X. Dostupné z: doi:10.1016/j.arcped.2019.11.008

SABLOK, Aanchal, Akshatha SHARMA, ChanchalSingh AHMED a Anita KAUL. Performance of second-trimester maternal biochemistry screening (quadruple test vs. triple test) for trisomy 21: An Indian experience. *Indian Journal of Medical Research* [online]. 2021, **154**(5) [cit. 2022-09-07]. ISSN 0971-5916. Dostupné z: doi:10.4103/ijmr.IJMR_1034_19

SELIKOWITZ, Mark. *Downův syndrom: definice a příčiny, vývoj dítěte, výchova a vzdělávání, dospělost*. Praha: Portál, 2005. Rádci pro zdraví. ISBN 80-717-8973-9.

SILVA, Mabel Cristina Paiva Machado da, Maria Carlla Aroucha LYRA, Híttalo Carlos Rodrigues de ALMEIDA, Arnoldo Vasconcelos de ALENCAR FILHO, Monica Vilela HEIMER a Aronita ROSENBLATT. Caries experience in children and adolescents with Down Syndrome: A systematic review and meta-analysis. *Archives of Oral Biology* [online]. 2020, **115** [cit. 2022-09-13]. ISSN 00039969. Dostupné z: doi:10.1016/j.archoralbio.2020.104715

SOVÁK, Miloš. *Logopedie*. 2. vydání. Praha: SPN, 1981.

STENGEL-RUTKOWSKI, Sabine. Vývoj procesu myšlení u dětí s chromozomálně podmíněným postižením. *PLUS 21*. Praha: Společnost rodičů a přátel dětí s Downovým syndromem, 2012, **2012**(3), 2-6. ISSN 1213-1466.

STRUSKOVÁ, Olga. *Děti z planety D. S*. Praha: G plus G, 2000. Zde a nyní (G plus G). ISBN 80-861-0331-5.

SVOBODA, Mojmír. *Psychologická diagnostika dospělých*. Praha: Portál, 1999. ISBN 80-7178-327-7.

ŠAROUNOVÁ, Jana. *Metody alternativní a augmentativní komunikace*. Praha: Portál, 2014. ISBN 978-80-262-0716-0.

ŠKODOVÁ, Eva a Ivan JEDLIČKA. *Klinická logopedie*. Praha: Portál, 2003. ISBN 80-717-8546-6.

TĂTARU, Cătălina Ioana, Liliana Mary VOINEA, Călin Petru TĂTARU a George SIMA. *Clinical and therapeutic particularities of congenital cataracts in pediatric patients with Down syndrome* [online]. 2020 [cit. 2022-09-12]. Dostupné z: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7339686/

THAKKAR, Hemanshoo a Joe CURRY. Hirschsprung's disease. *Paediatrics and Child Health* [online]. 2020, **30**(10), 341-344 [cit. 2022-09-11]. ISSN 17517222. Dostupné z: doi:10.1016/j.paed.2020.07.001

TÓTH, András, Erika P. TARDY, Krisztina HAJDU, József BÁTORFI, József DOSZPOD, Jenõ EGYED a István GÁTI. Fluorescence in situ hybridization of chorionic interphase cells for prenatal screening of Down syndrome. *European Journal of Obstetrics & Gynecology and Reproductive Biology* [online]. 2001, **94**(1), 46-50 [cit. 2022-09-07]. ISSN 03012115. Dostupné z: doi:10.1016/S0301-2115(00)00310-9

VALENTA, Milan. *Přehled speciální pedagogiky: rámcové kompendium oboru*. Praha: Portál, 2014. ISBN 978-80-262-0602-6.

VALENTA, Milan, Jan MICHALÍK a Martin LEČBYCH. *Mentální postižení: v pedagogickém, psychologickém a sociálně-právním kontextu*. Praha: Grada, 2012. Psyché (Grada). ISBN 978-80-247-3829-1.

VÁVROVÁ, Helena. *Dítě s poruchou štítné žlázy v ambulanci praktického dětského lékaře*. Praha: Geum, 2007. ISBN 978-80-86256-53-5.

VOCALE, C., M. MONTEVECCHI, G. D'ALESSANDRO, M. GATTO, G. PIANA, L. NIBALI, M. C. RE a V. SAMBRI. Subgingival periodontal pathogens in Down syndrome children without periodontal breakdown. A case-control study on deciduous teeth. *European Journal of Paediatric Dentistry* [online]. 2021, **22**(4), 309-313 [cit. 2022-09-13]. Dostupné z: doi:10.23804/ejpd.2021.22.04.9

VOKURKA, Martin a Jan HUGO. *Praktický slovník medicíny*. 7., rozš. vyd. Praha: Maxdorf, c2004. ISBN 80-734-5009-7.

VOLF, Vladimír a Hana VOLFOVÁ. *Pediatrie pro střední zdravotnické školy*. Praha: Informatorium, 1996. ISBN 80-854-2787-7.

WENTWORTH, Ashley B., Jennifer L. HAND, Dawn M. DAVIS a Megha M. TOLLEFSON. Skin concerns in patients with trisomy 21 (Down syndrome): A Mayo Clinic 22-year retrospective review. *Pediatric Dermatology* [online]. 2021, **38**(S2), 73-78 [cit. 2022-09-14]. ISSN 0736-8046. Dostupné z: doi:10.1111/pde.14764

WILSON, Erin M., Leonard ABBEDUTO, Stephen M. CAMARATA a Lawrence D. SHRIBERG. Speech and motor speech disorders and intelligibility in adolescents with Down syndrome. *Clinical Linguistics & Phonetics* [online]. 2019, **33**(8), 790-814 [cit. 2022-10-11]. ISSN 0269-9206. Dostupné z: doi:10.1080/02699206.2019.1595736

WILSON, Erin M., Leonard ABBEDUTO, Stephen M. CAMARATA a Lawrence D. SHRIBERG. Estimates of the prevalence of speech and motor speech disorders in adolescents with Down syndrome. *Clinical Linguistics & Phonetics* [online]. 2019, **33**(8), 772-789 [cit. 2023-02-27]. ISSN 0269-9206. Dostupné z: doi:10.1080/02699206.2019.1595735

YAMAUCHI, Yuko, Sayaka AOKI, Junko KOIKE, Naomi HANZAWA a Keiji HASHIMOTO. Motor and cognitive development of children with Down syndrome: The effect of acquisition of walking skills on their cognitive and language abilities. *Brain and Development* [online]. 2019, **41**(4), 320-326 [cit. 2023-02-15]. ISSN 03877604. Dostupné z: doi:10.1016/j.braindev.2018.11.008

YANG, Yingying, Zachary M. HIMMELBERGER, Trent ROBINSON, Megan DAVIS, Frances CONNERS a Edward MERRILL. Everyday Memory in People with Down Syndrome. *Brain Sciences* [online]. 2021, **11**(5) [cit. 2022-09-08]. ISSN 2076-3425. Dostupné z: doi:10.3390/brainsci11050551

ZAMPINI, Laura a Laura D'ODORICO. Communicative gestures and vocabulary development in 36-month-old children with Down's syndrome. *International Journal of Language & Communication Disorders* [online]. 2009, **44**(6), 1063-1073 [cit. 2023-02-14]. ISSN 1368-2822. Dostupné z: doi:10.1080/13682820802398288

ZUCKOFF, Mitchell. *Naia se smí narodit*. Praha: Portál, 2004. ISBN 80-717-8827-9.

SEZNAM OBRÁZKŮ

Obrázek 1: somatické symptomy u Downova syndromu

Obrázek 2: Pomůcka 1. – předložky (květina na stole)

Obrázek 3: Pomůcka 2. – skloňování s pomocí čísel (pět žlutých motýlů)

Obrázek 4: Pomůcka 2. – skloňování s pomocí čísel (jedno bílé auto)

Obrázek 5: Pomůcka 3. – skládání vět (maminka kupuje jídlo)

SEZNAM PŘÍLOH

Příloha č. 1: Pomůcka č. 1 – PŘEDLOŽKY

Příloha č. 2: Pomůcka č. 2 – SKLOŇOVÁNÍ S POMOCÍ ČÍSEL

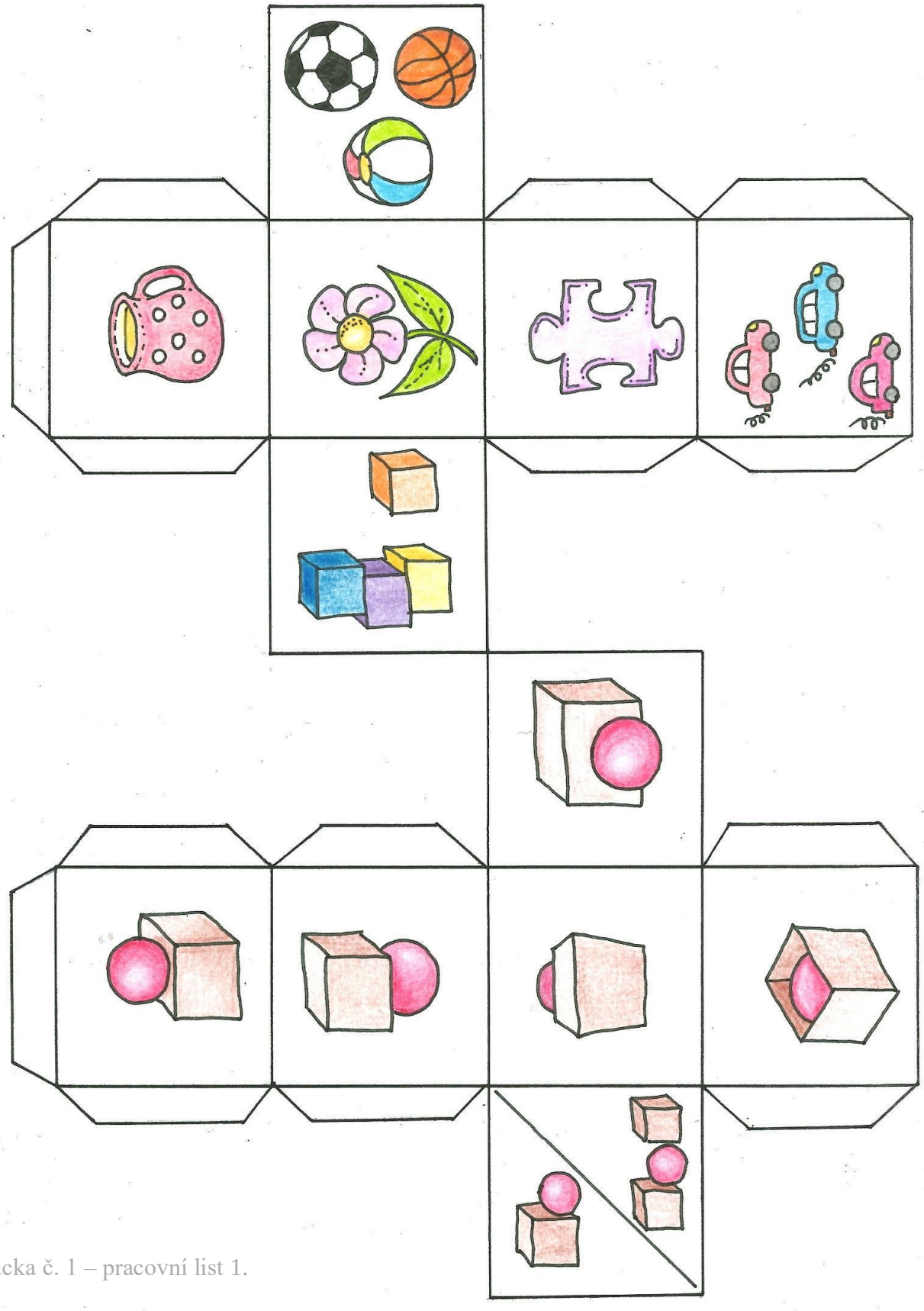
Příloha č. 3: Pomůcka č. 3 – SKLÁDÁNÍ VĚT

Příloha č. 4: Informovaný souhlas – případová studie č. 1

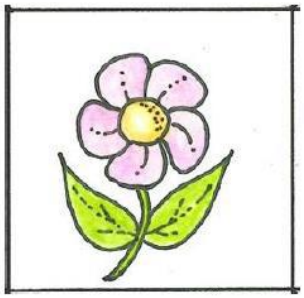
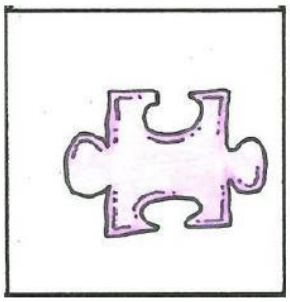
Příloha č. 5: Informovaný souhlas – případová studie č. 2

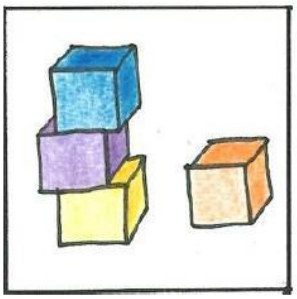
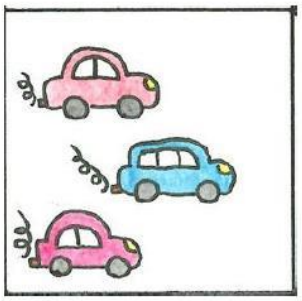
Příloha č. 6: Informovaný souhlas – případová studie č. 3

Příloha č. 1: Pomůcka č. 1 – PŘEDLOŽKY

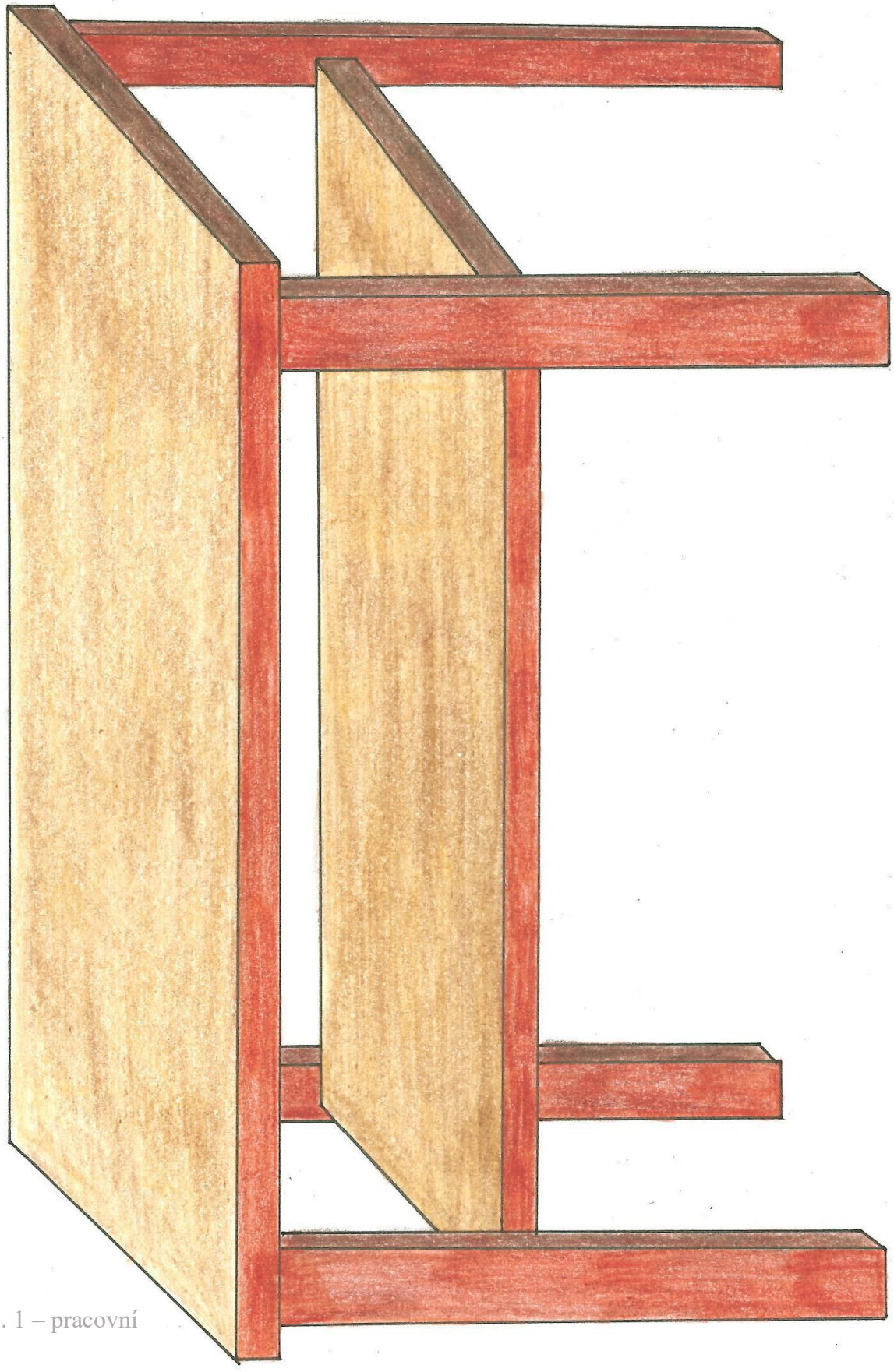


Pomůcka č. 1 – pracovní list 1.

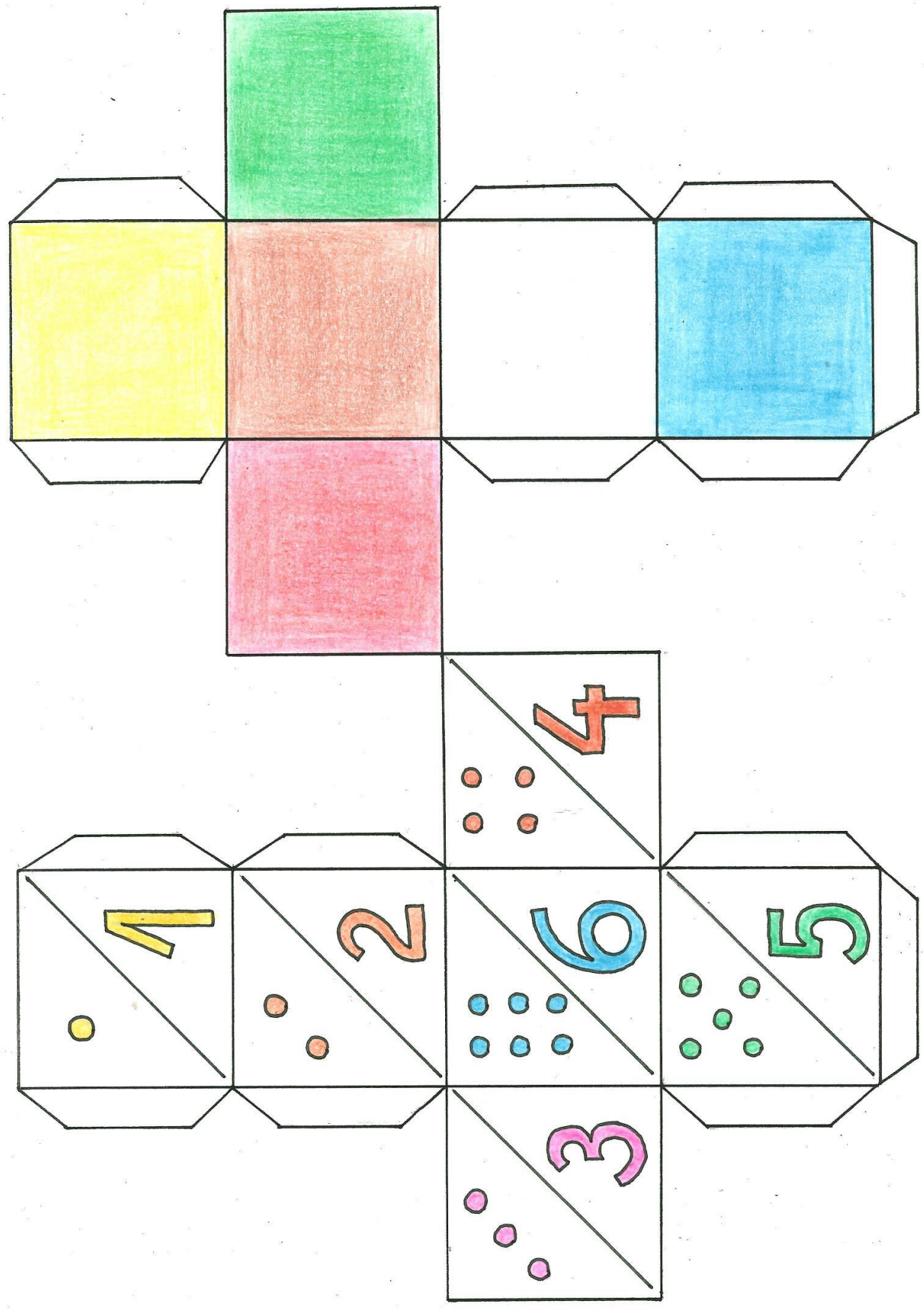



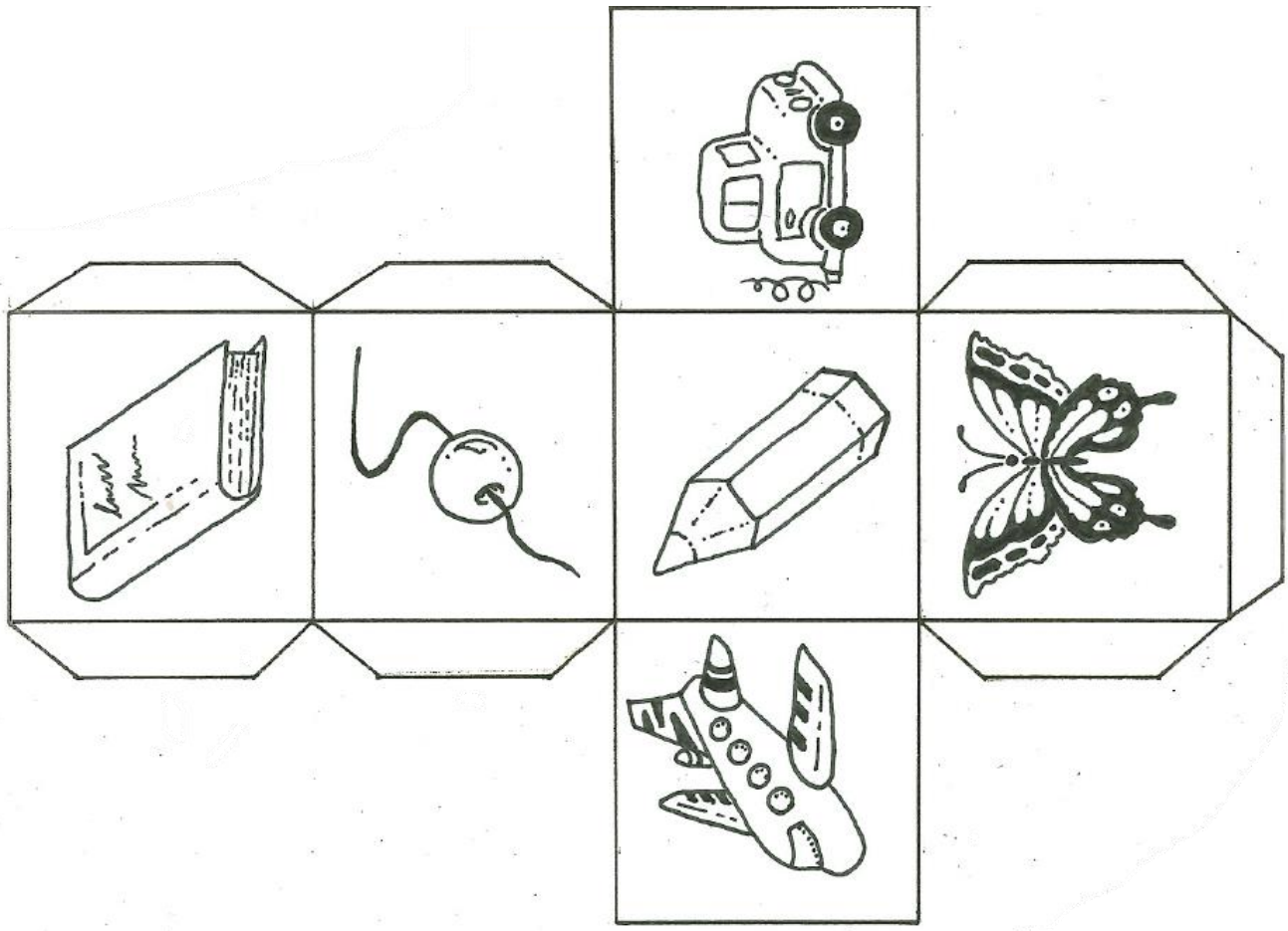
Příloha č. 2: Pomůcka č. 2 – SKLOŇOVÁNÍ S POMOCÍ ČÍSEL



Pomůcka č. 1 – pracovní list 3.

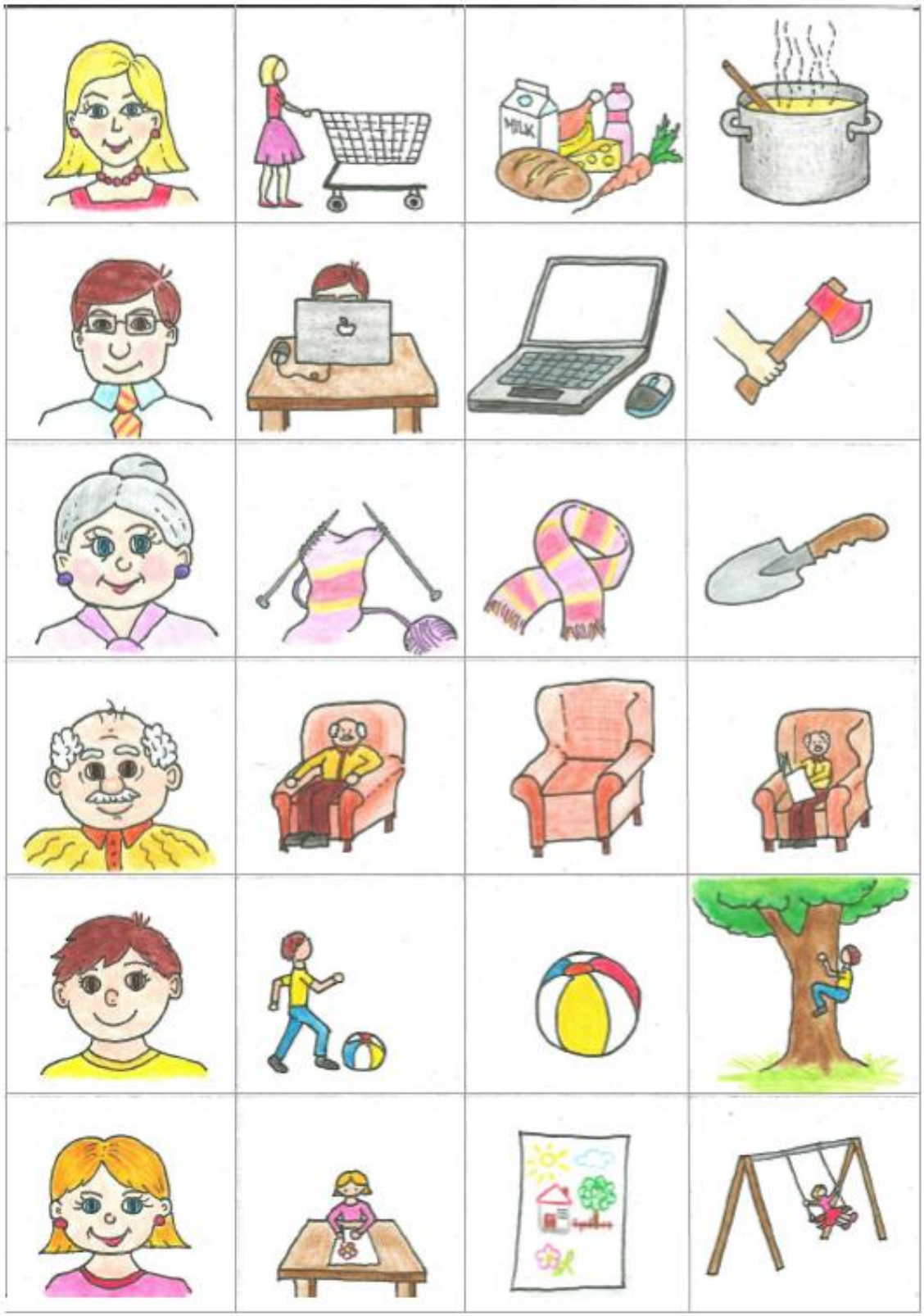


Pomůcka č. 2 – pracovní list 1.

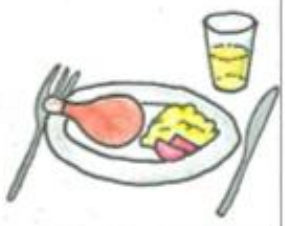


Pomůcka č. 2 – pracovní list 2.

Příloha č. 3: Pomůcka č. 3 – SKLÁDÁNÍ VĚT



Pomůcka č. 3 – pracovní list 1.

Pomůcka č. 3 – pracovní list 2.

Příloha č. 4: Informovaný souhlas – případová studie č. 1

Informovaný souhlas zákonného zástupce dítěte

Údaje o studentovi provádějící výzkum:
Anna KOVÁŘOVÁ
studentka 5. ročníku oboru Logopedie, Pedagogická fakulta Univerzity Palackého v Olomouci
Kontakt:
Telefonní číslo: [redacted]
email: [redacted]

Název diplomové práce:
MOŽNOSTI ROZVOJE MORFOLOGICKO-SYNTAKTICKÉ ROVINY U DĚTÍ S DOWNOVÝM SYNDROMEM

Obsah výzkumné části:

- Popsání tří případových studií dětí s Downovým syndromem
- Uvedení anamnestických údajů dítěte
- Vyzkoušení funkčnosti tří vytvořených pomůcek pro rozvoj morfologicko-syntaktické roviny

Veškerá získaná data budou zpracována anonymně, a to pouze pro účely diplomové práce a nebude s nimi jinak nakládáno a manipulováno.

Souhlasím s účastí mého dítěte ve výše popsané výzkumné části diplomové práce. Současně uděluji souhlas ke zpracování výzkumných dat pro potřeby diplomové práce Anny Kovářové.

V [redacted] dne 8.11.2022

[redacted]

Podpis zákonného zástupce

Příloha č. 5: Informovaný souhlas – případová studie č. 2

Informovaný souhlas zákonného zástupce dítěte

Údaje o studentovi provádějící výzkum:
Anna KOVÁŘOVÁ
studentka 5. ročníku oboru Logopedie, Pedagogická fakulta Univerzity Palackého v Olomouci
Kontakt:
Telefonní číslo: [redacted]
email: [redacted]

Název diplomové práce:
MOŽNOSTI ROZVOJE MORFOLOGICKO-SYNTAKTICKÉ ROVINY U DĚTÍ S DOWNOVÝM SYNDROMEM

Obsah výzkumné části:

- Popsání tří případových studií dětí s Downovým syndromem
- Uvedení anamnestických údajů dítěte
- Vyzkoušení funkčnosti tří vytvořených pomůcek pro rozvoj morfologicko-syntaktické roviny

Veškerá získaná data budou zpracována anonymně, a to pouze pro účely diplomové práce a nebude s nimi jinak nakládáno a manipulováno.

Souhlasím s účastí mého dítěte ve výše popsané výzkumné části diplomové práce. Současně uděluji souhlas ke zpracování výzkumných dat pro potřeby diplomové práce Anny Kovářové.

V [redacted] dne 9.3.2023 .....

[redacted]
.....
Podpis zákonného zástupce

Příloha č. 6: Informovaný souhlas – případová studie č. 3

Informovaný souhlas zákonného zástupce dítěte

Údaje o studentovi provádějící výzkum:
Anna KOVÁŘOVÁ
studentka 5. ročníku oboru Logopedie, Pedagogická fakulta Univerzity Palackého v Olomouci
Kontakt:
Telefonní číslo: [redacted]
email: [redacted]

Název diplomové práce:
MOŽNOSTI ROZVOJE MORFOLOGICKO-SYNTAKTICKÉ ROVINY U DĚTÍ S DOWNOVÝM SYNDROMEM

Obsah výzkumné části:

- Popsání tří případových studií dětí s Downovým syndromem
- Uvedení anamnestických údajů dítěte
- Vyzkoušení funkčnosti tří vytvořených pomůcek pro rozvoj morfologicko-syntaktické roviny

Veškerá získaná data budou zpracována anonymně, a to pouze pro účely diplomové práce a nebude s nimi jinak nakládáno a manipulováno.

Souhlasím s účastí mého dítěte ve výše popsané výzkumné části diplomové práce. Současně uděluji souhlas ke zpracování výzkumných dat pro potřeby diplomové práce Anny Kovářové.

V [redacted] dne 30. 3. 2023 ..[redacted]

Podpis zákonného zástupce

ANOTACE

Jméno a příjmení:	Anna Kovářová
Katedra:	Ústav speciálněpedagogických studií
Vedoucí práce:	Mgr. Adéla Hanáková, Ph.D.
Rok obhajoby:	2023

Název práce:	Možnosti rozvoje morfologicko-syntaktické roviny u dětí s Downovým syndromem
Název v angličtině:	Possibilities of development of morphological-syntactic language level in children with Down syndrome
Anotace práce:	V diplomové práci se věnujeme Downovu syndromu a problematice s ním spojené. Práce je rozdělena na dvě hlavní části – teoretickou a praktickou. V teoretické části se zaměřujeme na popis Downova syndromu a narušené komunikační schopnosti u jedinců s diagnózou Downova syndromu. Praktická část je koncipována jako kvalitativní výzkum, ve kterém popisujeme hlavní cíl této diplomové práce – tvorbu tří herních pomůcek pro rozvoj morfologicko-syntaktické roviny. Funkčnost těchto pomůcek je ověřena na třech jedincích s diagnózou Downova syndromu, aplikaci uvádíme ve třech případových studiích. V přílohách uvádíme šablony jednotlivých pracovních listů s herními pomůckami.
Klíčová slova:	Downův syndrom, jazykové roviny, morfologicko-syntaktická jazyková rovina, herní pomůcky
Anotace v angličtině:	In the diploma thesis, we focus on Down syndrome and

	the problems associated with it. The thesis is divided into two main parts – theoretical and practical. In the theoretical part, we focus on the description of Down syndrome and communication disorder in individuals diagnosed with Down syndrome. The practical part is conceived as qualitative research, in which we describe the main goal of this diploma thesis - the creation of three game aids for the development of the morphological-syntactic level. The functionality of these aids is verified on three individuals with a diagnosis of Down syndrome, the application is presented in three case studies. In the attachment we present templates of individual worksheets with game aids.
Klíčová slova v angličtině:	Down syndrome, Language level, morphological-syntactic Language level, game aids
Přílohy vázané v práci:	Příloha č. 1: Pomůcka č. 1 – PŘEDLOŽKY Příloha č. 2: Pomůcka č. 2 – SKLOŇOVÁNÍ S POMOCÍ ČÍSEL Příloha č. 3: Pomůcka č. 3 – SKLÁDÁNÍ VĚT Příloha č. 4: Informovaný souhlas – případová studie č. 1 Příloha č. 5: Informovaný souhlas – případová studie č. 2 Příloha č. 6: Informovaný souhlas – případová studie č. 3
Rozsah práce:	91 stran + 10 stran příloh
Jazyk práce:	Český jazyk