



Pedagogická
fakulta
Faculty
of Education

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

Jihočeská univerzita v Českých Budějovicích
Pedagogická fakulta
Katedra pedagogiky a psychologie

Bakalářská práce

Treacher- Collins syndrom

Vypracoval: Gabriela Černohorská

Vedoucí práce:

České Budějovice 2020

Prohlášení

Prohlašuji, že svoji bakalářskou práci jsem vypracovala samostatně pouze s použitím pramenů a literatury uvedených v seznamu citované literatury. Prohlašuji, že v souladu s § 47b zákona č. 111/1998 Sb. v platném znění souhlasím se zveřejněním své bakalářské práce, a to v nezkrácené podobě elektronickou cestou ve veřejně přístupné části databáze STAG provozované Jihočeskou univerzitou v Českých Budějovicích na jejích internetových stránkách, a to se zachováním mého autorského práva k odevzdanému textu této kvalifikační práce. Souhlasím dále s tím, aby toutéž elektronickou cestou byly v souladu s uvedeným ustanovením zákona č. 111/1998 Sb. zveřejněny posudky školitele a oponentů práce i záznam o průběhu a výsledku obhajoby kvalifikační práce. Rovněž souhlasím s porovnáním textu mé kvalifikační práce s databází kvalifikačních prací Theses.cz provozovanou Národním registrem vysokoškolských kvalifikačních prací a systémem na odhalování plagiátů.

V Českých Budějovicích,

Gabriela Černohorská

.....

Poděkování

Tímto bych ráda poděkovala především vedoucí své bakalářské práce Mgr. Veronice Plaché Ph.D. za vedení a rady, které mi poskytla při psaní bakalářské práce a zejména trpělivost a vstřícné jednání. Velký dík také respondentům, kteří mi věnovali svůj čas a byli ochotní mi poskytnout informace a bez kterých by tato práce nemohla vzniknout. Dále také svým kolegyním, přátelům a rodině za podporu a důvěru.

ABSTRAKT

Cílem této bakalářské práce je poskytnout laické veřejnosti povědomí o syndromu Treacher Collins. Dozvědět se, jaké specifčnosti se takovým lidem dostává a jaké obtíže se s tímto syndromem pojí. Dále pak poukázat na možné problémy v přijímání dítěte rodinou a jeho postupná adaptace. Praktická část je tvořena metodou kvalitativního výzkumu. Pomocí rozhovorů s osobami, kterých se Treacher Collins týká, buďto samotných nebo v jejich rodinném kruhu, bylo popsáno, jaké specifčnosti se u nich vyskytují a jak probíhalo vyrovnávání se. V závěru práce se nacházejí výsledky tohoto výzkumu.

KLÍČOVÁ SLOVA

Treacher Collins, syndrom, BAHA, proces vyrovnávání se

ABSTRACT

The aim of this bachelor thesis is to provide the general public with awareness of the Treacher Collins syndrome. Learn what specificities such people get and what difficulties are associated with this syndrome. Furthermore, to point out possible problems in the adoption of the child by the family and its gradual adaptation. The practical part consists of the method of qualitative research. Through interviews with those affected by Treacher Collins, either on their own or in their family circles, it was described what specificities they had and how the coping process took place. At the end of the work are the results of this research.

KEY WORDS

Treacher Collins, BAHA, process of coping

Obsah

1	Treacher Collins syndrom.....	9
1.1	Projevy Treacher Collins syndromu.....	9
1.1.1	Celkový vzhled obličeje.....	9
1.1.2	Oči.....	11
1.1.3	Uši.....	11
1.1.4	Ústní dutina.....	11
1.1.5	Přidružené obtíže.....	12
1.2	Chirurgické zákroky.....	12
1.2.1	Mikrocie.....	12
1.2.2	Atrézie zvukovodu.....	13
1.2.3	Rozštěpy patra, rtu, čelisti.....	13
1.2.4	Otevřený skus.....	14
2	Kompenzační pomůcky.....	14
2.1	Sluchadla.....	15
2.1.1	Analogová sluchadla.....	15
2.1.2	Analogová sluchadla programovatelná.....	15
2.1.3	Digitální sluchadla.....	15
2.2	Kochleární implantát.....	16
2.3	BAHA.....	17
3	Narušená komunikační schopnost.....	18
3.1	Palatolalie.....	18
4	Komplexní péče.....	20
4.1	Genetik a teratolog.....	20
4.2	Neonatolog a pediatr.....	20
4.3	Plastický chirurg.....	20

4.4	Stomatolog a ortodontista	21
4.5	Foniatr	21
4.6	Klinický logoped	21
4.7	Psychologická péče	22
5	Dítě s postižením v rodině	22
5.1	Rodina	22
5.2	Proces vyrovnávání se	23
6	Metodologie výzkumu	25
6.1	Cíl práce a použité otázky	25
6.2	Volba přístupu a metod	25
6.3	Výzkumný soubor	26
6.4	Představení rozhovorů	27
6.4.1	Rozhovor s otcem chlapce, 12 let	27
6.4.2	Rozhovor s maminkou, dcera 8 let	29
6.4.3	Rozhovor s chlapcem s TCS, 20 let	31
6.5	ODPOVĚDI NA VÝZKUMNÉ OTÁZKY	33
	VO1: Jak se rodiče vyrovnávali s postižením dítěte?	33
	VO2: Jak se vyvíjel zdravotní stav?	33
	VO3: Co zpětně hodnotí jako významnou pomoc?	33
7	Diskuze	34
8	Závěr	35

Úvod

„Není těžké milovat dítě zdravé a krásné, avšak jen velká láska dovede sklonit k dítěti postiženému“ (Prof. Rudolf Jedlička)

Treacher Collins syndrom není v povědomí společnosti příliš známý, ale i přesto jedincům komplikuje život ve společnosti a to z mnoha stran. Povědomí o tomto syndromu jsem dostala až po shledání s holčičkou trpící tímto syndromem.

Cílem bakalářské práce je zaměřit se na specifčnost osob s TCS a jejich postavení v rodině. Nastínit obtížné projevy, se kterými se potýkají, dále také přispět k pochopení a porozumění zmíněných osob.

Obsah je dělen do jednotlivých kapitol. První kapitola je zaměřena na etiologii a symptomatologii. Druhá kapitola je věnována rodině a procesu přijetí dítěte s TCS. Třetí kapitola nastiňuje možnosti chirurgických zákroků, které musejí osoby s TCS absolvovat, čtvrtá kapitola se zabývá možnostmi kompenzačních pomůcek pro zlepšení kvality života, jejich klasifikace možnosti výběru.

Teoretická část

1 Treacher Collins syndrom

Příznaky, které popsal pravděpodobně jako první Thompson v roce 1846, později Berry a Treacher – Collins, a nakonec ucelili Franceschetti a Klein (1900), kteří ucelili dosavadní studie a poznatky a popsali příznaky a malformace, které pojmenovali jako „mandibulofacial Dysostosis“ (Treacher collins syndrome [online] 2018)

Treacher Collins syndrom je závažná vrozená porucha, jejíž přesná etiologie není známá. Ve většině případů se uvádí mutace lokalizovaná na dlouhém raménku pátého chromozomu. Postihuje obě pohlaví a četnost výskytu je 1: 50 000. V České republice se vyskytuje až 200 jedinců s tímto syndromem. Možnost přenosu, kdy dítě zdědí TCS je až 50%. (Franceschetti syndrome [online] 2011)

1.1 Projevy Treacher Collins syndromu

Treacher Collins syndrom je spojen s deformacemi v obličejové části, poruchami sluchu zraku nebo dýchání. Franceschetti a Klein uvádí systém o pěti formách, podle toho, jaké symptomy se u pacienta nachází. 1. kompletní forma mající všechny známé příznaky, 2. nekompletní forma prezentující variability v závažnosti symptomů, 3. „nepodařená“ forma TCS vyznačující se pouze neúplným vyvinutím spodního víčka a lícních kostí, 4. jednostranná forma, kde se abnormality vyskytují pouze na jedné straně, bez ohledu na závažnost a 5. atypická nebo nekompletní forma spojující se s příznaky netypickými pro TCS (Ophthalmic features and visual prognosis in the Treacher-Collins syndrome [online] 1993) Tento systém poukazuje na velké spektrum možných příznaků a jejich širokou variabilitu.

Abnormality v obličejové části se týkají hlavně, očí, ucí, brady a lícních kostí.

1.1.1 Celkový vzhled obličeje

Jedinci s TCS mají svou tvář jedinečnou a to převážně kvůli nedovyvinutí nebo úplnému chybění lícních kostí zvaného jako hypoplazie lícních kostí. V těžších formách může docházet i k deformitě či chybění kosti spánkové. S nepřítomností lícních kostí jde v popředí nos, nikterak velký, ale k celkovému vzhledu obličeje vyčnívající, s tím souvisí i malá brada a čelist. (Lazovskis, 1990)

1.1.2 Oči

Lidé se syndromem Treacher Collins mají obvykle oči zešíkmené, sklánějící se dolů nebo antimongoloidní. V těchto případech není oko chráněno kvůli nízkému počtu řas a zářezu na dolním víčku, známého jako kolobom. Kolobom nemusí postihovat jen oční víčko, ale může se projevit i jako otvor v duhovce, kvůli špatně vyvinuté struktuře oka. (Kolobom [online] 2011) Často dochází k vysychání očí, kvůli absenci meibomských žláz- mazové žlázy, které ústí do spojivkového vaku a vytváří olejovitou vrstvu- což způsobuje velké obtíže a jedinci si, i několikrát denně, musejí kapat zvlhčující kapky. (Vajner, Uhlík, Konrádová, 2017)

1.1.3 Uši

Uši bývají malé, nízko posazené a boltce deformované, někdy zcela chybějící. S mikrocií nebo i anocií boltce často souvisí deformace bubínkové dutiny, středoušních kůstek (kladívko, kovádlínka a třmínek) a atrezie zvukovodu čili plné uzavření. (Jakubíková, 2012) Poruchy vnitřního ucha patří k vzácnějším projevům.

Výše zmíněné poruchy způsobují nedoslýchavost až hluchotu jedinců s TCS. Atrezie zvukovodu je operovatelná, ale převážně je indikováno zařízení BAHA.

1.1.4 Ústní dutina

Nedostatečné vyvinutí obou čelistí zapříčiňuje menší prostor v dutině ústní, kdy zuby nemají dost prostoru pro růst. Dochází k jejich křivení, stěsnění a snížení jejich počtu. Kvůli velikosti dolní čelisti, která bývá znatelně menší než čelist horní, je běžným jevem skus, nazývaný otevřený, kdy zuby nepřiléhají ve stejné rovině. Úzká brada a malé čelisti vytváří „ptačí“ vzhled. (Chang, Steinbacher [online] 2012)

Častým symptomem bývají i rozštěpy rtů, čelistí a patra, a to jednostranné i oboustranné následkem toho dochází k velofaryngální insuficienci, neboli stavu, „*kdy měkké patro a svalovina hltanu nemohou z nějakého důvodu při činnostech jako polykání, foukání, řeč, dýchání a ventilace tub vytvořit optimální uzávěr mezi oro- a nazofarynxem, který je nutný pro tyto činnosti.*“ (Velofaryngální dysfunkce a palatolalie, Kerekrétiová, str. 11)

1.1.5 Přidružené obtíže

K dalším projevům, které se mohou vyskytovat, se řadí například obtížné dýchání, které je potřeba zajistit tracheostomií, která se, během vývoje nebo po operačních zákrocích, časem může zcela odstranit a jedinec je schopný dýchat sám nosem, bez pomoci. Dále obtížné stravování a to hlavně polykání při rozštěpu patra i čelisti- nutná výživa pomocí PEG sondy. (Treacher collins syndrom [online])

Podstatné je, že inteligence osob s Treacher- Collins syndromem je naprosto v pořádku a odpovídá vývoji, v některých případech jde o nadprůměrnost. Jedinci s TCS se mohou stranit a působit opožděně a to kvůli svému vzhledu nebo kvůli sekundární ztrátě sluchu. (Ophthalmic features and visual prognosis in the Treacher-Collins syndrome [online] 1993)

1.2 Chirurgické zákroky

Syndrom Treacher Collins se nedá nijak vyléčit. Jeho příznaky a potíže se dají pouze zmírnit a to převážně pomocí mnoha operací a jiných chirurgických zákroků. Je to otázka několika let, probíhá v etapách a je důležité, jak se klient cítí a jaké jsou jeho možnosti a potřeby. Ne každá operace je možná provést v kterémkoli věku a je důležité, aby část obličeje nejdříve dorostla, až následovně může být operována a upravována. S kosmetickými komplexními úpravami se čeká až na dospělost jedince a funguje jako třetí etapa léčení. (Pafko, 2008)

1.2.1 Mikrocie

Jedním z hlavních příznaků TCS jsou nedovyvinuté ušní boltce neboli mikrocie. Náprava je možná díky zachování některých struktur ucha. Ke spravení tohoto problému se dojde využitím chrupavky pacientova žebra, ze které se vymodeluje nový ušní boltec a pomocí kožního štěpu se vytvoří odpovídající tvar. K takové operaci se přistupuje většinou ve věku šesti let dítěte. Podle stupně deformace, umístění závady nebo specifčnosti anatomických částí se rozlišuje několik klasifikací a s tím související postup operace. (Aural Atresia of the External Ear [online] 2018)

Jedinci s TCS mají nyní i možnost nechat si vyrobit uši dle svých přání. Je tomu tak díky silikonovým epitézám. Chirurgické řešení pomocí chrupavky žeber se může zdát dosti invazivní a tato volba je pro některé pacienty přijatelnější. Pacient se musí dostavit do Frýdku- Místku, jako jediného centra, kde se silikonovými epitézami a

protézami zabývají. Nejprve dojde k odstranění vlastních uší, či částí z nich. Poté si pacient z databáze vybere typ uší, které by se mu líbily, zde je možnost uší zmenšit, zvětšit, upravit lalůček, přiklonit k hlavě a další možnosti. Z takového návrhu se vytvoří odlitek z vosku, který si pacient vyzkouší a dořeší se případné neshody a nedokonalosti. Pokud je vše v pořádku může se vyrobit přesně takové ucho ze silikonu. Při poslední návštěvě se uši přidělají a dobarví, aby ladily ke zbytku obličeje. (Cesta za novými ušima [online] 2015)

Epitézy jsou chráněné vrstvou speciálního laku, který je dělá odolným proti oděrům. Vše je hrazeno zdravotní pojišťovnou, pokud pacient splní určité nároky a pojišťovna schválí návrh. (Silikonové epitézy a protézy [online] 2010)

1.2.2 Atrézie zvukovodu

Charakteristickým znakem pro atrézii zvukovodu se uvádí úplné uzavření zevního zvukovodu. Rozlišuje se, zda jde o těžkou formu, kdy zvukovod není ani v nejmenším nastíněn a část středního ucha a jeho struktur je narušená nebo chybějící. (Aural Atresia [online] 2018) Pokud je vnější zvukovod pouze zúžen, jedná se o stenózu a tím o „lehčí formu“ atrézie, v těchto případech je znatelné nedovyvinutí bubínku.

Atrézie se vyskytuje častěji jen jednostranně a to až v 70%. V případě jednostranné atrézie se nedoporučuje operace v dětském věku a ani implantace sluchadla BAHA. (Hybášek, Vokurka, 2006) Dítě je schopno rozvíjet své řečové schopnosti i s jednostrannou vadou sluchu. V dospělosti je na něm, zdali podstoupí operaci vedoucí k odstranění. Pro chirurgickou korekci je pacient vhodný pokud CT potvrdí dostatečné vyvinutí vnitřního ucha a pokud audiologické vyšetření ukáže správnou kochleární funkci u postiženého ucha. Chirurg stvoří nový zvukovod, který zpevní pomocí kožního štěpu, nejčastěji odebíraného z paží pacienta. Při operaci se také buduje bubínek a dochází k uvolnění středoušních kůstek z důvodu pohybu a možnosti přenášet vibrace. Všechny tyto korektury se uskutečňují během jednoho zákroku. (Aural Atresia [online], 2018)

1.2.3 Rozštěpy patra, rtu, čelisti

Dochází k nim v důsledku nesprávného splynutí dvou nebo více částí tkání, ze kterých je za normálního vývoje tvořena čelist, rty nebo patro. Dříve byli lidé s rozštěpovými vadami ze společnosti vyřazováni, nyní je jim dostáváno komplexní

péče. (Klinická logopedie, Škodová, Jedlička, 2003) Až jedna třetina dětí s TCS se rodí zároveň s rozštěpem patra. (Treacher Collins syndrom [online] 2015) Ve kterém období intrauterinního vývoje dochází ke vzniku rozštěpů, není zcela známo. E. Škodová a I. Jedlička píše, že ke vzniku dochází mezi 8. - 12. týdnem vývoje. (Klinická logopedie, Škodová, Jedlička, 2003) oproti tomu Měšťák uvádí období mezi 26. a 56. dnem postkoncepčním. (Měšťák, Molitor, 2015) Korekční operaci rozštěpů je nejlepší provádět ještě před obdobím, než dítě začne utvářet první slova, přibližně okolo 9. měsíce. Vše se ale odvíjí od celkového stavu dítěte. Rozštěp rtu je možné spravit už v prvních týdnech života dítěte. (Klinická logopedie, 2003) Včasné operace jsou vítány z důvodu dýchacích a stravovacích obtíží.

1.2.4 Otevřený skus

Anomálie chrupu a čelistí jsou dalšími negativními projevy orofaciálních rozštěpů. V pozdějším období mají špatný vliv na vývoj řeči. Mezi nejčastější anomálii jedinců s TSC se řadí otevřený skus. Dochází k nesprávnému sahání celé řady zubů ke svému protějšku na druhé čelisti. (Svačina, Andrlík in Klinická logopedie) Objevuje se narušení uzávěru rtů a komplikace s řečí- jazyk se dostává mezi zuby a jedinec není schopen správně vyslovovat sykavky, „šlape si na jazyk“. (Prevence ortodontických vad u dětí [online] 2008) Náprava je možná kombinací ortodontické terapie a operace. Při zvolení samotné operace se uvádí větší procento opětovného vzniku vady. Častější volbou jsou rovnátka společně s operací. Aby měla čelist možnost zahojení a zuby se dostaly na správné místo, využívá se, ke znehybnění, speciálních gumiček připevněných na horních i dolních rovnátkách. (Operace čelistí [online])

2 Kompenzační pomůcky

Kvůli několika omezením, která s sebou přináší syndrom, se osoby obracejí taktéž na pomoc kompenzačních pomůcek. Kompenzační pomůckou pro osoby TCS rozumíme nástroj, přístroj nebo zařízení speciálně vyrobené nebo speciálně upravené tak, aby svými vlastnostmi a možnostmi použití kompenzovalo (vyrovnávalo) či zmírňovalo nedostatky syndromem způsobené.

Takové pomůcky částečně či plně nahrazují poškození a jejich využíváním se přispívá k zlepšení psychiky jedince a celkové kvality jeho života.

Mezi nejčastější typ kompenzační pomůcky, které osoby s TCS potřebují k usnadnění potíží, patří sluchadla. V rámci nápravy řeči je podstatnou součástí logopedická péče.

2.1 Sluchadla

Jsou nejrozšířenější a neznámější kompenzační pomůckou osobám se sluchovým postižením. Jde o elektroakustický přístroj malých rozměrů. Vyrábí se účelně, aby pomáhal zesilovat zvuk, který přichází do vnitřního ucha a také modulace zvukového vjemu. Je určen osobám nedoslýchavým. Lidé se ztrátou sluchu tento přístroj nevyužijí, jelikož u nich nedochází k vyvolání sluchového vjemu. Mezi základní části většiny sluchadel patří mikrofon- který přijímá zvuky z okolí- reproduktor-předává zesílený zvuk do ucha, zesilovač a regulátor hlasitosti slouží k úpravě zvuku a jeho zesílení. U některých se dále pak objevuje i přepínač programů, indukční cívka a často i audiovstup. (Souralová, Langer, 2005)

Existuje mnoho sluchadel, která je možno dělit do několika skupin. Základní dělení je na sluchadla analogová, analogová programovatelná a sluchadla digitální. Dále pak sluchadla brýlová, kapesní a závěsná. (Kochlear, Sluchadla- Saša Svobodová)

2.1.1 Analogová sluchadla

Jsou nejstarším a nejjednodušším typem. Velmi pozitivní u těchto sluchadel je jejich snadné používání a nízká cena ve srovnání s ostatními, dnes už se ale nevyvíjejí. Tato sluchadla snímají zvuk z okolí a převádí je na elektrický signál, který je zesilován, převeden na zvuk a posílán zpět. Nevýhodou je, že nastavit takové sluchadlo může jen specialista a uživatel není schopen nastavení nijak měnit.

2.1.2 Analogová sluchadla programovatelná

Dalo by se říct, že jsou zlatou střední cestou ve výběru sluchadel. Fungují na stejném principu jako předchozí typ a mají navíc tzv. elektronické potenciometry, čili součástky, pomocí nichž si uživatel může naprogramovat sluchadlo a ukládat nastavení, mezi kterými si může přepínat, dle jeho potřeb a přání. (Sluchadla [online] 2008)

2.1.3 Digitální sluchadla

Skládají se z pěti hlavních součástí a to- mikrofonu, zesilovače, mikročipu, baterie a reproduktoru. Tato sluchadla převedou okolní zvuk, posílají ho do zesilovače,

kde se zpracuje a mění se na digitální- dlouhou řadu čísel (kombinace čísel 0 a 1), kterou zvládá mikroprocesor číst. Následně je odeslán do reproduktoru, kde se změní na zvuk a je posílán zpět do ucha. Mikroprocesor uvnitř sluchadla je natolik výkonný, že si uživatel může přepínat mezi několika programy jako např. poslech v tiché místnosti, na ulici, na koncertě či v lese. (Souralová, Langer 2005)

Langer (2014, s. 41) uvádí dělení sluchadel dle konstrukčního provedení, tedy tvaru nebo vzhledu na sluchadla:

- „krabičková – kapesní
- brýlová
- závěsná
- nitroušní – boltcová, zvukovodová, kanálová“.

Kapesní sluchadla byla nejvíce využívána v minulých letech. Nástupem novějších typů sluchadel se kapesní sluchadlo stalo uživateli neoblíbené, kvůli svým velkým rozměrům. Proto ho uživatelé musejí nosit v kapsách a vznikají nežádoucí šумы, které jsou vedeny do ucha uživatele. (Hybášek, Vokurka, 2006)

Závěsná sluchadla jsou nejvíce využívána lidmi s úzkým sluchovodem či těžkou nedoslýchavostí. Nosí se zavěšené na boltci. Novější modely jsou obohaceny o různé designové doplňky a uživatel si může vybrat z pestré škály barev, právě proto jsou oblíbené u miminek a mladších dětí. (Widex [online])

Nitroušní sluchadla se vkládají přímo do zvukovodu a na první pohled nejsou zřetelná. Bohužel kvůli malé velikosti se přidružují i velké nevýhody- malá baterie, menší ovládací prvky a větší náchylnost k poškození. (Souralová, Langer, 2005)

2.2 Kochleární implantát

Neboli také kochleární neuroprotéza. Jde o pomůcku novodobějšího charakteru. Nastupuje na řadu tehdy, když ke korekci nestačí pouhá sluchadla.

Oproti sluchadlům, která zvuk jen zesilují, a je tedy nutno, aby uživatel sluchadel měl alespoň zbytky sluchu, pracuje kochleární implantát na principu, kdy nahrazuje funkčnost vláskových sluchových buněk, které jsou v hlemýždi drážděné a

převádějí zvukové vlnění na elektricko-chemické potenciály, které se sluchovým nervem dostávají do sluchových center v korové oblasti mozku. (Krahulcová, 2002)

Jeho fungování plně nenahradí opravdové slyšení, ale i přesto jde o vysoce funkční náhradu vnitřního ucha a implantovaným přináší velký akustický efekt.

Zařízení sestává z dvou částí. Vnitřní část, která se implantuje do hlemýžďe vnitřního ucha je tvořena svazkem dvacetidvou elektrod a přijímače, který je vložen do lůžka ve skalní kosti (Holmanová, 2005). Část na povrchu má tvar krabičky, kterou lze nosit za opaskem či v kapse nebo tvar závěsného sluchadla. Uvnitř této části je zabudován mikrofon, zvukový procesor a vysílací cívka. Vysílací cívku si pacient přikládá na kůži za uchem, kde je připevněna pomocí magnetu voperovaného pod kůži. Mikrofon zachytává okolní zvuky, procesor tyto zvuky zpracovává a převede je na signály, které se posílají do přijímače. (Hybášek, Vokurka, 2006)

2.3 BAHA

Jde o systém nahrazující sluch pomocí přímého vedení zvuku kostí- Bone Anchored Hearing Aids. BAHA je nejvhodnějším způsobem pro osoby s atrézií zvukovodu (Muknšnábllová, 2014) Implantát je zaveden do kosti lebky a zvuk je veden jako vibrace přímo do vnitřního ucha a tím pádem neprochází přes vnější ani střední ucho, kde by mohly vznikat problémy a zvuk by se tak efektivně nemusel dostat do vnitřního ucha. Systém BAHA je proto užitečný pro pacienty trpící vodivou a smíšenou ztrátou sluchu. (Bone conduction hearing device [online] 2018) Kostní vedení sestává z menšího titanového implantátu- šroubu, o velikosti 3 a 4 mm, patky a zvukového procesoru. Existují dva typy implantace. První, kdy část titanového úchyty vyčnívá ven a je možnost připojit procesor a druhý plně skrytý pod kůží, připojený magnetem. Pro správné fungování je lepší umístit BAHA sluchadlo do kosti až kolem 6. - 8. Roku dítěte, z důvodu dostatečné pevnosti kosti. (Horáková, 2012) Některým pacientům se může šroub povolít a tím zapříčinit nesprávné fungování, v těchto případech je nutno podstoupit reoperaci a šroub utáhnout.

Určitým druhem kompenzační pomůcky se pro děti s TCS, které musely podstoupit zákrok zvaný tracheotomie nebo pro děti s těžkou poruchou sluchu, stává znakový jazyk. Kvůli tracheostomii s vyvedenou kanylou, čili vyústění průdušnice na

přední straně krku, (Tracheotomie a koniotomie [online] 2015) ve většině případů, nemůžou děti používat svůj hlas ke komunikaci.

Tracheostomie nemusí být trvalá, může jít pouze o přechodnou záležitost, ale dětem to znemožňuje možnost verbální komunikace. Spoléhají se v tomto případě na jazyk znakový. (Treacher Collins syndrom [online] 2015)

3 Narušená komunikační schopnost

Narušená komunikační schopnost se odehrává tehdy, když některá z rovin jazykových projevů, popřípadě více z nich, působí rozporuplně ke komunikačnímu záměru. (Lechta, 1990)

Podmínky pro správnou a bezchybnou řeč ovlivňují faktory jako otevřený skus, rozštěpy patra a mnoho dalších. Jedním z problémů, který vzniká následkem orofaciálních rozštěpů je velofaryngeální insuficience, čili „*nemožnost vytvoření správného patrohltanového závěru, a tím nedostatečného oddělení nosohltanu a dutiny nosní od nižších etáží hltanu, vede k poruše hlasu a řeči.*“ (Škodová, Jedlička, st. 211) VI neovlivňuje pouze řeč a hlas, ale má negativní dopad i na činnost sání, polykání a jiné. Vzniklou narušenou komunikační schopností po orofaciálních rozštěpech se rozumí palatolalie. Řeč bývá huhňavá a špatně srozumitelná. (Kerekrétiová, 2009)

3.1 Palatolalie

Problematika palatolalie je složitá a rozmanitá. Jde o poruchu artikulace vzniklou velofaryngeální insuficiencí při rozštěpu patra. V literatuře se uvádí několik možných symptomů jako otevřená huhňavost, nesprávná artikulace, opožděný vývoj řeči či poruchy sluchu.

„Setkáváme se s termínem typická palatolalická řeč. Proti tomuto termínu můžeme mít výhrady, neboť je ho možné chápat tak, že všechny osoby s orofaciálním rozštěpem budou mít palatolalickou řeč. To však již neplatí, neboť v mnoha případech je provedena včasná a úspěšná palatoplastika, po níž se řeč vyvíjí správně, bez příznaků palatolalie.“ (Klenková 2006, str. 141-142)

Palatolalie nemá jen jednu podobu, ale je známo hned několik klasifikací.

Sováková klasifikace (in Klenková, 2006) je, u nás, tou nejvíce rozšířenou. Uvádí čtyři možné stupně:

1. stupeň- v řeči se nevykazují výrazné známky palatolalie, doprovázena otevřenou huhňavostí a dyslalií
2. stupeň- řeč nemá nápadné znaky palatolalie, zvuk i srozumitelnost jsou pro komunikaci vyhovující
3. stupeň- znaky palatolalie se zrcadlí v řeči, ale je stále srozumitelná
4. stupeň- řeč je nesrozumitelná i pro blízké okolí

Kerekretiová (2006) užívá čtyř stupňů řeči v mírně zrychleném tempu plynulé komunikace:

1. dobrou- srozumitelnost není ovlivněná, malý rozdíl v rezonanci oproti normální řeči, postřehnutelnou odborníkem
2. společensky únosnou- v řeči jsou znatelné zbytky palatolalie, ale v komunikaci nijak nepřekáží
3. hůře srozumitelnou- řeči těžko rozumí okolí a někdy i nejbližší
4. nesrozumitelnou- řeč natolik narušená a pro okolí i nejbližší naprosto nesrozumitelná

Většina klientů spadá do první a druhé kategorie.

Morris (in Kerekretiová, 2008) představuje dělení do dvou stupňů:

1. Palatolalie středního stupně- v artikulaci i rezonanci je střední narušení, řeč bývá srozumitelná ve většině situací, ale může být pro posluchače mírně nepříjemná a omezená
2. Palatolalie těžkého stupně- artikulace i rezonance je těžce narušena a tím i srozumitelnost řeči, osoba není schopna verbální komunikace s okolím

Pro pacienty s orofaciálními rozštěpy je důležitá komplexní a týmová spolupráce. Nejenže je důležité napravit rozštěp chirurgicky, ale velkou a podstatnou část zahrnuje logopedická péče. Lékaři se snaží, o co nejmenší potíže ve srozumitelnosti a plynulosti řeči. Velký kus práce musejí udělat také rodiče, účastní se týmové spolupráce a péče, rozhodují o dalších postupech a především se starají, aby docházelo

ke správnému a včasnému vývoji řeči pomocí metod a základních cvičení k rozvoji oromotoriky. (Škodová, Jedlička, 2003)

4 Komplexní péče

Nejen dětem s TCS a zároveň orofaciálním rozštěpem se dostává plné týmové odborné spolupráce. O každou osobu s postižením by mělo být postaráno, jak nejlépe je možné.

Léčba TCS jako taková neexistuje, dané projevy lze jen zmírňovat a částečně napravovat, i přesto je na osoby s TCS dohlíženo pracovníky z lékařských i nelékařských oborů. V rámci lékařských oborů jde o odborníky z oblasti: neonatologie, pediatrie, plastické chirurgie, foniatrie, ortodontie a stomatologie, genetiky a teratologie. Péči z nelékařských oborů zajišťují: kliničtí logopedi a psychologové, pedagogové a speciální pedagogové. (Klenková, 2006)

4.1 Genetik a teratolog

Obstarávají syndromatickou diagnostiku. Očekává se od nich podpora při formování prognózy pro rodiče. Výsledky, které se získají z těchto šetření, se předávají dalším odborníkům pro další výzkum a případné zjištění nových příznaků. (Klenková, 2006)

4.2 Neonatolog a pediatr

Jsou prvními, kteří diagnostikují syndrom. Starají se o to, aby se rodičům dostalo vhodné péče o dítě a aby došlo ke spolupráci s odborníky, kteří zajistí optimální rozvoj a vývoj jedince. Volí vhodný způsob výživy v prvních dnech života, zdali je možné kojení nebo je zde překážka kvůli velofaryngeální insuficienci. (Škodová, Jedlička, 2003)

4.3 Plastický chirurg

Plastické operace jsou součástí života dítěte s TCS již od útlého věku. V etapách probíhají až do dospělosti. Od prvotních operací rozštěpů rtů, kvůli vhodným podmínkám ke krmení, až k plastice očních víček, uší anebo nápravě čelistí a brady,

kteří se většinou provádějí až v dospělosti. Pro nápravu mikrotie a atrézie musí plastik úzce spolupracovat s otologem, kteří společně diagnostikují a hledají vhodnou dobu pro operaci. (Aural Atresia, [online] 2018)

4.4 Stomatolog a ortodontista

Stomatologická péče začíná krátce po narození a končí s uzavřením vývoje čelistí. Na péči se dále podílí ortodontista, čelistní chirurg a protetik. Z důvodu špatného postavení zubů a otevřeného skusu je práce ortodontisty velmi potřebná a náročná. Při těžkých deformacích čelisti se volí chirurgické řešení léčby, o které se stará stomatochirurg. (Škodová, Jedlička, 2003)

4.5 Foniatr

Jeho úzká spolupráce s klinickým logopedem je velmi důležitá pro pacienty s orofaciálním rozštěpem. Brzké napravení této vady je podstatné pro vývoj řeči. Foniatr dohlíží na koordinaci týmu složeného z lékařských i nelékařských odborníků, včetně rodičů, kteří se na vývoji řeči ztelně podílejí. (Vohradník, 2001) Zároveň zpracovává komplexní vyšetření pacienta, které obsahuje anamnestické údaje o řeči, vyšetření stavu dutiny nosní a ústní, o podobě orofaciální oblasti, vyšetření uší a také hlasu. (Vohradník 2001, in Škodová, Jedlička) Foniatr používá i základních metod z oblasti otorinolaryngologie. Pro diagnostiku sluchu a sluchových vad uvádíme medicínský obor s názvem audiologie (Souralová, 2005). Podstatnou částí foniatrické péče je eliminovat sluchové poškození a snažit se o co nejmenší následky. Najít vhodnou a vysoce kvalitní pomůcku, pro co největší sluchové zapojení a osvojení řeči.

4.6 Klinický logoped

K zajištění optimálního vývoje řeči je nutné spojení oborů foniatry a logopedie. Klinický logoped zajišťuje pro své klienty, ale i rodiče a příbuzné, poradenskou službu v rámci narušené komunikační schopnosti. Naučí je základním cvičením, informuje je o stavu poškození určitých funkcí a seznámí je s možnými problémy, které se během léčby mohou objevovat. Seeman (1995 in Škodová, Jedlička) uvádí, že se předřečové období dítěte s rozštěpem nijak neliší od dítěte zdravého. Rozštěp ale brání v získávání základních pohybových dovedností mluvidel. Ovšem ne všechny děti s rozštěpem patra mají vývoj řeči opožděný. (Kerekretiová, 2016) Pro

logopeda je důležitá správná diagnostika ke zvolení nejideálnější terapeutické metody. Neméně podstatné je pohlížet na potřeby dítěte a brát v potaz jeho ochotu s logopedem spolupracovat.

4.7 Psychologická péče

Role psychologa zaujímá vysokého postavení. Nejenže věnuje svou péči dítěti, ale také jeho rodině. Zjištění, že dítě není zdravé, je pro ně stresující a často nevědí jak se s takovou novinkou vypořádat. Psycholog zaujímá pozici podporovatele a snaží se rodině pomoci s novou situací. Velkou roli na vstřebávání těchto informací rodinou, hrají odborníci a to, jakým stylem jsou jim informace podávány. (Škodová, Jedlička, 2003)

5 Dítě s postižením v rodině

Už od nepaměti si každá matka a otec přejí své dítě zdravé a bez jakýchkoli potíží v těhotenství nebo při porodu. Plánují si, jak jejich dcera či syn bude vypadat, představují si jejich budoucnost a to jaký pocit budou mít, až je budou držet v náručí. O to více jsou pak zničeni a cítí bezmoc, když se dozví, že s jejich právě narozeným dítětem nebo dítětem, které se zdálo do teď bez jakéhokoli problému, není něco zcela v pořádku a je nutno udělat určitá opatření.

„Je to strašná rána, když vám řeknou, že máte dítě, které jste si tolik přála, ale že je těžce nemocné a nikdy v životě zdravé nebude.“ (Chváralová 2001, st. 124)

5.1 Rodina

Rodina je nejzákladnější sociální skupinou. Je první, která nás ovlivňuje a učí základním věcem. V rodině se postupem času vytváří pocit bezpečí, jistoty a důvěry

Za hlavní funkce rodiny považujeme funkce:

- Reprodukční- uspokojování biologických a sexuálních potřeb, zaručuje pokračování rodu
- Ekonomické- ovlivňují trh práce, navštěvují povolání, obživa
- Výchovné- kontrolují jednání svých členů, ctí společenská pravidla, předání hodnot

- Socializační- formování osobnosti, předání návyků a chování, začlenění
- Emocionální- uspokojuje citové potřeby, pocity bezpečí a jistoty, podpory (Jankovský, 2003)

5.2 Proces vyrovnávání se

Když se do rodiny narodí dítě s postižením, neovlivňuje to pouze dítě samotné, ale také jeho rodiče, sourozence a prarodiče. Z počátku se s problematikou potýkají hlavně rodiče, postupem, jak dítě roste, se dostává do kolektivu, který na něj určitým způsobem působí a dítě si samo začíná uvědomovat, že je jiné. V tento moment se začne postižení dotýkat hlavně jeho samotného. (Jankovský, 2006)

„Vědomí neschopnosti zplodit normálního potomka vede ke ztrátě sebedůvěry a k pocitům méněcennosti. Reakce okolí mohou tyto tendence ještě posilovat, zejména tehdy, jestliže jde o vrozené a nápadné postižení, jehož původ nelze jednoduše vysvětlit“ (Vágnerová 1999, s. 103).

S takto těžkou zprávou rodiče potřebují dostatek času na zpracování informací, kterých se jim dostává a přijmutí diagnózy svého dítěte. Každý rodič se s danou situací vyrovnává po svém a po určitou dobu, ale většina rodičů prochází řadou reakcí, které obvykle probíhají v pořadí níže uvedeném. S jakým tempem, intenzitou nebo jaké vnější faktory budou výsledek ovlivňovat, není jasné. Nejznámější autorkou modelu fází vyrovnávání se je americká psycholožka Elisabeth Kübler- Rossová, která sledovala soubor reakcí u pacientů ve fázi umírání- šok, popření, hněv, smlouvání, deprese, smíření. U nás jeden z modelů popsala Vágnerová, která uvádí fázi šoku a popření, fázi bezmocnosti, fázi postupné adaptace a vyrovnání se s problémem, fázi smlouvání a fázi realistického postoje. (Vágnerová, 2004)

Fáze ŠOKU A POPŘENÍ – První fází je šok. Šok je iniciální a iracionální reakce na sdělení, že dítě není zdravé. Rodiče nejsou schopni vypořádat se s tak silnou emoční skutečností, že dochází k popření, kdy mohou zaznít věty jako: „To není možné.“ nebo „Museli jste se splést!“ V této fázi je důležitá taktnost a trpělivost z řad lékařů. Zároveň ale bývají lékaři bráni jako „poslové špatných zpráv“, rodiče si často hledají nové lékaře, kteří by dosavadní diagnózu přehodnotili a vyvrátili ji. Chtějí slyšet dobré zprávy. (Bartoňová, Pipeková in Pipeková, 2006)

Fáze BEZMOCNOSTI – Rodiče se ocitají v situaci, se kterou nemají zkušenosti, a není v jejich silách ji napravit. Žádají o pomoc, chtějí slyšet pozitivní zprávy, ale bojí se, že budou odmítnuti nebo uslyší samá negativa. V tomto období je častá vina. Vina k sobě samým, nejbližší rodině nebo lékařům, kteří se ocitli u porodu. Vyjádření zlosti a hněvu na své okolí je obranná reakce, kterou je nutno akceptovat a nechat rodiče, aby byli slyšeni. (Slowík, 2007)

Fáze POSTUPNÉ ADAPTACE A VYROVNÁNÍ SE – Ve třetí fázi dochází k racionálnějšímu uvažování a rodiče dychtí po informacích. Zde nejvíce pomáhá, lékař, který se je snaží edukovat a poskytnout jim co nejvíce potřebných informací. Snižuje se jejich hněv a úzkost, které ale mohou přetrvávat a brání zpracování informací. Chtějí vědět, co pro své dítě mohou udělat. (Jankovský, 2006) Proč k postižení došlo, jak to mohou napravit, jaká je prognóza do budoucna. V této fázi mohou rodiče udělat maximum a bojovat s nepříznivou situací, jakožto aktivního způsobu zvládnání nebo se můžou stáhnout do ústraní a bagatelizovat situaci jako pasivní forma zvládnání situace. Jakou formu si rodiče zvolí, záleží mimo jiné na zralosti jejich vlastní osobnosti, na kvalitě citového zázemí nebo na akutním psychickém a fyzickém stavu.

Fáze SMLOUVÁNÍ – Ve čtvrté fázi jsou rodiče už obeznámeni s daným postižením. Akceptují danou skutečnost, ale doufají alespoň v malé zlepšení, když není možnost úplného uzdravení. Tato fáze je velkým pokrokem od úplného odmítání skutečnosti k možnosti přijetí. Často se rodiče obrací k Bohu nebo mají tendence směřovat k mystice. (Jankovský, 2006)

Fáze REALISTICKÉHO POSTOJE – Poslední fáze, ve které již rodiče akceptují přítomné postižení, smiřují se s ním a hledají to nejlepší pro své dítě. Co by mu mohlo pomoci, kde se bude moci vzdělávat, kam s ním budou moct docházet. Jak rychle rodiče začnou akceptovat postižení svého dítěte, záleží také na typu a rozsahu postižení. Nejdelší dobu trvá vyrovnat se s postižením těžce zasahující obličej. Důležitým faktorem je také vznik postižení. Jakmile jde o postižení získané, rodiče nemají pocit provinění a nedochází k narušení rodičovské identity, je bráno jako neštěstí, které postihlo zdravé lidi. Oproti tomu postižení vrozené je i širokou veřejností méně akceptovatelné, je nevysvětlitelné a nesrozumitelné. (Vágnerová, Hadj-Mousová, Štech, 2004)

PRAKTICKÁ ČÁST

6 Metodologie výzkumu

6.1 Cíl práce a použité otázky

Hlavním cílem práce je celkové zpracování informací týkajících se Treacher Collins syndromu a nastínit možné dopady na míru kvality života jedince.

Stanoveny byly tyto cíle:

- Analýza jedince s TSC
- Popis symptomů a jejich rozšíření u konkrétních osob
- Uplatnění kompenzačních pomůcek jedinců

Pro naplnění výše zmíněných cílů jsou stanoveny výzkumné otázky, jejichž odpovědi budou shrnuty v závěru bakalářské práce.

Výzkumná otázka č. 1: Jak se rodiče vyrovnávají s postižením dítěte?

Výzkumná otázka č. 2: Jak se vyvíjel zdravotní stav?

Výzkumná otázka č. 3: Co zpětně hodnotí jako významnou pomoc?

6.2 Volba přístupu a metod

Pro získání dat jsem zvolila kvalitativní výzkum- „*Termínem kvalitativní výzkum rozumíme jakýkoliv výzkum, jehož výsledků se nedosahuje pomocí statistických procedur nebo jiných způsobů kvantifikace. Může to být výzkum týkající se života lidí, příběhů, chování, ale také chodu organizací, společenských hnutí nebo vzájemných vztahů*“ (Strauss, Corbinová, 1999, str. 10) metodou polostrukturovaného rozhovoru a dále také emailovou komunikací, kvůli veliké vzdálenosti dotazovaných, (Slovenská republika, Nové Město nad Metují)

Pro získání dostatečného množství informací, nastínění specifických obtíží, které Treacher Collins syndrom obnáší, byla zvolena metoda polostrukturovaného rozhovoru. Rozhovor byl skládán z několika hlavních otázek, součástí byly i otázky doplňující, které byly přizpůsobeny dle daných odpovědí.

6.3 Výzkumný soubor

Rodiče

1. Otec, 39 let, syn s TCS- 12 let, bydliště Slovenská republika
2. Matka, 31 let, dcera s TCS- 8 let, bydliště Pardubice

Dospělý s Treacher Collins syndromem

3. Muž, 20 let, TCS, bydliště Nové Město nad Metují

6.4 Představení rozhovorů

6.4.1 Rozhovor s otcem chlapce, 12 let

Malý Daniel se narodil rodičům ve věku 27 a 29 let. Těhotenství probíhalo v pořádku, žádné přidružené komplikace neprobíhaly, maminka pouze v prvním trimestru bojovala s lehkou virózou. *„Tehotenstvo probiehalo normálne, žiadne problémy a ani náznak, že by Danko mal mať postihnutie.“* V jejich rodinách se syndrom TCS nikdy předtím nevyskytoval. Daniel je jejich jediným dítětem, a to i přesto, že mu chtěli sourozence pořídit, ale bohužel neúspěšně. Nyní jsou rodiče ale rádi, že mají dostatek času na Daniela a mohou se mu plně věnovat a podporovat ho. Tatínek se účastnil porodu, tudíž ihned viděl, že Daniel není v pořádku. Daniel se narodil s atrézií zvukovodu a nedovyvinutými ušními boltci, nejvýraznějším prvkem v obličejí jsou spadlé okraje dolních očních a absence lícních kostí spolu s malou nenápadnou bradou.

Otcovy reakce byly naprosto adekvátní k situaci, kdy zjistili, že se narodilo dítě s postižením. *„Bol som pri pôrode a teda hneď som videl, že niečo nie je v poriadku. Reakcia? Hnev, zúfalstvo, pláč a celkový chaos v hlavě.“* Začátek pro ně byl velice obtížný, jelikož celý jeden měsíc nevěděli nic o diagnóze jejich dítěte. První informaci o TCS dostali až měsíc po narození, a to v nemocnici v Banské Bystrici. Daniela hned po narození museli do BB převézt, jelikož v nemocnici, ve které se narodil, byl v kritickém stavu kvůli nedostatečnému dýchání. *„Bolo to táto, prvú informáciu o TCS sme dostali až mesiac po narodení, v nemocnici v Banskej Bystrici, kde sme Danka museli preložiť, lebo v našej nemocnici mal kritický stav kvôli nedostatočnému dýchaniu. Tam mu urobili trecheostomiu diagnostikovali TCS.“* V Banské Bystrické nemocnici mu, pro lepší dýchání, udělali tracheostomii a diagnostikovali TCS. V této nemocnici nyní navštěvují všechny odborníky, kteří dohlížejí na Danielův stav a plánují další postupy možných operací- ORL, Gastro, plicní oddělení či stomatologii. Kvůli již zmíněné zavedené tracheostomii jsou nuceni používat mnoho pomůcek, které jsou součástí jejich běžného života- *„odsavačku, hlienov, katetre, zvlhčovače vzduchu, fyziologický roztok na riedenie hlenov“*. Další kompenzační pomůckou, která by Dankovi mohla vypomoci v každodenním životě, je naslouchací přístroj Baha, avšak bohužel pro Daniela, i když ho má implantován, ho nevyužívá. *„načúvací prístroj Baha nepoužívá, lebo mu to nerobí dobre.“* Je potřeba vyzdvihnout, že Daniel se i přes zavedenou tracheostomii

naučil sám velmi pěkně mluvit. V začátcích se s Danielem učili znakovat, ale pak se sám tréninkem naučil používat svůj hlas k projevu a se znakováním mohli přestat. Danielovi se i výrazně zlepšil sluch, a nyní co Daniel nerozumí, to odezírá ze rtů.

Pro rodiče bylo velice těžké, když byl Daniel malý a zdravé děti stejného věku ho nepřijímaly do svých společenství a nezapojovaly do hry. Dále jsou pro ně zraňující pohledy ostatních lidí. *„Reakcie okolia sú rôzne, hlavne deti vedia byť kruté, ale Danko s tým nemal nikdy problém, ani teraz keď už je pubertiak to nerieši. Vadí nám pohľady aj dospelých ľudí, doslova civenie ako na prízrak.“* Jako nejtěžší část ale rodiče uvádí to, když Daniela viděli trpět po těžkých operacích a nevěděli mu pomoci

Ve svých 12 letech má Daniel za sebou několik operací, ze kterých se výborně zotavil. Došlo k operacím, při kterých mu lékaři ulehčili dýchání a došlo i k úpravě spadlých víček. *„z operácií má urobené posúvanie sánky- 2krát (Motol, Banská Bystrica), úpravu očného viečka (Banská Bystrica), spriechodnenie nosa (Banská Bystrica)“* S postupným věkem si Daniel víc a víc uvědomoval, že je jiný, ale naučil se to přijímat a teď v pubertě to prý nijak neřeší. Je to veselý kluk, který se zajímá o knihy a přírodu kolem sebe. Nijak svůj vzhled neřeší, ale má dny, kdy rodičům pokládá různé otázky týkající se jeho vzhledu. *„Sem tam položí otázku, že kedy bude mať také uši ako ja, alebo kedy nebude mať tracheo a tak.“*

V kolektivu je Daniel přijímán skvěle, je veselý a vstřícný. Spolužáci ho nijak nevyčleňují ani se mu neposmívají, z čehož měli rodiče největší obavu. Ve škole prospívá na výbornou. Velkou roli v tom hraje fakt, že Daniel i přes tracheostomii dokáže skvěle mluvit a používat svůj hlas, nejde o klasický hlasový projev, ale i přesto vyhrává recitační soutěže. Rodičům dělá samou radost a jsou na něj pyšní.

Zásadní zjištění:

Zpočátku byli rodiče zoufalí a vyčítali si, že za narození syna s postižením mohou oni. Byli našťvaní, hněvali se na okolí i na sebe samé. Až po měsíci se dozvěděli Danielovu diagnózu a pomalu docházelo k přijímání syna takového, jaký je.

Daniel se neobejde bez několika lékařských pomůcek, které potřebuje k obsluhování tracheostomie, kterou má zavedenou. Navštěvuje odborníky, kteří mu pomáhají v cestě za „vysněným obličejem“. Ve svých 12 letech podstoupil několik

operací a několik ho jich ještě čeká, nyní jsou, pro probíhající vývoj chlapce, pozastaveny.

Rodičům se zvládnutím celé situace nejvíce pomohla nejbližší rodina a Danielovi sestřenice a bratraci. Velkou oporou mu jsou rodiče a teď i spolužáci ve škole. Daniel je výborný v recitačních soutěžích, velkým plusem v jejich rodině je, že je Daniel veliký optimista a své postižení nebere moc vážně.

6.4.2 Rozhovor s maminkou, dcera 8 let

Eliška se narodila v roce 2012 plánovaným těhotenstvím. Celé těhotenství probíhalo bez komplikací a všechna vyšetření vycházela v pořádku. Syndrom TCS se v rodině nikdy předtím nevyskytoval, ani jiné vrozené vady či deformity. Dcerka se narodila v termínu a míry i váha byly v pořádku. Holčička se narodila s nízko posazenými ušima menších tvarů, ale z větší části vyvinutých. Tvar čelistí a brady byl nepatrně odchýlen od normálu, ale na první pohled nijak moc zřetelný. Dolní okraje očních spadávaly mírně dolů, ovšem v žádné těžké formě.

Eliščiny rodiče, jako jediný z dotazovaných, měli o diagnóze své dcery jasno hned po porodu. Bylo jim sděleno, že holčička trpí Treacher Collins syndromem. Rodiče se zpočátku obávali, že nezvládnou péči o dítě s postižením. Maminka první týdny hodně plakala a dávala si za vinu narození dcery s takovým syndromem, „*byla jsem nešťastná, očekávala jsem krásnou zdravou holčičku, pár týdnů jsem jen probřečela*“. Pláč a hněv pomalu vystřídalo smíření a radost, když holčička v nemocnici začala rozdávat první úsměvy. „*Moc se mi ulevilo, když mi doktoři řekli, že nejde o těžkou formu postižení a že Eliška má šanci na normální život. Hned, co se v nemocnici začala smát, mi to bylo jasné a já přestala vidět to, že má postižení, ale viděla jsem jenom svou dcerku.*“ Po narození se rodiny ujal lékař, který poskytl dostatečné informace, což rodině velmi pomohlo srovnat se s těžkou situací. Eliška se vyvíjela v celku dle normy. Rodiče měli obavy, zdali holčička bude mluvit, protože nevydávala zvuky typické jejímu věku. Kolem dvou let bylo Elišce implantováno sluchadlo BAHA, od té doby docházelo k velkému pokroku. Začala slabikovat a po určité době dokázala odříkat básničky. „*Když vyrůstala, měla jsem potřebu ji furt sledovat a hlídat, jestli je v pořádku. Hrozně jsem se bála, když vůbec nechtěla mluvit, ani nežvatlala.*“

Odmalička byla veselá a hravé dítě, nebála se připojit k dětem stejného či staršího věku, v tom dost pomohla rodina a její starší bratřenci a sestřenice. V mateřské škole se adaptovala výborně, s dětmi si hrála a i ony s ní. Paní učitelka z ní měla radost, ráda zpívala a chtěla, aby se četly pohádky. Byla dost zvědavá a básničky či písničky si dokázala rychle vtisknout do paměti. S nástupem do školy se rodiče báli, jak to Elinka zvládne, ale zbytečně. Nesetkali se s žádným negativním přístupem a Elince se ve škole moc líbí. *„Když měla nastoupit do první třídy, hrozně jsem se bála, děti už jsou přece jenom starší a umějí občas být i zlé. Báli jsme se, že se jí budou posmívat nebo se s ní nebudou chtít kamarádit.“*

Pravidelně navštěvují logopedku, jiní lékaři prozatím nejsou potřební. Operace Eliška žádné nepodstoupila, není potřeba a až bude starší, bude pouze na ní, zda si operaci, při které jí opraví ušní boltce, spravit nechá nebo ne.

Rodiče, po dohodě s lékařem, usilují o druhé miminko, aby Eliška nebyla sama. Doufají, že se další těhotenství podaří, druhé miminko by si moc přáli.

Zásadní zjištění:

Eliščina maminka první týdny dost plakala, hněvala se sama na sebe i na své okolí. Nechtěla pochopit proč ona je ta, které se narodilo dítě s postižením, zpočátku nevěřila, že se dokáže o svou dceru správně postarat. Prvními úsměvy Elišky pominulo jakékoli vyčítání a zloba a rodiče si Elišky začali pořádně užívat.

Eliška má jen lehkou formu Treacher Collins syndromu, tudíž nebyly zatím nutné nějaké operace. Holčička má od dvou let zavedeno sluchadlo BAHA, které jí pomohlo v rozvoji řeči, a díky tomu se naučila sama pěkně mluvit. Navštěvují pravidelně logopedku, která jim pomáhá zdokonalovat hlasový projev.

Rodině nejvíce pomohl fakt, že o dceřině postižení věděli hned po narození a mohli si hledat informace, popřípadě hledat rodiny se stejným postižením. Přiznávají, že jsou rádi, že má Elinka jen lehkou formu a spolužáci se jí nijak neposmívají a přijali ji bez jakýchkoliv ostychů. Eliška je veselá a chytrá dívka, která ve škole prospívá a dělá svým rodičům radost.

6.4.3 Rozhovor s chlapcem s TCS, 20 let

Tento mladý muž oslavil 20. narozeniny a je prvním a zároveň jediným synem svých rodičů. Těhotenství probíhalo bez větších komplikací, matka neprodělala žádnou infekci ani virózu. V jejich rodině nebyl nikdo, byť lehce podobný, s TCS. Pro matku to bylo velmi těžké období. Vědomosti o TCS byly „v plenkách“ a lékaři se jen velice málo dočetli či setkali s takovým postižením. Často proto navštěvovali zahraničí, aby se o Treacher Collins syndromu dozvěděli více informací a byli schopni určit diagnózu. *„Po porodu se mámě nedostalo skoro žádných informací. O tomhle syndromu se v České Republice moc nevědělo a lékaři jezdili na konference do zahraničí,“* Narodil se s nízko posazenými ušními boltci, které byly vcelku vyvinuté, oproti tomu nedostatečný vývin lícních kostí a čelisti, zapříčinily malou bradu a na první pohled nevzhlednost obličeje, dalším symptomem byly malé oči se spadlými dolními víčky.

Luboš studoval Střední odbornou školu sociální a zdravotnickou, Evangelickou Akademii v Náchodě, v květnu ho čeká poslední pokus maturitní zkoušky. Rád by si našel práci, aby nebyl doma a mohl se osamostatnit. *„ted' jsem přihlášený na Úřadu práce.“*

Své dětství hodnotí velmi dobře. V dětství a školních začátcích mu velice pomohla nejlepší kamarádka, byla mu po celou dobu oporou a také ho v průběhu let seznámila s několika přáteli, se kterými se Luboš přátelí dodnes. *„Díky mamky kamarádkám, který k nám chodily na grilovačku, jsem byl pořád mezi dětma. Nejvíc jsem byl s jednou kamarádkou, se kterou jsem byl i ve škole, a taky jsem díky ní poznal nový kámoše“* S šikanou ve škole se setkal, ale jen v brzkém věku. Později chodil s kamarády a žádné narážky po většinu studia nebyly- *„když jsem byl starší, uměl jsem si sjednat respekt, takže si na mě pak už nedovolovali“*. S postupným dospíváním pro něj bylo nejtěžší začlenit se do společnosti a naučit se nereagovat na určité poznámky okolí.

Chlapec nosí dennodenně brýle a má zaveden kochleární implantát, procesor BAHA. Od útlého věku navštěvuje několik specialistů, kteří mu pomáhají. Pravidelně dochází na Speciální ortodencii v Praze- Vinohrady, kde podstupuje i plastické operace (například modelace čelisti), sám říká, že *„zuby jsou u tohoto postižení na dlouhou trát“*. Jeho první větší operací byla implantace kochleárního implantátu, kterou podstoupil ve svých 11 letech. Začátkem roku 2019 podstoupil plastiku obličeje, při

které se pracovalo s jeho tvarem čelistí a s tím související zvětšení lícni oblasti. Též mu byly upraveny dolní okraje očních. Jeho tvář působí méně odlišně. A jemu to pomohlo mít se o něco více rád. Operací podstoupil již hodně, ale plánu má i další. *„Na podzim 2021 by měl podstoupit rekonstrukci ušních boltců.“* Jiné operace pro něj byly banality. Luboš, i přes veškeré operace, které podstoupil, po kterých jeho rysy TCS víc a víc mizí, i přes všechnu podporu kamarádů a rodiny, není spokojený a ví, že nikdy nebude. *„vím, že se mi stalo hodně dobrého, ale vím, že sám sebe jsem nikdy nepřijmul na 100%, vždycky tam bude to jedno procento, že se nemám rád a a prostě mi to spíš ztěžuje život, být jiný.“*

Zásadní zjištění:

Lubošova matka porodila v době, kdy se o Treacher Collins syndromu vědělo jen velice málo a obzvlášť v České Republice. Dlouho lékařům trvalo potvrdit diagnózu. Ale přijala danou situaci tak, jak byla a snažila se Lubošovi být oporou a udělat mu příjemné dětství.

Luboš každý den nosí brýle a také má voperován kochleární implantát, který mu pomohl lépe slyšet a naučit se dobře mluvit. Má za sebou několik těžkých operací, při kterých docházelo k rekonstrukci obličeje. Nyní už o nich sám rozhoduje a má plánu další.

Největší oporou v dětství i v průběhu dospívání, pro něj byla kamarádka, která ho seznámila i s nynějšími přáteli a díky které se nebál kolektivu. Vystudoval střední školu a rád by si našel práci a osamostatnil se.

6.5 ODPOVĚDI NA VÝZKUMNÉ OTÁZKY

VO1: Jak se rodiče vyrovnávali s postižením dítěte?

Pro všechny rodiče to bylo velice náročné. Pro maminku nejstaršího z dotazovaných to bylo těžké převážně kvůli nedostatku informací, povědomí o TCS bylo velice malé a doktoři se v této oblasti jen málo vzdělávali. Pro otce Danka to bylo složité hlavně pro minimální informace a proto, že jasná diagnóza byla stanovená až měsíc po narození Daniela. Rodiče byli našťvaní a zoufalí. Hledali chybu v sobě. Maminka Elišky se s tím vyrovnávala snáze, protože míra postižení nebyla tak veliká. Zpočátku ale hodně plakala. Nyní postižení svých dětí neberou jako přítěž a užívají si každodenních radostí.

VO2: Jak se vyvíjel zdravotní stav?

Zdravotní průběh se u každého trochu lišil. Luboš si prodělal několik operací od útlého věku, první větší mu byla implantace kochleárního implantátu. Žádné přidružené obtíže neměl, naučil se mluvit a tracheostomie nebyla nutná. Mladšímu Danielovi byla tracheostomie provedena, ale i přes ni se naučil sám dobře mluvit. Nástroj BAHA, který mu byl zaveden, pro lepší sluch, bohužel nevyužívá. Podstoupil již několik těžkých operací a nyní je v péči lékařů pouze preventivně, bez větších obtíží. Nejmladší Elinka má nejméně výrazné znaky TCS a tudíž není zapotřebí velké péče lékařů, pravidelně navštěvuje pouze logopedku. Od dvou let má implantované sluchadlo BAHA, díky kterému došlo k velkému zlepšení v oblasti hlasového projevu.

VO3: Co zpětně hodnotí jako významnou pomoc?

U všech velkou roli hrála podpora rodiny a později i ošetřující lékař. Pro dospívajícího muže to byli především jeho kamarádi a nejvíce kamarádka z dětství, která ho všim provedla a pomohla mu najít si přátele další. Další významnou pomocí byla i větší informovanost o tomto syndromu v průběhu let.

7 Diskuze

Mé osobní zkušenosti a možnosti setkání se s osobami s TCS se shodují s teorií, která je uváděna v odborné literatuře. Zmiňované symptomy i možnosti léčby a proces vyrovnávání se jsou totožné.

Že velkou roli v procesu vyrovnávání se hrají odborníci a to jakým způsobem jsou informace podávány, uvádí autor Jankovský (2006). S tímto výrokem souhlasím, jelikož dostatek informací a způsob podání rodičům je nesmírně důležitý. Dále také, že s těmito odborníky se děti v budoucnu budou setkávat a řešit své zdravotní problémy. Rozhodujícím faktorem v začleňování se a v procesu přijímání do rodiny je také stupeň a forma příznaků TCS.

Dále se v této publikaci autor zmiňuje o faktu, že zpočátku se určitou problematikou potýkají hlavně rodiče, ale v pozdějším věku je to na dítěti samotném a samo si uvědomuje, že je jiné.

I s tímto tvrzením souhlasím, protože jak uvedl i dotazovaný muž, je velice těžké přijmout pohledy od cizích lidí a některé nářky od spolužáků. Pro menší děti je v procesu začlenění se do kolektivu podstatné, jestliže mají po boku kamaráda, na kterého se mohou obrátit. V případech, kdy má dítě již svého kamaráda, dochází méně k nářkům od ostatních spolužáků. Největší možnou pomocí pro osoby s TCS je podpora rodiny a přátel.

8 Závěr

Treacher Collins syndrom je vážné postižení, při kterém dochází k několikačetným a výrazným odlišnostem v oblasti obličeje. Vývoj dětí s tímto syndromem probíhá dle normy. Obtíže, které tento syndrom přináší, lze správnou terapií a cílenými operacemi zmírnit, či redukovat.

Tato práce si klade za cíl poukázat na problematiku Treacher Collins syndromu a nastínit dopady týkající se kvality života těchto jedinců.

Práce je složena z části teoretické a z části praktické. Kapitoly teoretické části vymezily základní znaky Treacher Collins syndromu a kterých částí obličeje se týkají. Dále etiologii postižení, možnostmi operačních zákroků a též shrnuly oblasti lékařské i nelékařské péče o takové jedince. Jedna z kapitol je také věnována kompenzačním pomůckám a jejich variacím, bez kterých se lidé s TCS neobejdou. Složitostí od jednoduchých sluchadel až po implantovaný systém kostního vedení zvaného BAHA.

Část praktická nastiňuje anamnézy dětí s tímto postižením, a také mladého muže, který poskytl pohled na své postižení vlastníma očima. Shrnuty jsou obtíže, u nich se vyskytují, a jaký pohled na to mají rodiče daných dětí. Využity byly techniky kvalitativního výzkumu, zejména rozhovor formou otevřených otázek. Díky tomu bylo zjištěno, jakých informací bylo rodičům poskytnuto, jací odborníci zkvalitňují životy jedinců a jak velké jsou celkové nedostatky v této oblasti.

Péče o dítě s postižením radikálně změnilo fungování celé rodiny. Rodiny řeší jiné problémy než dříve a na věci pohlíží „trochu jinak“.

Díky bakalářské práci jsem se tak mohla ještě více sblížit s tématem Treacher-Collins syndrom. Vidět a zažít práci s takovým dítětem a co obnáší péče o ně.

Seznam použité literatury

BARTOŇOVÁ, Miroslava, Barbora BAZALOVÁ a Jarmila PIPEKOVÁ. Psychopedie: texty k distančnímu vzdělávání. 2. vyd. Brno: Paido - edice pedagogické literatury, 2007, 150 s. ISBN 978-807-3151-614.

Bone conduction hearing devices. *Hearing Link* [online]. 2017 [cit. 2019-04-23]. Dostupné z: <https://www.hearinglink.org/your-hearing/implants/bone-conduction-hearing-devices/>

HERTLE, R W. (et al) Ophthalmic features and visual prognosis in the Treacher-Collins syndrome. *Br J Ophthalmol* [online]. 1993 Oct, 77(10), 642-645 [cit. 2019-04-23]. Dostupné z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC504607/?page=1>

HOLMANOVÁ, J. *Raná péče o dítě se sluchovým postižením*. 2. vyd. Praha: Septima, 2005, 93 s. ISBN 8072162136.

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

HYBÁŠEK, Ivan a Jan VOKURKA. *Otorinolaryngologie*. Praha: Karolinum, 2006. ISBN 80-246-1019-1.

CHANG, Christopher a Derek STEINBACHER. Treacher Collins Syndrome. *Seminars in Plastic Surgery* [online]. 2012, 26(02), 083-090 [cit. 2019-04-24]. DOI: 10.1055/s-0032-1320066. ISSN 1535-2188. Dostupné z: <http://www.thieme-connect.de/DOI/DOI?10.1055/s-0032-1320066>

JAKUBÍKOVÁ, Janka. *Vrozené anomálie hlavy a krku*. Praha: Grada, 2012. ISBN 978-80-247-4064-5.

JANKOVSKÝ, Jiří. *Etika pro pomáhající profese*. Praha: Triton, 2003. ISBN 80-7254-329-6.

JANKOVSKÝ, Jiří. *Ucelená rehabilitace dětí s tělesným a kombinovaným postižením: somatopedická a psychologická hlediska*. 2. vyd. Praha: Triton, 2006. ISBN 80-7254-730-5.

JELÍNKOVÁ, Marcela a Barbora PETRŮ. Prevence ortodontických vad u dětí. *Pediatric pro praxi* [online]. 2008, 9(2), 132-133 [cit. 2019-04-23]. Dostupné z: <https://www.pediatricpropraxi.cz/pdfs/ped/2008/02/15.pdf>

KASAT, Vikrant. Franceschetti syndrome. *Contemporary Clinical Dentistry* [online]. 2011, 2(3) [cit. 2019-04-23]. DOI: 10.4103/0976-237X.86480. ISSN 0976-237X. Dostupné z: <http://www.contempclindent.org/text.asp?2011/2/3/245/86480>

KEREKRÉTIOVÁ, Aurélia. *Velofaryngální dysfunkce a palatolalie: [klinicko-logopedický aspekt]*. Praha: Grada, 2008. Pedagogika (Grada). ISBN 978-80-247-2264-1.

KESSER, W. B. Aural Atresia. [online]. 2012 [cit. 2019-04-24] Dostupné z WWW: <<http://emedicine.medscape.com/article/878218-overview>>.

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

LAZOVSKIS, Ilmars. *Přehled klinických symptomů a syndromů*. 2. čes. vyd. Přeložil Václav DOBIÁŠ. Praha: Avicenum, 1990. ISBN 80-201-0043-1.

MATĚJČEK, Zdeněk. *Psychologie nemocných a zdravotně postižených dětí*. 2., uprav. a rozš. vyd. Jinočany: H, 1992. ISBN 80-854-6742-9.

MĚŠŤÁK, Jan, Martin MOLITOR, Ondřej MĚŠŤÁK a Lucie KALINOVÁ. *Základy plastické chirurgie*. Vydání druhé. V Praze: Univerzita Karlova v Praze, nakladatelství Karolinum, 2015. ISBN 978-80-246-2839-4.

MUKNŠNÁBLOVÁ, Martina. *Péče o dítě s postižením sluchu*. Praha: Grada, 2014. Sestra (Grada). ISBN 978-80-247-5034-7.

NOVÁKOVÁ, Zuzana. Cesta za novými ušima – 3. díl – FINÁLE. *Život se syndromem* [online]. 25.6. 2015 [cit. 2019-04-23]. Dostupné z: <https://www.zivotsesyndromem.cz/cesta-za-novyma-usima-3-dil/>

Operace čelistí [online]. [cit. 2019-04-23]. Dostupné z: www.rovнатka-praha.cz/operace-celisti/

ORTOPEDICKÁ PROTETIKA FRÝDEK- MÍSTEK. Způsob úhrady. *Silikonové epitézy a protézy* [online]. 2010 [cit. 2019-04-23]. Dostupné z: <http://www.silikonove-epitezy-protezy.cz/informace-uhrada.html>

PAFKO, Pavel. *Základy speciální chirurgie*. Praha: Galén, c2008. ISBN 978-80-7262-402-7.

PARK, Stephen S. Aural Atresia of the External Ear. Medscape[online]. Nov 04, 2018 [cit. 2019-04-23]. Dostupné z: <https://emedicine.medscape.com/article/845632-overview#a5>

SLOWÍK, Josef. Speciální pedagogika: prevence a diagnostika, terapie a poradenství, vzdělávání osob s různým postižením, člověk s handicapem a společnost. Vyd. 1. Praha: Grada, 2007, 160 s. Pedagogika (Grada). ISBN 978-802-4717-333.

SOURALOVÁ, Eva a Jiří LANGER. *Surdopedie: studijní opora pro kombinované studium*. Olomouc: Univerzita Palackého, 2005. Texty k distančnímu vzdělávání v rámci kombinovaného studia. ISBN 80-244-1084-2.

STRAUSS, A., CORBINOVÁ, J. *Základy kvalitativního výzkumu*. Brno: Podané ruce, 1999. 200s. ISBN 80-85834-60-X.

SUIYIBANGBE. Treacher collins syndrome. Health & Medicine [online]. Jul 24, 2018 [cit. 2019-04-23]. Dostupné z: <https://www.slideshare.net/100000579483512/treacher-collins-syndrome>

SVOBODOVÁ, Saša. Sluchadla. *Kochlear* [online]. 2008 [cit. 2019-04-25]. Dostupné z: <http://kochlear.cz/index.php?text=17-sluchadla>

ŠKODOVÁ, Eva a Ivan JEDLIČKA. *Klinická logopedie*. Praha: Portál, 2003. ISBN 80-7178-546-6.

ŠTEFÁNEK, Jiří. Kolobom. *Medicína, nemoci, studium na 1. LF UK*[online]. 2011 [cit. 2019-04-24]. Dostupné z: <https://www.stefajir.cz/kolobom>

Treacher Collins syndrom. *Život se syndromem* [online]. [cit. 2019-04-23]. Dostupné z: <https://www.zivotsesyndromem.cz/treacher-collins-syndrom-tcs/>

VAJNER, Luděk, Jiří UHLÍK, Tomáš NOVOTNÝ a Václava KONRÁDOVÁ. *Lékařská histologie II.: mikroskopická anatomie. 2.*, upravené vydání. Praha: Karolinum, 2017. ISBN 978-80-246-3827-0.

VÁGNEROVÁ, M. *Rodiče postižených dětí.* In VÁGNEROVÁ, M., HAJD-MOUSOVÁ, Z., ŠTECH, S. Psychologie handicapu. 2. přepracované vydání. Praha: Karolinum, 2004. 230 s. ISBN 80-7184-929-4.

VÁGNEROVÁ, Marie. *Psychopatologie pro pomáhající profese / Marie Vágnerová.* Vyd. 3., rozš. a přeprac. Praha: Portál, 2004. ISBN 80-7178-802-3.

WIDEX. Sluchadla za ucho. Widex [online]. [cit. 2019-04-25]. Dostupné z: <https://www.widex.cz/cs-cz/hearing-aids/hearing-aid-types/behind-the-ear-hearing-aids>