

UNIVERZITA JANA AMOSE KOMENSKÉHO PRAHA

**BAKALÁŘSKÉ PREZENČNÍ STUDIUM
2020–2023**

BAKALÁŘSKÁ PRÁCE

Nikola Kratochvílová

**Jedinec s Williamsovým syndromem
v mladém dospělém věku**

Praha 2023

Vedoucí bakalářské práce:
Mgr. Milan Fleischmann

JAN AMOS KOMENSKY UNIVERSITY PRAGUE

**BACHELOR FULL-TIME STUDIES
2020–2023**

BACHELOR THESIS

Nikola Kratochvílová

**An Individual with Williams Syndrome
in Young Adulthood**

Prague 2023

The Bachelor Thesis Work Supervisor:
Mgr. Milan Fleischmann

Prohlášení

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

Souhlasím s prezenčním zpřístupněním své práce v univerzitní knihovně.

V Praze dne

.....
Nikola Kratochvílová

Poděkování

Děkuji svému vedoucímu Mgr. Milanu Fleischmannovi za pomoc, odborné vedení, cenné rady a připomínky při vypracování mé bakalářské práce.

Anotace

Bakalářská práce se zabývá celkovou charakteristikou Williamsova syndromu. Jsou zde vysvětleny základní pojmy, příčiny vzniku postižení, jak tento problém souvisí s mentálním postižením a konkrétní zdravotní problémy spojené s tímto syndromem. Uvedené je i občanské sdružení Willík, které pomáhá rodinám a příbuzným s Williamsovým syndromem na území České republiky. V bakalářské práci se také zaměřujeme na vzdělávání jedinců a pracovní uplatnění pro lidi s tímto syndromem. V praktické části bakalářské práce bude kvalitativní metodou provedeno výzkumné šetření pomocí kazuistiky člověka s Williamsovým syndromem, dále jaké je možné doporučení při práci s tímto člověkem, dále bude uveden rozhovor s člověkem, který má Williamsův syndrom a také s jeho matkou.

Klíčová slova

Mentální postižení, rodina, sociální podpora, vzácné genetické onemocnění, vzdělávání, Williams-Beurenův syndrom, Williamsův syndrom.

Annotation

The bachelor's thesis deals with the general characteristics of Williams syndrome. Basic concepts, causes of disability, how this problem is related to mental disability and specific health problems associated with this syndrome are explained here. The mentioned is the Willík civic association, which helps families and relatives with Williams syndrome in the territory of the Czech Republic. In the bachelor's thesis, we also focus on the education of individuals and employment for people with this syndrome. In the practical part of the bachelor's thesis, a research investigation will be conducted using a qualitative method using a case study of a person with Williams syndrome, what are the possible recommendations when working with this person, and an interview with a person who has Williams syndrome and also with his mother will be given.

Keywords

Education, family, intellectual disability, rare genetic disease, social support, Williams-Beuren syndrome – Williams syndrome.

OBSAH

ÚVOD.....	9
TEORETICKÁ ČÁST.....	11
1 MENTÁLNÍ RETARDACE	11
1.1 Definice, vymezení pojmu	11
1.2 Charakteristika mentálního postižení.....	12
1.3 Klasifikace mentálního postižení	13
1.3.1 F70 – Lehká mentální retardace.....	13
1.3.2 F71 – Střední mentální retardace	14
1.3.3 F72 – Těžká mentální retardace	15
1.3.4 F73 – Hluboká mentální retardace	16
1.3.5 F78 – Jiná mentální retardace	16
1.3.6 F79 – Nespecifikovaná mentální retardace	16
1.4 Terapeutické přístupy v péči o osoby s mentálním postižením	16
2 WILLIAMSŮV SYNDROM.....	23
2.1 Historie Williamsova syndromu	23
2.2 Etiologie Williamsova syndromu.....	24
2.3 Charakteristika Williamsova syndromu.....	25
2.4 Lékařská péče.....	26
2.5 Občasné sdružení Willík	28
2.6 Mezinárodní organizace	29
2.6.1 Evropská federace Williamsova syndromu – FEWS	29
3 RODINNÉ A SOCIÁLNÍ VZTAHY	31
3.1 Sociální a rodinná podpora v České republice.....	31
3.2 Vzdělávání dětí s Williamsovým syndromem	32
3.3 Pracovní uplatnění osob s Williamsovým syndromem v České republice	35
PRAKTICKÁ ČÁST	37
4 VYMEZENÍ CÍLE BAKALÁŘSKÉ PRÁCE.....	37
5 CHARAKTERISTIKA VÝZKUMNÝCH METOD.....	38
5.1 Kvalitativní výzkum.....	38
5.2 Případová studie	39

5.3	Rozhovor	39
6	KAZUISTIKA	42
7	ROZHOVORY	45
7.1	Rozhovor s matkou	45
7.2	Rozhovor s Janem	48
8	SHRNUTÍ VÝZKUMNÝCH METOD	49
	ZÁVĚR	50
	SEZNAM POUŽITÝCH ZDROJŮ.....	52
	SEZNAM ZKRATEK	56
	SEZNAM TABULEK.....	57
	SEZNAM PŘÍLOH	58

ÚVOD

Tato bakalářská práce popisuje téma jedinec s Williamsovým syndromem v mladém dospělém věku. Toto téma si autorka práce vybrala proto, že měla možnost se s tímto postižením setkat a také proto, že tento syndrom není jejímu okolí příliš znám.

Při častém setkávání s handicapovanými lidmi si autorka uvědomuje, že potřebují nejen naši lásku, péči, podporu, porozumění, ale také pomocnou ruku ve všech aspektech svého života. Navzdory různému stupni postižení žijí tito lidé ve světě fantazií, tužeb a snů jako ostatní. Jejich život je těžký už kvůli jejich handicapu, a proto je velmi důležité, aby nejen speciální pedagogové, vychovatelé, ale i všichni ostatní byli co nejvíce informováni o možnostech, jak jim pomoci, žít samostatný život.

Celá práce je rozdělena do osmi kapitol. Tři kapitoly tvoří teoretickou část a pět kapitol je praktických.

V první kapitole autorka definuje termín mentálního postižení a jeho stupně. Také se zde věnuje tématu terapeutických přístupů v péči o soby s mentálním postižením, které pomáhají lidem s postižením změnit jejich chování, myšlení, emoce či osobní strukturu.

Ve druhé kapitole se zabývá charakteristikou Williamsova syndromu – jeho historií, příčinami, přidruženými zdravotními komplikacemi, které jedince s Williamsovým syndromem postihuje apod. Dále představuje občanské sdružení Willík, tedy sdružení rodičů a přátel dětí s Williamsovým syndromem, které se také snaží informovat širokou veřejnost o této problematice a dalších možnostech. Je zde zmíněna i mezinárodní organizace FEWS, což je Evropská federace, která sdružuje národní asociace Williamsova syndromu.

Třetí kapitola zahrnuje sociální a rodinnou podporu jedinců a rodin s mentálním postižením v České republice, možnosti vzdělávání dětí a později pracovní uplatnění jedinců s Williamsovým syndromem.

V praktické části autorka vymezuje hlavní cíle práce. Základním cílem bude zjistit kvalitu života jedince a jeho rodiny s Williamsovým syndromem. Mezi další cíle patří zjištění možností pracovního uplatnění jedince s tímto postižením. A posledním cílem bakalářské práce bude zjistit možnosti a dostupnost volnočasových aktivit pro lidi s Williamsovým syndromem.

Těchto zjištění autorka dosáhne pomocí rozhovorů s matkou chlapce a samotným jedincem s touto poruchou.

V poslední kapitole bude pro dokreslení života s Williamsovým syndromem uvedena kazuistika takto postiženého člověka. V poslední kapitole autorka shrnuje výzkumnou část.

TEORETICKÁ ČÁST

1 MENTÁLNÍ RETARDACE

1.1 Definice, vymezení pojmu

Pojem mentální postižení (volně přeloženo jako zpoždění duševního vývoje) je v současnosti vymezen řadou definic se společným zaměřením na obecný pokles intelektových schopností jedince a jeho schopnosti adaptovat se na prostředí.

Termín mentální retardace (odvozeno z lat. mens, 2. p. mentis = mysl, rozum a retardatio = zaostávat, opožďovat) byl poprvé použit Americkou asociací mentálních poruch ve 30. letech 20. století. V roce 1952, kdy se v Miláně uskutečnila konference Světové zdravotnické organizace (WHO), se zástupci různých vědeckých oblastí shodli na širším používání. V literatuře se můžeme setkat s pojmy jako oligofrenie, slabomyslnost, duševní zaostalost, mentální defektnost, rozumová či duševní vada atd. (Černá a kol., 2015, s. 75).

Defektologický slovník (2000) definuje pojem mentální retardace jako zpomalení nebo zpoždění, kdy různé sociální a biologické vlivy zpomalují vývoj jedince. Tento termín byl převzat z americké vědecké literatury k označení omezení nebo defektu v duševním vývoji a nyní je široce používán namísto přesnějšího termínu oligofrenie.

Nejvíce se u nás cituje definice od Dolejšího (1978, s. 38): „*Mentální retardace je vývojová porucha integrace psychických funkcí různé hierarchie s variabilní ohraničeností a celkovou subnormální inteligencí, závislá na některých z těchto činitelů: na nedostatečných genetických vloh; na porušeném stavu anatomickofyziologické struktury a funkce mozku a jeho zrání; na nedostatečném nasycování základních psychických potřeb dítěte vlivem deprivace senzorické, emoční a kulturní; na deficitním učení; na zvláštnostech vývoje motivace, zejména negativních zkušenostech jedince po opakovaných stavech frustrace i stresu; na typologických zvláštnostech vývoje osobnosti.*“

Mentální retardaci lze také definovat jako vývojovou psychiatrickou poruchu charakterizovanou sníženou inteligencí projevující se především poklesem kognitivních,

verbálních, motorických a sociálních dovedností s prenatální, perinatální a postnatální etiologií.

Jak je patrné z výše uvedené definice postižení, k diagnostice syndromu mentální retardace (a jeho hloubky) nestačí pouze stanovit inteligenční kvocient (pod 70 IQ), ale i posoudit různé další aspekty osobnosti, zejména, zda klient selhává ve většině společenských očekávání svého úzkého a širokého prostředí (Valenta a Müller, 2007, s. 35).

1.2 Charakteristika mentálního postižení

Mentální postižení, také známé jako mentální retardace, je vývojová duševní porucha, která ovlivňuje kognitivní, adaptivní a sociální funkce jednotlivce.

Jednou z hlavních charakteristik mentálního postižení je narušení kognitivních funkcí jako myšlení, učení, paměť, pozornost, řešení problémů a rozhodování. Tito jedinci mají často sníženou inteligenci a mohou mít potíže s porozuměním abstraktním konceptům a složitým myšlenkovým procesům. Mohou mít také potíže s jazykem a komunikací.

Adaptivní funkce jako schopnost komunikovat, oblékat se, stravovat, udržovat hygienu a vést nezávislý život, jsou také ovlivněny mentálním postižením. Osoby s mentálním postižením mohou mít potíže s těmito denními činnostmi a často vyžadují podporu a péči od druhých.

Sociální interakce a sociální dovednosti jsou také často postiženy u jedinců s mentálním postižením. Mohou mít potíže s porozuměním sociálním situacím a nápodobou chování jiných lidí. Mohou mít také problémy s porozuměním sociálních signálů a těžko se přizpůsobují sociálním normám a očekáváním.

Mentální postižení může být způsobeno různými faktory, jako jsou genetické abnormality, infekce během těhotenství, nedostatek živin nebo kyslíku během těhotenství nebo porodu, traumatické poranění hlavy nebo nedostatek stimulace v raném dětství (Bartoňová, Bazalová a Pipeková, 2007, s. 13).

Toto postižení se vyskytuje v různých stupních závažnosti a ovlivňuje přibližně 10 % populace.

1.3 Klasifikace mentálního postižení

V souladu s novou verzí Mezinárodní klasifikace nemocí – 10. revizí vydanou Světovou zdravotnickou organizací (WHO) v Ženevě se mentální retardace v současné době člení do následujících kategorií:

Tabulka 1: Rozdělení mentální retardace dle MKN-10

Lehká mentální retardace (F70)	IQ 69–50
Střední mentální retardace (F71)	IQ 49–35
Těžká mentální retardace (F72)	IQ 34–20
Hluboká mentální retardace (F73)	IQ nižší než 20
Jiná mentální retardace (F78)	Stanovení stupně mentálního postižení je nesnadné pro přidružené senzorní či somatické poškození, těžké poruchy chování a pro autismus
Nespecifikovaná mentální retardace (F79)	Mentální postižení prokázáno, ale není dostatek informací pro zařazení osoby do některého z uvedených stupňů

Zdroj: MKN-10, 1993

Mentální retardace spadá do oboru psychiatrie, proto má jako první označení písmeno F. Pak se sekce F70–F79 používá výhradně pro mentální retardaci a označení se považuje za základní kód. Hlavním hlediskem zde použitým je určení inteligenčního kvocientu (IQ).

Intelligence a sociální přizpůsobení se mohou v průběhu času měnit, a dokonce i snížené hodnoty lze zlepšit cvičením a rehabilitací. Diagnóza by měla odpovídat aktuálnímu stavu duševních funkcí (Mezinárodní statistická klasifikace nemocí a přidružených zdravotních problémů, desátá revize, 1993).

1.3.1 F70 – Lehká mentální retardace

IQ se pohybuje přibližně mezi 50 až 69 (odpovídá mentálnímu věku 9–12 let u dospělých jedinců).

O lidech s lehkým mentálním postižením se často uvádí, že jsou schopni efektivně používat řeč v každodenním životě. I když se s učením jazyka opozdí, dokážou konverzovat. Většina z nich také dosáhne úplné nezávislosti v osobní péči, praktických dovednostech v domácnosti, i když mnohem pomalejším tempem, než je běžné (Švarcová, 2006, s. 33).

Hlavní problém se projevuje v teoretické práci školy. Mnoho lidí má potíže se čtením a psaním. Děti těžší z výchovy a vzdělávání, které se zaměřuje na vyplnění nedostatků a rozvoj dovedností. Většina lidí zvládne jednoduchou manuální práci. Možné je zvládnout i snadné učební obory (Švarcová, 2006, s. 33).

V emoční zóně tito jedinci vykazují afektivní labilitu, impulzivnost a úzkostnost (Pipeková, 2010, s. 113). Do této skupiny patří asi 80 % lidí s mentálním postižením (Janotová, 2005).

Lidé mohou být zaměstnáni v práci, která nevyžaduje tolik teoretických dovedností, ale místo toho vyžaduje praktickou činnost a malou nebo žádnou kvalifikovanou manuální práci (Švarcová, 2006, s. 33).

Tato diagnóza zahrnuje:

- lehkou slabomyslnost,
- lehkou mentální subnormalitu,
- debilitu (Švarcová, 2006).

1.3.2 F71 – Střední mentální retardace

IQ se pohybuje přibližně mezi 35 až 49 (odpovídá mentálnímu věku 6–9 let u dospělých jedinců).

U lidí se střední mentální retardací je vývoj porozumění a používání jazyka výrazně opožděn a jejich případná schopnost v této oblasti je omezená. Často jsou mezi nimi výrazné rozdíly ve schopnostech. Někteří lidé mohou získat poměrně vysoké senzomotorické dovednosti, ale většina zaostává v jazykových znalostech. Zatímco ostatní mohou mít dobré sociální interakce a komunikační dovednosti, často jsou spíše nešikovní (Švarcová, 2006, s. 34).

Mají špatný úsudek a pomalý rozvoj jemné a hrubé motoriky. U střední mentální retardace přetrvává celková neobratnost, neschopnost vykonávat jemné úkoly

a nekoordinovanost. Tito jedinci jsou emočně nestabilní, nevyrovnaní a často mají nepřiměřené emoční reakce (Pipeková, 2010, s. 113).

S velmi omezeným zlepšením ve škole jim speciální vzdělávací programy dávají možnost rozvíjet svůj omezený potenciál a získat základní dovednosti a znalosti. V dospělosti jsou tito jedinci často schopni vykonávat jednoduchou manuální práci, pokud jsou úkoly pečlivě naplánovány a je zajištěn odborný dohled. Jen zřídka je život v dospělosti nezávislý (Švarcová, 2006, s. 34). Do této skupiny patří asi 12 % lidí s mentálním postižením (Janotová, 2005, s. 206).

Tato diagnóza zahrnuje:

- střední mentální subnormalitu,
- střední slabomyslnost (oligofrenii),
- imbecilitu.

1.3.3 F72 – Těžká mentální retardace

IQ se pohybuje přibližně mezi 20 až 34 (odpovídá mentálnímu věku 3–6 let u dospělých jedinců).

U těžké mentální retardace je minimální rozvoj komunikativních dovedností. Řeč je většinou omezená na jednotlivá slova nebo výkřiky, často není vytvořena. Jedinci jsou emočně labilní, snadno impulzivní a znají jen blízké osoby. Dlouhodobým trénováním si tito lidé mohou osvojit základní hygienické návyky a částečně i další sebeobslužné činnosti, ale i tak někteří nejsou schopni udržovat fyzickou čistotu ani v dospělém věku (Pipeková, 2010, s. 113).

Většina lidí s těžkým stupněm mentálního postižení má výraznou motorickou neobratnost a dlouhodobé osvojování pohybové koordinace. Člověk potřebuje péči po celý život. Do této kategorie patří asi 7 % lidí s mentálním postižením (Janotová, 2005, s. 206).

Tato diagnóza zahrnuje:

- těžkou mentální subnormalitu,
- těžkou oligofrenii.

1.3.4 F73 – Hluboká mentální retardace

U hluboké mentální retardace je IQ nižší než 20. Většina lidí je imobilních nebo silně omezených, dělá automatické stereotypní pohyby. Tito jedinci jsou obvykle inkontinentní a schopní alespoň základní neverbální komunikace, potřebují neustálou pomoc a dohled a nejsou schopni se o sebe postarat. Vzdělávání lidí s hlubokým mentálním postižením je velice omezen (Švarcová, 2006, s. 36).

U této poruchy jsou běžná závažná neurologická nebo jiná tělesná postižení ovlivňující schopnost pohybu. Objevuje se epilepsie a poruchy sluchu a zraku (Švarcová, 2006, s. 36).

Nepoznávají své okolí a často se sebepoškozují. Tito lidé se nedožívají vysokého věku. Tvoří 1 % populace mentálně retardovaných (Pipeková, 2010, s. 113).

Tato diagnóza zahrnuje:

- hlubokou mentální subnormalitu,
- hlubokou oligofrenii (idiocii).

1.3.5 F78 – Jiná mentální retardace

Jiná mentální retardace je diagnostikována, je-li stanovení úrovně inteligence zvláště obtížné nebo nemožné z důvodu souvisejících smyslových nebo tělesných postižení (např. slepota, hluchota, těžké poruchy chování apod.) (Švarcová, 2006, s. 36).

1.3.6 F79 – Nespecifikovaná mentální retardace

Jedná se o případy, kdy je mentální postižení prokázáno, ale není dostatek informací pro zařazení osoby do jedné z výše uvedených kategorií (Švarcová, 2006, s. 36).

1.4 Terapeutické přístupy v péči o osoby s mentálním postižením

Terapeutické přístupy lze široce definovat jako profesionální a cílevědomou metodu interakce člověka s člověkem zaměřenou na odstranění nebo zmírnění příčiny

nežádoucího problému. K pozitivním změnám dochází například v prožívání, chování a fyzických schopnostech. Tyto přístupy mohou být realizovány přímo jako součást terapie (psychoterapie, dramaterapie, arteterapie atd.) nebo nepřímo jako součást jiných odborných, na cíl orientovaných, na člověka zaměřených činností Vycházejí přitom z různých zdrojů a zároveň využívají různé prostředky, metody, techniky a formy práce (Valenta a Müller, 2007, s. 125).

Terapeutické přístupy uplatňované v péči o osoby s mentálním postižením vykazují určitá specifika, která se odvíjejí od:

- charakteru jejich postižení a z toho vyplývajících potřeb,
- zvláštností jejich vývoje vyplývající primárního postižení a prostředí, ve kterém se člověk vyvíjel,
- osobnosti, dovednosti a orientace terapeuta (záleží například na tom, zda je osoba dynamická, dominantní, odborník orientovaný na určitý psychoterapeutický směr atd.),
- zaměření instituce a možností, kde jsou realizovány (ambulance, léčebná komunita, stacionář apod.) (Valenta a Müller, 2007, s. 125).

Speciální pedagogické (ve zvláštních případech psychopedické) terapie jsou doprovázeny doplňkovou léčbou nemocí v lékařské oblasti nebo jsou speciální podporou při problémech způsobených významnými kulturními nebo sociálními rozdíly v přizpůsobení. Zaměřují se na důsledky problémů projevujících se sníženou schopností seberealizace v životě, jako je vzdělání, práce, bydlení a koníčky (Valenta a Müller, 2007, s. 125).

Valenta a Müller definují terapeutické přístupy v péči o osoby s mentálním postižením těmito slovy: „*Jde o svébytné disciplíny (či součásti rámce širších oborů), v nichž jsou odborně, záměrně a cílevědomě aplikovány specifické terapeutické prostředky, metody, techniky a formy účelem pomoci lidem změnit jejich chování, myšlení, emoce a další osobní předpoklady společensky i individuálně přijatelným směrem.*“ (Valenta a Müller, 2007, s. 125)

Při terapeutické léčbě lidí s mentálním postižením jsou léčby především aktivní. To znamená, že k dosažení svých cílů využívají především specifické lidské činnosti.

Klasifikace a charakteristika terapií využitelných v péči o osoby s mentálním postižením:

- „*Terapie hrou*
- *Činnostní a pracovní terapie*
- *Psychomotorické terapie*
- *Terapie s účastí zvířete (zooterapie, animoterapie)*
- *Expresivní terapie (arteterapie)*“ (Valenta a Müller, 2007, s. 126)

Terapie hrou

Terapie hrou znamená, že prostřednictvím hry se lidem pomáhá změnit jejich chování, myšlení, citění a další osobní předpoklady sociálně i individuálně přijatelným směrem. Pojem terapie hrou lze chápat v širokém i úzkém smyslu. V širším slova smyslu se jedná o využití hry v různých formách (drama, pohyb, umění, hudba, projekce atd.) a v různých oblastech (klinická psychologie, psychiatrie, speciální pedagogika atd.). Jde o terapeutické a diagnostické využití her v praxi klinické psychologie (Valenta a Müller, 2007, s. 126).

V herní terapii dětí s vývojovým postižením je většinou nutné počítat s některými limitujícími rysy v jejich herním motivu. Tyto zvláštnosti mohou být způsobeny jak primárními deficity v psychomotorice, tak negativními vlivy prostředí. Pokud dítě vyrůstá v sociálním prostředí, které ho nějakým způsobem ohrožuje nebo neuspokojuje, odráží se tato skutečnost i na hře dítěte. Hra nemusí mít obvyklý průběh, ale dítě se obrací ke kompenzačním mechanismům – např. herní stereotypy sloužící k útěku a snížení psychického napětí, přehnaná nebo silně potlačovaná aktivita apod. Hra poté nevede k normálnímu přirozenému vývoji a přirozenému učení (Valenta a Müller, 2007, s. 127).

Naopak vhodné sociální prostředí a dostatečně podnětné vzdělávací podmínky mohou tyto motivační nedostatky do jisté míry eliminovat. Součástí herního přístupu pro lidi s mentálním postižením by mělo být dlouhodobě pozitivní sociální prostředí, které využívá pravidelnou, strukturovanou stimulaci a organizační vnímání. Na využití konstruktivní či fiktivní činnosti se lze spolehnout jen v omezené míře (Valenta a Müller, 2007, s. 127).

Pracovní a činnostní terapie

Pracovní a činnostní terapie – tyto terapie jsou dvě překrývající se terapeutické skupiny. Obojí lze definovat jako manipulaci s materiálním prostředím (např. předměty, suroviny, materiály) s cílem pomoci lidem změnit jejich chování, myšlení, pocity a další osobní předpoklady sociálně a individuálně přijatelnými způsoby (Valenta a Müller, 2007, s. 128).

Rozdíl mezi činnostní a pracovní terapií je minimální. Pracovní terapie (ergoterapie) vede ke konkrétnímu produktu, k výsledku práce. Týká se také pracovní rehabilitace, což je opatření zaměřené na přiměřené zaměstnání klienta. U dospívajících a dospělých klientů je terapeutických cílů dosahováno především řemeslnou cestou (textil, dřevo, přírodní materiály, papír, kov, plast atd.). Součástí je i praktická životní výchova k soběstačnosti a domácí péči, nácvik konkrétních způsobu práce v určitých životních situacích. U osob s mentálním postižením je třeba zohlednit nedostatky v pracovní motivaci, psychomotorické výkonnosti a nedostatky vyplývající ze sociokulturního vývoje (Valenta a Müller, 2007, s. 128).

Psychomotorická terapie

V psychomotorické terapii se pohybovou aktivitou ovlivňují psychické funkce a osobnost člověka. Tuto terapii lze definovat jako využití fyzického pohybu, který lidem pomáhá změnit jejich chování, myšlení, pocity a další osobní předpoklady sociálně a individuálně přijatelnými způsoby (Valenta a Müller, 2007, s. 129).

Psychomotorická terapie lidí s mentálním postižením by měla být přizpůsobena charakteristikám jejich psychomotorických dovedností. V raném věku mohla vykazovat vývojové opoždění držení hlavy, zrakové motoriky, uchopování předmětů a schopnosti sedět, stát a chodit. S dalším vývojem může docházet k deformacím způsobeným narušenými kognitivními funkcemi, emocemi, silou vůle a dalšími získanými a vrozenými osobnostními charakteristikami. U těžších nebo kombinovaných deficitů je vše výraznější, přímo úměrně stupni postižení centrální nervové soustavy (Valenta a Müller, 2007, s. 129).

Mezi metody a techniky, které lze v psychomotorické terapii využít patří pantomima, tanec, relaxace, pohybové hry, improvizace s pohybem atd. Specifické pohyby nebo metody fyzické stimulace mohou být součástí celých samostatných konceptů. Patří mezi ně např. terapeutická eurhythmie Rudolfa Steinera, metody rozvoje

pohybu Veroniky Sherborne, psychogymnastika manželů Knoblochových a H. Junové a další (Valenta a Müller, 2007, s. 130).

Terapie s účastí zvířete

Terapie s účastí zvířete (zooterapie, animoterapie) – terapeutickým prostředkem je podle metod jiná živá bytost než člověk, může to být jakékoliv společenské zvíře, ale nejčastějšími iniciátory terapeutického vztahu jsou psi a koně (Valenta a Müller, 2007, s. 131).

- **Canisterapie** – Tato terapie znamená kontakt mezi psem a člověkem. Na člověka má pozitivní vliv a lze ji využít i jako podporu léčby některých zdravotních problémů. Canisterapie rozvíjí hrubou i jemnou motoriku, podceňuje verbální i neverbální komunikaci, pomáhá při trénování paměti, rozvíjí sociální citění a zároveň působí jako relaxace či odreagování (Valenta a Müller, 2007, s. 133).
- **Hipoterapie** – Forma léčebné rehabilitace, která kombinuje psychické a fyzické prvky. Cílem této terapie je harmonizace pohybů koně a pacienta. V této terapii balanční cvičení provádí především fyzioterapeut na základě stanovení léčebného postupu lékaře. Při této metodě hipolog působí jako asistent při přípravě a ovládní koně během rehabilitace. Při této terapii se navíc o koně starají dva až čtyři zaměstnanci v závislosti na hloubce postižení a stupni pokročilosti (Valenta a Müller, 2007, s. 131).

Expresivní terapie

Expresivní terapie působí prostřednictvím výrazových výtvarných prostředků, kterými mohou být hudební, dramatické, literární, výtvarné nebo pohybové. Jsou po nich pojmenovány jednotlivé arteterapeutické obory jako muzikoterapie, arteterapie, dramaterapie, psychodrama, biblioterapie a tanečně-pohybová terapie. V České republice se místo expresivní terapie někdy používá termín arteterapie v širším slova smyslu. Arteterapie v užším slova smyslu označuje jedno z odvětví expresivní terapie, specializující se na terapeutické uplatnění uměleckých prostředků (Kantor, Lipský a Weber, 2009, s. 113).

Dramaterapie a dramatická výchova

„Dramaterapie je léčebně-výchovná (terapeuticko-formativní) disciplína, v níž převažují skupinové aktivity využívající ve skupinové dynamice divadelních a dramatických prostředků k dosažení symptomatické úlevy, ke zmírnění důsledků psychických poruch i sociálních problémů a k dosažení personálně sociálního růstu a integrace osobnosti. Jestliže pak arteterapii v širším pojetí chápeme jako záměrné upravování narušené činnosti organismu uměleckými prostředky, pak z toho lze vyvodit další vymezení dramaterapie jako postupu upravujícího narušenou činnost organismu dramatickými (divadelními) prostředky.“ (Valenta, 2011, str. 24)

Dramaterapie se nezaměřuje na skutečná psychická traumata klientů a využívá širší spektrum metod a technik, je dobrá pro sebeuvědomění, zlepšení komunikace a řešení modelových situací.

Základním prostředkem dramaterapie je improvizace, u které se rozlišují tři typy:

- plánovaná (klient se předem rozhodne, jakou pozici zaujme, role a situace jsou dané),
- neplánovaná (není předem naplánované, ale klient má okamžitou volbu, zda roli zaujme či nikoliv, role jsou dány),
- nepřipravená (nepředvídá se role ani situace, ale vše vyplyne během improvizace).

Cílem dramaterapie je zlepšit sociální interakce, navodit relaxaci, naučit se rozpoznávat a ovládat své emoce a zlepšit představivost a koncentraci, sebedůvěru, sebeúctu a sebevyjádření.

Prostředky dramaterapie jsou: improvizace líčení, psaný text, dramatická hra, mimická a řečová cvičení, mýty a příběhy, pohyb, charakterizace, stimulace, hra v roli (Vítková a Pipeková, 2001, s. 91).

Muzikoterapie a hudební výchova

Muzikoterapie je terapeutická činnost využívající hudbu. Hudba umožňuje spontánní kreativitu a je silným zážitkem pro děti s mentálním postižením, dospělé i seniory. Muzikoterapie využívá melodii, harmonii, rytmus, zvukovou barvu, tempo, tzn. základní prvky hudebního umění. Hudba sama o sobě bezprostředně a intenzivně působí na jedince a jeho psychiku a její dynamika je nositelem významů, které se jinak těžko sdělují.

Muzikoterapii je možné dle Pipekové (2001) využívat z hlediska účasti jedince:

- pasivně (poslech, vnímání indikované hudby),
- aktivně (jedinec sám hraje, zpívá či alespoň „vyťukává“ rytmus).

Hudbu lze použít jako aktivní stimulant ke zklidnění, odstranění nebo snížení agresivity, odstranění napětí. Prvky muzikoterapie lze kombinovat s jinými formami terapie.

Pomocí terapií lze preventivně působit vůči ohroženým, handicapovaným a problémovým lidem ve všech věkových skupinách bez ohledu na pohlaví, sociální příslušnost, vzdělání a profesi (Vítková a Pipeková, 2001, s. 39).

2 WILLIAMSŮV SYNDROM

Williamsův syndrom (také známý jako Williams-Beurenův syndrom) je vzácná genetická porucha s řadou typických příznaků. Za prvé, jde o osobní vzhled. Williams-Beurenův syndrom je navíc spojen s různým stupněm mentálního postižení (nejčastěji od lehkého až po středně těžké mentální postižení). V neposlední řadě je Williamsův syndrom charakterizován řadou zdravotních komplikací (nejčastěji kardiovaskulárního charakteru a v oblastech psychomotorického vývoje).

2.1 Historie Williamsova syndromu

První zmínky o Williamsově syndromu byly popsány v roce 1961 týmem lékařů nemocnice Green Lane v Aucklandu na Novém Zélandu vedeným Johnem Cyprianem Phippsem Williamsem, kteří si jako první všimli podobnosti v obličejích dětí s touto relativně vzácnou srdeční vadou, a tím odhalili, do té doby nepoznaný, syndrom. Jak poznamenali ve své studii, zjevná podobnost s mentálním postižením nám umožnila diagnostikovat SVAS u dalších tří dětí před invazivním vyšetřením srdce. Další kardiologickou skupinou, která významně přispěla k poznání syndromu, byla pediatriká klinika v Göttingenu vedená Beurenem. V roce 1962, rok po zveřejnění Williamsovy práce, pozorovali čtyři další děti, aby potvrdili existenci tohoto nového syndromu. Následná studie z roku 1964 již důkladně analyzovala 10 dětí a k syndromu přidala periferní stenózu plicní arterie a zubní abnormality. Přestože oba týmy pracovaly samostatně, někdy se používá termín Williams-Burenův syndrom (Bzdúch a Jariabková, 2002, č. 19).

Dříve se tento syndrom nazýval různě, např.: elfin facies syndrome – syndrom elfího obličeje, syndrom supraavlulární aortní stenózy nebo syndrom idiopatické hyperkalcémie. Tyto názvy pocházejí ze tří klinických projevů: typické rysy obličeje, mentální retardace a supraavlulární aortální stenóza (SVAS) (Bzdúch a Jariabková, 2002, č. 19).

Vysvětlení symptomů Williamsova syndromu bylo vyvinuto poměrně rychle, ale zůstalo lékařským tajemstvím po mnoho let. V roce 1993 bylo zjištěno, že Williamsův

syndrom je dědičný. V tomto roce byl genetický defekt u Williamsova syndromu zmapován do oblasti genu elastinu 7q11.23 (Bzdúch a Jariabková, 2002, č. 19).

2.2 Etiologie Williamsova syndromu

Williamsův syndrom je vzácná, geneticky podmíněná porucha někdy také nazývaná Williams-Beurenův syndrom. Výskyt nelze určit přímo, ale odhady se pohybují od 1 z 20 000 novorozenců. Tyto statistiky jsou však různé (Bazalová, 2014, s. 34).

Nelze ho vyléčit a postihuje lidi na celý život. Zdraví rodiče však nejsou vystaveni významnému riziku mentálního postižení u ostatních dětí, protože většina případů se vyskytuje náhodně (Michalík a kolektiv, 2012, s. 122).

Příčinou Williamsova syndromu je genetická mutace sedmého chromozomu 7q11.23. Jedná se o tzv. delecii 7q11.23. Tato delecce postihuje především gen produkující bílkovinu elastin, protein nezbytný pro správnou funkci srdečního svalů a velkých cév v těle. K tomuto poškození 7. chromozomu dochází těsně před početím nebo v raném stádiu embryonálního vývoje. Právě tento defektní gen je s největší pravděpodobností zodpovědný za významnou část zdravotních komplikací běžně spojovaných s Williamsovým syndromem (Michalík a kolektiv, 2012, s. 122).

Příčina tohoto syndromu byla poprvé nalezena ve vysokých dávkách vitamínu D. Po nějakém vyšetřování vyšlo najevo, že příčina byla genetického původu. Diagnóza se provádí vyšetřením FISH. Jedná se o test, který hledá genetické změny v buňkách. Provádí se z krve a je velmi důležitý pro diagnostiku. Tuto diagnózu stanoví klinický genetik. Pokud rodiče již mají dítě s Williamsovým syndromem, šance na další dítě s Williamsovým syndromem je menší než 1 %. Pokud však někdo s tímto syndromem má dítě, má toto dítě 50% pravděpodobnost, že bude mít také tento syndrom (Pober, online, cit. 2023-01-24).

Na Williamsův syndrom mohou mít podezření lékaři z různých oborů. Kardiolog, který odhalí některé srdeční vady, neurolog, který pátrá po příčinách psychomotorického opoždění, urolog, který řeší problémy s ledvinami, endokrinolog, který odhalí hyperkalcémii, nebo i psycholog, který odhalí příčinu opoždění vývoje a zároveň si všimne typických znaků Williamsova syndromu.

2.3 Charakteristika Williamsova syndromu

Lidé s Williamsovým syndromem mají **typický vzhled**. Vyznačuje se širokým čelem, krátkými očními štěrbinami, hvězdovitým vzorem duhovky, nízkým nosním hřbetem, vypouklými tvářemi, velkými ústy a plnými rty. Charakteristickým znakem je **porucha růstu**. Děti jsou obvykle malé – rodí se s nízkou porodní hmotností a v dospělosti nejsou příliš velké – v zahraniční literatuře byl tento syndrom v minulosti popisován jako elfí (skřítkovský) syndrom ve vztahu ke svému vzhledu a nízkému vzrůstu (Valenta a Müller In: Valenta, Michalík, Lečbych a kol., 2012).

Dalším typickým příznakem tohoto syndromu jsou různé zdravotní problémy. Tento syndrom je často spojen s **problémy se srdcem a krevními cévami**. Zúžení aorty je častým jevem. Vyskytuje se přibližně u 75 % jedinců. Zúžení může být mírné nebo závažnější a někdy je vyžadován kardiochirurgický zákrok. Jen zřídka jsou postiženy jiné cévy jako např. plicnice nebo ledvinné tepny. Asi 10 % pacientů s Williamsovým syndromem má problémy s vysokým krevním tlakem (Willík, online, cit. 2023-01-24).

Již od narození mají tyto děti **opožděný psychomotorický vývoj**. V raném věku se projevuje zpomaleným rozvojem chůze, opožděným vývojem řeči. V pozdějším věku mají jedinci různé stupně mentálního postižení, ale nejběžnějším rozsahem je **lehké až středně těžké mentální postižení**. Děti s lehkým mentálním postižením mohou mít problémy pouze v určitých oblastech školních dovedností. Známé jsou však i vzácné případy u dětí s normální inteligencí. Celkový intelektuální stav dětí s Williamsovým syndromem se značně liší. Děti si velmi rády povídají. Schopnost vyjadřovat se je lepší než schopnost rozumět. Kvůli tomu často vypadají dospělejší, než ve skutečnosti jsou (Willík, online, cit. 2023-01-24).

Tento syndrom může také způsobit kojeneckou **hyperkalcémii**, metabolickou poruchu, při které jsou zvýšené hladiny vápníku v krvi. Tato hyperkalcémie může způsobit abnormální podrážděnost, zvracení, zácpu nebo svalové křeče. Pravděpodobně souvisí s odmítáním potravy. Objevuje se u novorozenců, časem sama zmizí. U některých lidí však mohou abnormality vápníku přetrvávat až do dospělosti (Pediatrics, online, cit. 2023-01-24).

Zajímavostí Williamsova syndromu je tzv. **hyperakuzis**. To znamená, že určité zvuky mohou tito jedinci slyšet až o 20 dB hlasitěji než průměrný člověk. Některé zvuky

je fascinují (sirény, ohňostroje atd.), jiné způsobují bolest (např. různá zařízení, křik dětí, bouřky atd.). Často si při těchto zvucích zacpávají uši, pláčou, zlobí se, nebo mají dokonce i záchvat. Tato přecitlivělost na zvuk se vyskytuje u 95 % lidí s Williamsovým syndromem a může způsobit problémy, zejména v mladém věku (Michalík, 2012, s. 122).

Williamsův syndrom mohou provázet i další zdravotní potíže:

- zažívací potíže v dětství,
- chronický zánět středního ucha,
- pupeční nebo tříselná kýla,
- porucha funkce ledvin,
- endokrinologické problémy,
- ortopedické problémy,
- zraková postižení – krátkozrakost, strabismus,
- stomatologické problémy – nesprávně umístěné a abnormálně tvarované zuby často vyžadující ošetření v celkové anestezii,
- hyperaktivita.

Ne vždy se však tyto příznaky objeví (Pivoňková, online, cit. 2023-01-24).

Typickými rysy chování dětí s Williamsovým syndromem jsou přátelskost, empatie a zdvořilost. Jsou velmi milé a společenské, preferují kontakt s dospělými na úkor svých vrstevníků. Nemají však žádné sociální bariéry a nebojí se cizích lidí. Dají se velmi snadno zneužít. Pozdraví každého na ulici a začnou si s kýmkoliv povídat. Toto jejich přílišné důvěřování může způsobit velké problémy s jejich nezávislostí (Willík, online, cit. 2023-01-24).

2.4 Lékařská péče

Lidé s Williamsovým syndromem mají mnoho zdravotních problémů, které postihují mnoho orgánů. Proto musí být v pravidelné lékařské péči podle jejich individuálních problémů. Žádní dva lidé s tímto syndromem nemusí mít vždy stejné fyzické příznaky. Je také důležité, aby si dotyčný lékař byl vědom zdravotních problémů, které mohou být spojeny s Williamsovým syndromem (Willík, online, cit. 2023-01-24).

Ne všechny komplikace se objeví okamžitě. Mnoho z nich až později. Proto je důležité neustále sledovat své zdraví. Jednotlivé zdravotní problémy nemusí být rozsáhlé a závažné, ale celkový charakter postižení znamená, že některé děti potřebují občasnou hospitalizaci a časté návštěvy specialistů. To klade na rodinu postiženého jedince velké nároky jak časové, tak finanční (Willík, online, cit. 2023-01-24).

Péče lékařů:

- **Praktický lékař** – jsou nutné pravidelné návštěvy pro kontrolu krevního tlaku, funkce ledvin, skoliózy a možnosti kloubních potíží. Antibiotika jsou nezbytná při chirurgických a stomatologických zákrocích u dětí se srdeční vadou.
- **Kardiolog** – je důležité provádět vstupní vyšetření a následné pravidelné sledování dětí se srdeční vadou.
- **Oční lékař** – pravidelné oční vyšetření i v případě negativních výsledků.
- **Stomatolog** – obvykle je nutné vyšetření v celkové anestezii včetně hospitalizace jedince.
- **Foniatr** – mělo by se provést vyšetření sluchu.
- **Nefrolog** – vždy se provádí prvotní prohlídka k zjištění dysfunkce a po potvrzení následuje pravidelné prohlídky.
- **Gastroenterolog** – nutné vyšetření a další sledování pro rozvoj poruch příjmu potravy nebo selhání.
- **Ortoped** – pokud jsou kloubními problémy nebo skolióza.

Děti s Williamsovým syndromem mohou být navíc v péči logopeda, dětského neurologa, psychologa nebo psychiatra. Je dobré provést vyšetření a posudek u takových odborníků, kteří znají Williamsův syndrom. Informace, které zjistí, mohou praktickým lékařům pomoci při léčbě takových pacientů. U jedinců s Williamsovým syndromem je nutnost věnovat zvláštní pozornost celkové anestezii. Běžná je pro ně také rehabilitace, fyzioterapie a ergoterapie. Přes všechna rizika různých zdravotních problémů má mnoho dětí a dospělých s Williamsovým syndromem poměrně dobré zdraví a vede aktivní život (Willík, online, cit. 2023-01-24).

2.5 Občasné sdružení Willík

Pacientské organizace hrají pro osoby se vzácnými onemocněními velmi důležitou roli. Willík je občanské sdružení rodičů a přátel dětí s Williamsovým syndromem. Je to dobrovolná, nezisková organizace sloužící občanské společnosti, která byla založena na podzim roku 2006. Vznikla ze spolupráce několika rodin s dětmi s Williamsovým syndromem, v současnosti je to dohromady 19 rodin. Toto sdružení vzniklo z různých důvodů. Hlavním důvodem bylo zabránit nedostatku informací, se kterými se většina rodičů setkala poté, co byli informováni o diagnóze svého dítěte (Willík, online, cit. 2023-01-24).

Hlavním úkolem sdružení je zvýšit znalosti rodičů o Williamsově syndromu. A to především pořádáním odborných přednášek, vydáváním informačních materiálů a využíváním webových stránek spolku (Willík, online, cit. 2023-01-24).

Dalším cílem sdružení Willík je organizovat rodičovská setkání pro děti s Williamsovým syndromem. Mají tak možnost se navzájem poznat, sdílet společné problémy a vyměňovat si zkušenosti. Takto se snaží vyjít vstříc lidem s Williamsovým syndromem a jejich rodinám. Neméně důležité je zvyšování obecného povědomí a řešení tohoto postižení (Willík, online, cit. 2023-01-24).

Členové tohoto sdružení se snaží pomáhat dětem i dospělým s Williamsovým syndromem začlenit se do společnosti s ohledem na jejich specifické potřeby.

Aktivity spolku jsou podporovány výhradně členskými příspěvky, dary fyzických osob, dotacemi a granty. Převážně jsou pořádány odborné přednášky, setkávání se s rodinami dětí s Williamsovým syndromem, které je obohaceno odborným programem, je poskytována rehabilitační a kompenzační pomoc dětem, získává se zahraniční odborná literatura, zvyšuje se povědomí o Williamsově syndromu (Willík, online, cit. 2023-01-24).

Ukázka akcí za rok 2022:

24. 7. 2022 – 31. 7. 2022 – Letní pobyt na Slovensku – tradiční týdenní pobyt na Slovensku, který pořádala slovenská Spoločnosť Williamsovho syndrómu.

22. 9. 2022 – 25. 9. 2022 – Podzimní pobyt v Pluhově Žďáru – odborné semináře pro rodiče a pro děti s možností vyzkoušení harmonizačního lůžka a celodenní zábavný program.

Začátek roku 2023 – Lyžák na Lipně – i děti s Williamsovým syndromem mohou lyžovat (Willík, online, cit. 2023-01-24).

2.6 Mezinárodní organizace

2.6.1 Evropská federace Williamsova syndromu – FEWS

Občanské sdružení Willík se stalo členem FEWS dne 10. října 2009. FEWS je Evropská federace, která sdružuje národní asociace Williamsova syndromu (Willík, online, 2023-01-24).

První snahy o založení federace, která by na mezinárodní úrovni prosazovala zájmy osob s Williamsovým syndromem sahají do roku 1998. FEWS je jako oficiální mezinárodní registrována od září roku 2004 a v současné době sdružuje asociace sedmnácti států (FEWS, online, 2023-01-24).

Cílem FEWS je:

- šířit povědomí o Williamsově syndromu,
- zajistit účinnou koordinaci národních organizací Williamsova syndromu,
- pomáhat jednotlivcům a rodinám s Williamsovým syndromem,
- sdílet a překládat publikace do jazyků členských států,
- podporovat vzdělávací programy,
- organizovat mezinárodní kongresy,
- podporovat výzkumné projekty v oblasti zdravotnictví, vzdělávání a sociální sféry,
- podporovat publikování výsledků výzkumných projektů ve vědeckých publikacích.

Zástupci FEWS se pravidelně účastní konferencí a sjezdů zabývajících se Williamsovým syndromem. FEWS je také členem EURODIS, Evropské organizace pro vzácná onemocnění. Hlavním projektem, který se přímo dotýká samotných handicapovaných, jsou bezesporu mezinárodní týdenní tábory pořádané jednou ročně. Dosud jich bylo 12. Výhodou této mezinárodní spolupráce je možnost získání finančních prostředků z Evropské unie. Obecným pravidlem je, že na tábor se mohou

přihlásit čtyři handicapovaní lidé ve věku 15–30 let a dva dospělí průvodci z každého členského státu. Společnost Williamsovo syndrómu vyslala své účastníky několikrát na tábory, což umožnilo během společných setkání zhlédnout několik atraktivních videí. Díky členství Willíka v FEWS měli zástupci organizací možnost vyjet na mezinárodní kemp, například do Anglie nebo Itálie (FEWS, online, 2023-01-24).

3 RODINNÉ A SOCIÁLNÍ VZTAHY

3.1 Sociální a rodinná podpora v České republice

Současnou pomoc rodičům osob s mentálním postižením lze rozdělit do několika skupin:

- legislativní podpora – zahrnuje veškeré zákony, vyhlášky a metodické pokyny upravující vzdělávání žáků se speciálními vzdělávacími potřebami,
- finanční podpora – představuje sociální dávky a jiné formy finanční podpory,
- operativní podpora – materiální podpora osob s mentálním postižením při vzdělávání a následném zaměstnání – jedná se například o osobní asistenci nebo kompenzační asistenci,
- poradenská podpora – zásada trojího typu: poradenství lékařské, psychologické a pedagogické,
- vzdělávací podpora – poskytována učiteli v běžných i speciálních školách, také poradenskými institucemi (PPP, SPC) – vypracování individuálního vzdělávacího plánu,
- informační podpora – poskytuje zdroj informací o typech postižení a možnostech práce s postiženými dětmi – forma ústní i písemná,
- svépomocná podpora – činnosti realizované samotnými rodiči pro různá sdružení či kluby (funkce: vzájemná podpora rodičů ve stejné životní situaci).

Celý tento systém je obsažen v komplexním rehabilitačním konceptu, ve kterém mají rodiče možnost přístupu ke službám lékařským, sociálním, vzdělávacím a pracovním. Cílem celého procesu je aktivní začlenění jedince do společnosti (Valenta, Müller, 2009, s. 210).

Černá (2015) vidí potenciál pro zlepšení kvality podporovaných služeb ve formě osvěty a kooperace. Formy osvěty zahrnují především vzdělávání společnosti o zdravotním postižení. Lidé mají stále předsudky vůči lidem s postižením, zvláště pokud jde o lidi s mentálním postižením. Další formou je rodinná osvěta, kde často chybí odpovídající informace, i když se neví, zda je důvodem neznalost odborníků nebo tzv.

vytěsnění problému. Nezbytná je také podpora spolupráce odborníků s rodiči a rozvoj partnerství mezi oběma stranami. V neposlední řadě je také nutné proškolit stávající i budoucí pedagogy, protože kromě rodiny přicházejí pedagogové nejčastěji do styku s handicapovanými lidmi. Důležitou součástí této akce je osvěta dětí, která předchází šikaně a dalším problémům.

Včasná intervence je preferovaným přístupem pro rodiny s dítětem se zdravotním postižením. V České republice je nabízena formou rané péče zejména o děti se smyslovým a kombinovaným postižením. Raná péče je upravena zákonem č. 108/2006 Sb. o sociálních službách. Cílem rané péče je předcházet postižení, odstraňovat nebo zmírňovat jeho následky a vytvářet podmínky pro sociální integraci rodiny, dítěte a společnosti. Služba rané péče musí být poskytována od zjištění rizika nebo zdravotního postižení až po přijetí dítěte do výchovného ústavu tak, aby zvyšovala úroveň vývoje dítěte v oblastech ohrožených biologickými, sociálními a psychologickými faktory (Společnost pro ranou péči, online, 2023-02-23).

Služby rané péče zahrnují včasnou diagnostiku, komplexní přístup a péči o dítě, lékařskou a terapeutickou podporu a pedagogickou a psychologickou podporu (Bartonová, Bazalová a Pipeková, 2007, s. 55).

3.2 Vzdělávání dětí s Williamsovým syndromem

Děti s Williamsovým syndromem potřebují speciální vzdělávací podporu. Každý je nezávislá bytost se svými silnými a slabými stránkami. Proto je nemožné najít ideální řešení, které by vyhovovalo všem dětem s touto poruchou. Okruh školských zařízení v místě bydliště je důležitý při výběru nejvhodnějšího zařízení, zejména podle individuálních schopností dítěte. Rodiče spolupracují s poradenskou agenturou, aby určili vhodné umístění pro své dítě (Danišková, 2011, s. 11).

V České republice má každé dítě právo na vzdělání. Toto právo je zaručeno Listinou základních práv a svobod. V roce 2010 Česká republika přijala Úmluvu Organizace spojených národů o právech osob se zdravotním postižením. Tato úmluva zaručuje práva dětí se zdravotním postižením na respektování odlišností, rovné příležitosti, plnou účast ve společnosti a práva na vzdělání a integraci (Danišková, 2011, s. 11).

Vzdělávací systém v České republice se řídí zákonem č. 472/2011 Sb., kterým se mění zákon č. 561/2004 Sb., o předškolním, základním, středním, vyšším odborném a jiném vzdělávání, ve znění pozdějších předpisů (Školský zákon 561/2004).

Formy, způsob a podmínky vzdělávání těchto žáků upravuje MŠMT vyhláškou č. 147/2011 Sb., kterou se mění vyhláška č. 73/2005 Sb., o vzdělávání dětí, žáků a studentů se speciálními vzdělávacími potřebami dětí, žáků a studentů mimořádně nadaných.

Takto postižené děti mají podle zákona právo na vzdělávání (jeho obsah, formu, způsoby odpovídající potřebám a možnostem dítěte), právo na vytváření vhodných podmínek pro vzdělávání, právo na poradenství (včetně školských poradenských zařízení), právo na bezplatné používání speciálních učebnic, učebních a kompenzačních pomůcek a právo na používání alternativních komunikačních prostředků. Hodnocení žáků se speciálními potřebami závisí na typu a hloubce postižení nebo znevýhodnění (Danišková, 2011, s. 11).

Většina dětí s Williamsovým syndromem absolvuje předškolní vzdělávání v běžné třídě, ale jeho integrace většinou zahrnuje podporu vedení a pedagogů předškolního zařízení. Jsou zapotřebí asistenti pedagoga, menší počet žáků ve třídě, vhodné učební pomůcky a zapojení logopedů, kteří pomáhají rodičům s ranou péčí o řeč. Mezi další předškolní možnosti pro tyto děti patří speciální třídy ve všeobecné mateřské škole, speciální mateřské školy, denní centrum nebo stacionář. O děti se zde starají speciální pedagogové a lidé s dlouholetou praxí v práci s dětmi se speciálními potřebami (Danišková, 2011, s. 12).

Někteří rodiče, zejména matky, mají obavu svěřit své děti zkušeným odborníkům a snaží se zůstat s dětmi doma. Je důležité tyto rodiče podpořit, aby se nebáli a zkusili své děti nechat alespoň dočasně v péči pedagogů (Danišková, 2011, s. 12).

Některé děti s Williamsovým syndromem jsou vhodnější pro integraci do běžné základní školy, jiným prospívá návštěva speciálních škol. Je nutné znát potřeby a zájmy dětí a využívat jejich silné stránky k dosažení co nejlepších výsledků v rámci svých možností. Důležitá je spolupráce s poradenskými zařízeními, jako jsou speciálně pedagogická centra a pedagogicko-psychologické poradny. Poradenská zařízení doporučují vhodné školy, dávají integrační doporučení včetně podpory ze strany asistentů

pedagoga a spolupracují s vybranými školami při poskytování odborné podpory (Danišková, 2011, s. 12).

Děti s Williamsovým syndromem vypadají zralejší díky své větší schopnosti se vyjadřovat. Kognitivní problémy se tedy nemusí projevit všechny, takže by se mělo zvážit jednorázové psychologické testování nebo nutnost přijetí (Danišková, 2011, s. 12).

Pokud se dítě vzdělává ve speciální škole, doporučuje se pomoci mu začlenit se mezi ostatní děti prostřednictvím různých volnočasových aktivit (Danišková, 2011, s. 12).

V základních školách praktických se vzdělávají žáci zpravidla s lehkým mentálním postižením. Vzdělávání se zaměřuje na všeobecný rozvoj žáků tím, že je vybavuje potřebnými znalostmi, dovednostmi a návyky pro uplatnění v reálném životě. Základní praktická škola trvá devět let a úspěšně ukončuje základní vzdělání (Danišková, 2011, s. 13).

V základních školách speciálních se vzdělávají žáci, jejichž intelektová úroveň neumožňuje vzdělávat se v běžných základních školách nebo základních školách praktických. Jedná se zejména o žáky se středně těžkou mentální retardací, s těžkou mentální retardací, s hlubokou mentální retardací nebo o žáky s kombinovaným postižením. Cílem vzdělávání je rozvoj tělesných a duševních schopností, které umožní žákům co největší zapojení do společenského života a dosažení co největší míry samostatnosti. Základní škola speciální trvá 10 let a po jejím úspěšném absolvování žáci získávají základy vzdělání. Součástí tohoto vzdělávání je i přípravné období v délce do tří let a je určeno pro žáky, kteří nezvládají plnit učební plán základní školy speciální (Danišková, 2011, s. 13).

Po ukončení povinné školní docházky má většina dětí s Williamsovým syndromem dostatečný potenciál pokračovat ve vzdělávání a měly by být podporovány rodinou, školskými zařízeními a státními orgány (Danišková, 2011, s. 13).

Nejčastěji děti pokračují ve studiu na:

- střední praktické škole,
- vhodně zvoleném odborném učilišti,
- kurzech,
- podporovaném zaměstnání,
- chráněných dílnách.

3.3 Pracovní uplatnění osob s Williamsovým syndromem v České republice

Během mladé dospělosti člověk obvykle přebírá nějakou profesionální roli. Zaměstnání poskytuje ekonomickou nezávislost a určitou životní úroveň; pozitivně ovlivňuje sebeurčení člověka; pozitivně ovlivňuje postoje k postižení obecně, takže osoby se zdravotním postižením mají lepší vyhlídky na sociální přijetí; pracoviště je prostředkem pro vytváření a rozvoj sociálních interakcí. Příležitosti dále se učit a rozvíjet schopnosti jsou také aspektem dosažení dospělosti (Doležel, Vítková, 2007, s. 125).

Lidé se zdravotním postižením potřebují určitou podporu při přechodu ze vzdělávání do zaměstnání. Skládá se především z diagnostiky ke zjištění úrovně inteligence jedince, dílčích schopností a dovedností, zájmů a v neposlední řadě osobnosti. Pro kontrolu těchto funkcí jsou k dispozici standardizované testy, které by však měly být doplněny individuálními testy (Černá, 2015, s. 176).

Neméně důležitým podpurným prvkem je kariérové poradenství. V České republice jsou poradenské služby dostupné již od základní školy, kdy výchovní poradci poskytují informace o střední škole a uplatnění na trhu práce. Kariérní rozvoj je součástí všech rámcových vzdělávacích programů pro základní školu, oblast člověka a svět práce. Lze také využít nabídky pedagogicko-psychologického poradenství a speciálněpedagogických center (Friedmann, 2011, s. 59).

Tranzitní programy jsou dostupné již během vzdělávání na středních nebo odborných školách. Program je založen na zájmech studentů a jejich rodin. Jeho principem je zorganizovat praxi v rámci studia. Praxe je přizpůsobena možnostem a schopnostem zdravotně postiženého, pomáhá mu získat požadované pracovní dovednosti, zajišťuje přítomnost doprovodu a asistenta na praxi. Výhodou je možnost přijmout studenta do zaměstnání po absolvování praxe / střední školy (Opatřilová a Procházková, 2011, s. 115).

První možností vstupu na trh práce je vstup na otevřený trh práce. Jednotlivci jsou zaměstnání bez zvláštní podpory a mají stejná práva a povinnosti jako ostatní zaměstnanci. Osoby s lehkým zdravotním postižením mohou využít podporovaného zaměstnávání, tedy najít si práci na volném trhu práce na základě dohody mezi úřadem práce a subjektem. Tato funkce musí být zastávána minimálně dva roky. Některé

neziskové organizace poskytují asistenční služby klientům využívajícím podporované zaměstnávání. Kromě toho může být osoba součástí chráněné dílny. Chráněné dílny jsou pracoviště, která jsou přístupná osobám se zdravotním postižením. Celá dílna musí zaměstnávat minimálně 60 % handicapovaných lidí. Pro osoby s nejtěžším zdravotním postižením platí zákon o sociálních službách č. 108/2006 Sb., tzv. sociálně terapeutické dílny. Jejich cílem je další osobnostní rozvoj, socializace, nastolení denního režimu a smysluplného každodenní organizace (Bartoňová, Bazalová a Pipeková, 2007, s. 88).

PRAKTICKÁ ČÁST

Praktická část je realizována kvalitativní metodou pomocí kazuistiky jedince. Dále se zde objevuje doprovodná metoda v podobě rozhovoru s jedincem s Williamsovým syndromem a také jeho matkou.

4 VYMEZENÍ CÍLE BAKALÁŘSKÉ PRÁCE

Hlavním cílem bakalářské práce je zjistit kvalitu života rodiny s Williamsovým syndromem. Dalším cílem je zjistit možnosti pracovního uplatnění jedince s Williamsovým syndromem. Třetím cílem bakalářské práce je zjistit možnosti a dostupnost volnočasových aktivit pro jedince s Williamsovým syndromem.

Prostřednictvím výzkumu budou naplňovány tyto cíle:

C1: Analyzovat kvalitu života rodiny s Williamsovým syndromem.

C2: Analyzovat možnosti pracovního uplatnění jedince s Williamsovým syndromem.

C3: Analyzovat názory a zkušenosti rodiče jedince s Williamsovým syndromem na možnosti a dostupnost volnočasových aktivit.

5 CHARAKTERISTIKA VÝZKUMNÝCH METOD

5.1 Kvalitativní výzkum

Jde o typ výzkumu, který se zaměřuje především na popis jevů, souvislostí, procesů, interpretaci zkoumaných jevů pozorovanými jedinci či skupinami, pochopení významu a pochopení chování. Kvalitativní výzkum se zaměřuje na malou skupinu respondentů a pracuje se slovy. Aby výzkumníci porozuměli jevům, musí být schopni vžít se do role pozorovatelů. Mezi základní metody kvalitativního výzkumu patří kazuistika, rozhovory a pozorování (Skutil, Zikl a kolektiv, 2011, s. 65).

Neexistuje termín, který by plně popisoval kvalitativní výzkum. Podle Hendla (2016) například autoři Glaser a Corbin (1989) chápou kvalitativní výzkum jako výzkum, ve kterém nebyly získány žádné výsledky pomocí statistických technik a podobně. Mnoho autorů proti tomu namítá, protože se domnívají, že kvalitativní výzkum je víc než jen absence čísel.

Hendl (2016) také poznamenává, že metodolog Creswell (1998, s. 12) definuje kvalitativní výzkum takto: „*Kvalitativní výzkum je proces hledání porozumění založený na různých metodologických tradicích zkoumání daného sociálního nebo lidského problému. Výzkumník vytváří komplexní holistický obraz, analyzuje různé typy textů, informuje o názorech účastníků výzkumu a provádí zkoumání v přirozených podmínkách.*“

Kvalitativní výzkum se zaměřuje především na pochopení zkušeností lidí. V klasickém případě má kvalitativní výzkumník na začátku výzkumu zvolené téma a definovanou základní výzkumnou otázku. Kvalitativní výzkum je považován za urgentní nebo flexibilní typ výzkumu, protože výzkumníci mají možnost upravovat nebo přidávat otázky během studie, sběru dat a analýzy.

Práce kvalitativního výzkumníka je často přirovnávána k práci detektiva. Kvalitativní výzkumníci definují výzkumné otázky, seznamují se s novými lidmi a vyhledávají a analyzují informace, které jim pomáhají pracovat přímo v terénu. Analýza a sběr dat probíhají současně, kdy výzkumníci shromažďují a analyzují data, na základě

výsledků určují, jaká data jsou potřebná, a znovu shromažďují data pro další analýzu. Během tohoto cyklu výzkumníci revidují své předpoklady a závěry (Hendl, 2016, s. 50).

Dobrý kvalitativní výzkum vyžaduje mnoho citlivosti, soustředění, mezilidského porozumění, a nakonec i jisté disciplíny (Hendl, 2016, s. 50).

5.2 Případová studie

Případová studie neboli kazuistika je podrobné vyšetřování jednoho nebo více případů. Případové studie shromažďují velké množství informací od jednoho nebo několika respondentů. Je o zaznamenání složitosti případu (Hendl, 2016, s. 104).

Cílem případové studie je prozkoumat případ co nejpodrobněji z hlediska vztahů a vnějších souvislostí. Jde o objasnění faktorů, které ovlivňují dynamiku incidentu.

Případové studie zahrnují různé typy podle sledovaného případu. Dělí se na:

- 1) osobní případové studie – podrobný výzkum jedné osoby,
- 2) studie komunity,
- 3) studie sociálních skupin,
- 4) studie organizací a institucí,
- 5) zkoumání událostí, rolí a vztahů.

Data lze shromažďovat pro případové studie pomocí rozhovorů, záznamů z pozorování nebo dokumentů. Běžně se používají všechny tři typy. Případové zprávy mohou zahrnovat rozhovory s rodiči, dětmi a učiteli. Výzkumníci mohou také pozorovat děti a používat lékařské zprávy a poznámky učitele jako dokumentaci (Hendl, 2016, s. 104).

5.3 Rozhovor

Interview je metoda sběru dat spočívající ve verbální komunikaci mezi výzkumníkem a respondentem. Český termín rozhovor je sice obsahově široký, ale také se používá. Ne všechny rozhovory jsou zároveň i interview. Z tohoto důvodu je termín interview vhodnější (Chráska, 2007, s. 176).

Gavora (2000) uvádí, že interview neboli rozhovor pochází z anglického jazyka a skládá se ze slov inter neboli „mezi“ a view čili „názor“ nebo „pohled“. Jde o mezilidský kontakt, většinou kontakt „tváří v tvář“, ale rozhovor může být například i telefonický.

Vzhledem k tomu, že interview je víceméně osobní kontakt, jeho úspěch závisí na raportu výzkumníkem. Raport vytváří přátelský vztah a vytváří tzv. otevřenou atmosféru. Chladný a nevlídný postoj výzkumníků k respondentům však k rozhovoru nevede a dotazování mohou dokonce odmítnout spolupráci s výzkumníky.

Rozhovor se skládá z otázek a odpovědí. Existují uzavřené, polouzavřené a otevřené otázky. Obvykle jsou však preferovány otevřené otázky. Výhodou rozhovorů je, že výzkumníci mohou během rozhovoru přeformulovat určité otázky, pokud respondent úkolu úplně nerozumí nebo odpoví jinak, než si výzkumník představoval. Zároveň, pokud má pocit, že odpověď respondenta je nedostatečná, může položit doplňující otázky nebo požádat o upřesnění a podrobnosti k odpovědi.

Pokud výzkumník zvažuje, zda použít rozhovor nebo například dotazník, je důležité vědět, jaké otázky bude chtít položit, koho se bude ptát a kolik respondentů bude odpovídat. Rozhovorům se dává přednost, když jsou otázky intimnější a důvěrnější a vyžadují, aby byl respondent otevřenější. Totéž platí, pokud je respondentem např. malé dítě se špatnou schopností číst a psát, nebo naopak starší člověk se špatným zrakem, který má potíže se čtením a psaním, nebo dospělý člověk s poruchou čtení. Při malém počtu respondentů je však vhodnější rozhovor než dotazník (Chráška, 2007, s. 177).

Chráška (2007) uvádí, že rozhovory mají oproti jiným výzkumným metodám výhodu v tom, že je možný osobní kontakt. To usnadňuje výzkumníkům proniknout hlouběji do problému. Kvalita rozhovoru však závisí na schopnosti výzkumníka vytvořit pozitivní atmosféru a uvolněný vztah.

Existují tři typy rozhovorů. Především se jedná o strukturovaný rozhovor, který šetří čas a je specifický, protože výzkumník má pevné a různě strukturované otázky. Je to vlastně ústní dotazník. Druhým je nestrukturovaný rozhovor, jehož výhodou je získání neočekávaných informací. Těžko se to však hodnotí. Polostrukturované rozhovory se volí, když se výzkumníci rozhodnou pro kompromis mezi strukturovanými a nestrukturovanými rozhovory.

Konverzace však vyžaduje správné prostředí, aby měla správný efekt. Vhodné prostředí znamená, pokud možno, tiché a nerušené. Vedení rozhovoru na místě, kde je přítomno více lidí, nebo například v místnosti, kde se někdo neustále pohybuje, přichází a odchází, je nevhodné z důvodu možného odporu ze strany respondenta. Pohovor se doporučuje vést v samostatné místnosti. Je však důležité nebrat tuto radu doslovně a být si vědom své specifické kultury, takže ani rozhovory ve skladech a na chodbách nemusí být dobrým řešením. Jídelna, klub nebo prázdná třída jsou lepší možnosti. Rozhovory generují odpovědi respondentů, které si výzkumníci mohou zaznamenat na papír nebo na záznamník (Gavora, 2000, s. 140).

6 KAZUISTIKA

Diagnóza

Williams-Beurenův syndrom, středně těžké mentální postižení, dysplazie aortální chlopně a dysplazie chlopně plicnice, tříselná kýla, průduškové astma.

Anamnéza osobní

Jan se narodil se srdeční vadou. Po různých testech ji vyhodnotili jako bezvýznamnou a bez omezení. V jeho šesti měsících matka zjistila, že s ním „není něco v pořádku“. Nezačal „pást koníčky“, nezkoušel si sedat a jen ležel. Matka věděla, že „tohle už není v pořádku“ a začala na pediatra naléhat, aby doporučil nějakého neurologa nebo předepsal rehabilitace, ale on bohužel nechtěl. Sdělil jí, že „je kluk a že to všechno dožene“.

Matka tedy převzala iniciativu a sama začala hledat neurologa. První neurolog měl stejný názor jako pediatr, druhý jim také nepomohl. Janovi chtěla nechat předepsat Vojtovu metodu, protože v té době na ni slyšela mnoho kladných názorů. Až v jeho dvou letech sehnala neuroložku (MUDr. Zoru Ouzkou) z Kadaně, která poskytla potřebnou pomoc. Předepsala Janovi Vojtovu metodu, a ten do měsíce a půl začal chodit. Poté je začala posílat na genetické vyšetření a různé testy.

Na první genetice byli v Ústí nad Labem, kde Janovi oznámili úplně jiný syndrom, a to Davisův syndrom, který nikdo neznal. Poté je doktorka Ouzká poslala na další genetické vyšetření do Prahy, kde Janovi v pěti a půl letech zjistili Williamsův syndrom.

Po sdělení diagnózy lékaři neposkytli žádné informace. Vše si musela Janova matka hledat sama na internetu.

Jan má za sebou 11 narkóz a 8 operací. Dvě tříselné kýly, operaci zubů, plastiku uší, prolaps rekta a musí navštěvovat řadu lékařů.

Je velmi společenský, laskavý, přátelský, má všechny, kdo ho obklopují, rád. Má však i dny, kdy se mu něco nelíbí. Rozzlobí ho např. hlasitý zvuk, který mu vadí (štěkot psů), protože slyší 7× lépe než běžný člověk.

Anamnéza rodinná

Jan se narodil zdravým rodičům. Matka se narodila v roce 1969 a otec v roce 1967. Sourozence žádné nemá, z důvodu toho, že když podstupoval první genetické testy, mu diagnostikovali mu zcela jiný syndrom, než má, a tak lékaři matce nedoporučovali

další těhotenství. Oba rodiče chodí do zaměstnání. Společně žijí v bytě v Žatci. Vztahy mezi sebou mají velmi dobré. Jsou jedna z rodin, která v roce 2006 založila občanské sdružení Willík.

Anamnéza školní

Už ve 3 letech bylo lékaři doporučeno, aby byl Jan součástí nějakého kolektivu, vzhledem k tomu, že byl velmi společenský a vyhledával kontakt s dětmi. Začal tedy chodit do speciální mateřské školy. Po dvou školních odkladech nastoupil do základní školy praktické a poté pokračoval do jednoleté praktické školy, kterou úspěšně ukončil praktickou a teoretickou zkouškou.

Anamnéza sociální – volný čas

Rodiče Janovi organizují volný čas téměř kompletně, protože neví, jak si své volnočasové aktivity smysluplně zorganizovat.

V osmi letech chodil dva roky na taneční kroužek do DDM v Žatci. Také chodil dva roky na plavání, kde se ho pan učitel tělesné výchovy snažil naučit plavat, bohužel neúspěšně.

Momentálně chodí v týdně do denního stacionáře s názvem Kamarád – LORM v Žatci, kde se mu velice líbí a je tam spokojený. Často navštěvují místní výstavy, různé kulturní akce, jezdí na výlety do přírody, chodí na procházky, nebo dokonce i do kavárny či cukrárny. V Lormu hraje divadlo (většinou pohádky). Mají různá představení a jezdí do okolních stacionářů vystupovat.

Jako většina jedinců s Williamsovým syndromem je hudebně nadaný. Hudba je velkou součástí jeho života. Poslouchá ji téměř při každé volné chvíli. Také má rád hru na bicí, rodiče se tedy rozhodli, že ho přihlásí do ZUŠ v Žatci. Bohužel o Jana neměli zájem, nebyl přijat.

Rád navštěvuje hudební akce, které ale kvůli hluku sleduje raději zpozzdálí.

Část dne tráví Jan na tabletu, kde si pouští různá videa a hudbu. Velmi rád se fotí se všemi kamarády, rodinou i slavnými lidmi, s každým, s kým se seznámí. V televizi rád sleduje hudební stanici Šlágr TV.

Každý den se snaží chodit na procházky, jezdí na různé výlety. Jan miluje výlety do ZOO. S rodiči objíždí všechny ZOO v ČR a momentálně už navštěvují i zahraniční ZOO.

Protože je Jan velmi společenský, rád tráví čas s rodinou a známými. Každé léto jezdí na společné dovolené, setkávají se na oslavách.

Jednou by se chtěl stát hasičem, takže objíždí různé hasičské výstavy, sbírá knihy o hasičích a odebírá hasičský tisk.

7 ROZHOVORY

7.1 Rozhovor s matkou

1) Ahoj, jak se Vám daří?

„Ahoj, teď procházíme takovým těžkým obdobím. Mám zdravotní problémy, a to nás hodně omezuje. Od srpna, kdy mi nemoc zjistili, tak mám plno doktorů, chemoterapie a také mě čeká operace. Takže se snažíme myslet trochu dopředu, co všechno nás čeká. Těšíme se na léto, na dovolenou, na tábor, na setkání s ‚Willíky‘“.

2) Věděli jste již po narození Honzy, že má nějaký handicap?

„Po narození mu zjistili srdeční vadu, ale vyhodnotili ji jako bezvýznamnou a bez omezení. A v jeho půl roce jsme zjistili, že s ním není vše v pořádku. Nepásl koníčky, neseděl. V roce pořád nestál, neměl tendenci chodit. Začala jsem pediatra trochu popohánět, jestli by nám mohl doporučit nějakého neurologa nebo předepsat rehabilitace, ale on bohužel nechtěl. Říkal nám, že je kluk a že to všechno dožene.“

3) Jak jste řešili problém s tím, že Vám pediatr nechce pomoci?

„Pak jsem to tedy vzala do vlastních rukou a začala shánět neurologa. První neurolog měl stejný názor jako náš pediatr, druhý neurolog nám také nepomohl. Chtěla jsem hlavně, aby Honzovi předepsali Vojtovu metodu. V té době jsem na ni slyšela hodně chvály. Až v jeho dvou letech jsem sehnala neuroložku (MUDr. Zora Ouzká) v Kadani, která nám pomohla. Předepsala Honzovi Vojtovu metodu, do měsíce a půl začal chodit a pak nás tedy začala posílat na genetické vyšetření a různé testy. To, co u nás pediatr zanedbal, tak paní neuroložka Ouzká vše napravila a díky ní se na všechno přišlo.“

4) Kdy jste se dozvěděli, že má Williamsův syndrom?

„O Williamsově syndromu jsme se dozvěděli až v 5 a půl letech.“

5) Proč jste se o syndromu dozvěděli až tak pozdě?

„Protože ty genetické testy trvaly dlouho. Nejdříve nás paní doktorka poslala na genetiku do Ústí nad Labem. Tam nám oznámili úplně jiný syndrom nazývaný

Davisův syndrom. Protože jsem tento syndrom neznala, ptala jsem se na něj jiné genetičky, která o něm také nic nevěděla. V Ústí nám tedy řekli, že druhé dítě nedoporučují a tím to uzavřeli. Vrátili jsme se tedy za paní doktorkou Ouzkou, a ta nám dala doporučení na genetiku do Prahy, a tam nám v 5 a půl letech přišli na Williamsův syndrom. Vyšetření trvalo dlouho, protože krev se dříve posílala do laboratoře do Německa. Po půl roce jsme šli pro výsledky a řekli nám, že je to tedy Williamsův syndrom. Také nám oznámili, že jsme 2. diagnostikovaní v České republice s tímto syndromem. Dostali jsme kontakt na 1. diagnostikovaného Willíka, holčičku, která byla o 3 roky starší než Honza. Ihned jsme je navštívili a hodně nám pomohli, dali nějaké informace a doted' jsme s nimi v kontaktu.“

6) Máš pocit, že Vám lékaři poskytli dostatek informací o tomto postižení?

„Rozhodně ne, jak už jsem říkala. Až paní doktorka Ouzká. Vlastně ani po sdělení Williamsově syndromu nám nedali žádné informace. Museli jsme si vše hledat na internetu. A i to bylo těžké vzhledem k tomu, že vše byly jen zahraniční zdroje. Spíš my jsme jim museli doplňovat informace, které jsme si našli nebo se u Honzy objevily. Vlastně do teď je musím upozorňovat na nějaké věci, co neví. Např. když chtěli dát Honzovi vitamín D, tak jsem je musela upozornit, že by děti s Williamsovým syndromem neměli brát vitamín D.“

7) Jaký Honza je?

„Je velmi společenský mladý muž, který má většinu času dobrou náladu, ale také má dny, kdy se mu něco nelíbí. Může ho rozzlobit nějaký hlasitý zvuk, který mu vadí (např. štěkot psů), ale rychle se dokáže vrátit do dobré nálady. Má rád lidi, společné akce, výlety. Je rád středem pozornosti.“

8) Znáte další jedince s Williamsovým syndromem?

„Protože jsme zakládající členové občanského sdružení Willík, tak známe několik desítek jedinců s Williamsovým syndromem. Spolek pořádá několikrát ročně setkání, kde se sejdou všechny rodiny a přátelé jedinců s tímto syndromem. Jsme za ně moc rádi a je to naše druhá rodina.“

9) Jak probíhá Honzův den?

„Od malička vstává velmi brzo (kolem 6. hodiny ranní). Po probuzení si musí vzít všechny svoje léky, poté si jde udělat osobní hygienu a následuje snídaně. Kolem osmé hodiny odchází do denního stacionáře Kamarád – LORM v Žatci. Každé

ráno tam probíhá komunitní kruh, kde si řeknou, co by chtěl každý z nich dělat. Poté jdou buď někam na procházku, nakoupit nebo třeba do kavárny. Jezdí i na různé výlety do přírody. V poledne se naobědvají a kolem třetí odpoledne chodí Jan domů. V odpoledních hodinách máme buď doktory, rehabilitace nebo jdeme někam na procházku. Večer chodí spát docela brzy, cca v osm hodin.“

10) Všimla sis někdy negativních reakcí okolí na Honzovo postižení?

„Ano všimla. Když byl menší, tak to nebylo takové. Ted' se to většinou objevuje z řad teenagerů, kdy se třeba posmívají nebo si nás detailně prohlížíjí.“

11) Dokázala bys říct, co pro vás bylo nejtěžší v průběhu vašeho starání se o Honzu?

„Jedny z nejtěžších situací byly blížící se operace. Honza má za sebou 11 narkóz a 8 operací. Naštěstí to nebyly hodně závažné operace, ale např. vyndání mandlí nebo si překousl jazyk, když začal chodit. Nechali jsme mu přišít uši, neměl sestouplé varle od narození a měl problém s konečníkem.

Hospitalizovaný jsme byli vždycky v Motole a naštěstí mě nechali na pokoji společně s Honzou. Bylo to pro mě hodně důležité, protože jsme byli oba nervózní a báli jsme se.“

12) Co znamená Honzovo postižení pro vaši rodinu?

„Pro naši rodinu je to velké omezení. Vzhledem k tomu, že nejsme klasická rodina se zdravým dítětem, tak se nám dost vytríbili přátelé. Ať chceme nebo ne, tak jim prostě nestačíme. Kamarádi v našem věku už jsou většinou prarodiče a žijí si svůj život ve dvou, zatímco my žijeme stále s Honzou. Tím, že nemáme moc možnosti hlídání, tak musíme dělat takové aktivity, které se dají dělat i s ním. Rodina mi velmi pomáhá hlavně ted' v situaci, kdy jsem nemocná.“

7.2 Rozhovor s Janem

1) Ahoj Honzo, jak se máš?

„Ahoj, mám se dobře, jak se máš ty?“

2) Tak se mám dobře, řekneš mi, kolik ti je let?

„Dvacet šest.“

3) Bydlíš společně s mamkou a tatškou?

„Ano.“

4) Chodil jsi do školy?

„Ano, do speciální ve Dvořákovce.“

5) Máš nějaké kamarády?

„Ano, David, Martin, Kuba. Všichni.“

6) Co rád děláš ve volném čase?

„Poslouchám písničky, koukám na tablet. Mám rád hasiče. Chodím na kapely – Šlágry, chodím rád do mekáče na zmrzlinu, sekám trávu.“

7) Chodíš někam do práce?

„Pracuju v kavárně. Dělam číšníka.“

8) A jak často tam chodíš?

„Každé úterý odpoledne.“

9) Jezdíte s mamkou a tatškou na výlety?

„Ano, do ZOO, na mekáč, do bazénu, na festivaly.“

10) Co budeš dělat v létě?

„Pojedeme do ZOO do Norimberku a taky na setkání s Willíkama.“

8 SHRUTÍ VÝZKUMNÝCH METOD

Byly vedeny rozhovory s chlapcem s Williamsovým syndromem (Janem) a také s jeho matkou. Oba rozhovory probíhaly v jejich domácím prostředí. Díky tomu panovala uvolněná atmosféra, čímž autorka získala zajímavé informace, kterými doplnila pohled na život člověka s Williamsovým syndromem.

Rozhovor s matkou Jana probíhal velice příjemně. I když si teď prochází těžkým obdobím, tak vyzařovala vnitřní klid všechno šlo hladce.

O Williamsově syndromu se rodina dozvěděla až v Janových pěti a půl letech, protože v tu dobu byl Williamsův syndrom téměř neznámý v České republice. Potýkali se s problémy malé informovanosti ze strany lékařů. Informace si rodina musela dohledat sama pomocí internetu a zahraničních zdrojů. Janova rodina je jedna ze zakládajících členů občanského sdružení Willík. Jezdí na každé setkání, kde mají připravený program jak pro lidi s Williamsovým syndromem, tak i pro rodiče, kteří absolvují odborné semináře.

Jan navštěvoval speciální mateřskou školu od tří let. Poté absolvoval základní školu praktickou a také má vystudovanou jednoletou praktickou školu, kterou ukončil praktickou a teoretickou zkouškou.

Momentálně navštěvuje denní stacionář Kamarád – LORM. Je tam velmi spokojený a líbí se mu tam. V Lormu hraje divadlo. Mají různá představení a jezdí do okolních stacionářů vystupovat.

Jenou za týden chodí pracovat do sociálně terapeutické kavárny Kavárna s duší v Žatci. Jeho náplní práce je obsluhovat návštěvníky. Práce ho velmi baví a vždy se tam velmi těší.

Jan je ve velmi přátelský, pozitivní, rád se seznamuje.

Jedinci s Williamsovým syndromem kladou na rodinu a vychovatele zvýšené výchovné nároky a potřebují častý někdy až trvalý dozor až do dospělého období.

Děti s Williamsovým syndromem vyžadují speciální vzdělávání, zvýšenou zdravotní péči a podporu při integraci mezi zdravé děti.

ZÁVĚR

Cílem této bakalářské práce bylo na základě studia příslušné literatury a ostatních pramenů co nejvíce přiblížit život jedince a jeho rodiny, který trpí určitým druhem mentálního postižení, nazývaného, Williamsův syndrom a informovat širokou veřejnost o tomto typu postižení.

Práce je rozdělena na teoretickou a praktickou část. V teoretické části je splněn hlavní cíl práce – informovanost. Teoretická část je dělena na tato témata: mentální retardace; Williamsův syndrom; rodinné a sociální vztahy. Tímto způsobem je čtenářům umožněno objasnit si problematiku Williamsova syndromu. U všech teoretických částí autorka vycházela z českých a zahraničních zdrojů.

První kapitola teoretické části uvádí základní informace a vymezení pojmu mentální retardace a jeho klasifikaci. Představuje terapeutické přístupy, které využívají lidé s mentálním postižením. V současné době se využívá celá řada terapií, jako je muzikoterapie, arteterapie, canisterapie, dramaterapie, ergoterapie a mnoho dalších.

Druhá teoretická část charakterizuje Williamsův syndrom – připomene historii, příčiny, přidružené zdravotní komplikace apod. Dále představuje občanské sdružení Willík a také je zde zmíněna mezinárodní organizace FEWS.

Třetí kapitola se soustředí na sociální a rodinou podporu jedinců a rodin s mentálním postižením v České republice, možnosti vzdělávání dětí a pracovní uplatnění jedinců s Williamsovým syndromem.

Praktická část se věnuje metodologickým náležitostem jako je popis výzkumného projektu, stanovení cílů a metod výzkumu.

Cílem praktické části bakalářské práce bylo pokusit se na základě zvolených metod zjistit kvalitu života jedince a rodiny s Williamsovým syndromem, jaké má možnosti pracovního uplatnění a jaká je dostupnost volnočasových aktivit.

Pro zjištění těchto cílů vedla autorka rozhovor s matkou chlapce a také se samotným jedincem s Williamsovým syndromem.

Z rozhovoru vyplynulo, že dítě s mentálním postižením výrazně změní život rodiny. Pro rodinu je to velké omezení. Rodiče si často procházejí fázemi vyrovnání se s tím, že jejich dítě trpí mentálním postižením. Rodiče dítěte s mentálním postižením jsou

v porovnání s rodiči zdravého dítěte více zatížení. Všechny aktivity musejí přizpůsobovat svému dítěti.

Jedinou možností zaměstnání jedince se středně těžkým mentálním postižením jsou chráněné dílny. Z rozhovoru s Janem bylo zjištěno, že navštěvuje chráněnou dílnu Kavárna s duší.

Z rozhovorů vyšlo najevo, že volnočasových aktivit není pro jedince s Williamsovým syndromem mnoho. Vyplynulo, že největší potřebou jedinců s Williamsovým syndromem, pokud jde o volný čas, je výrazný dostatek času. Vzhledem k jejich citlivosti sluchu, potřebují k plnění aktivit vhodné místo bez zvuků, které by jim mohly vadit. Další potřebou je častá nebo neustálá potřeba asistenta pro určité aktivity.

V kapitole sedm je co nejvíce přiblížený život jedince s Williamsovým syndromem pomocí názorného příkladu kazuistiky s tímto postižením.

O této genetické vadě se ví opravdu málo a rodiče těchto jedinců se ve svém okolí setkávají s nic netušícími lidmi a někteří mohou být k jejich dětem necitliví. Nejen běžní lidé, ale ani pedagogové, lékaři nebo úředníci státní správy se s tímto postižením nikdy nesečkali a rodičům těchto dětí bohužel nemohou pomoci. Největším problémem je nedostatek informací o tomto syndromu.

Lidé s Williamsovým syndromem si zaslouží více pozornosti, než se jim dostává, protože každý, kdo je potká, je příjemně překvapen, jak milí a přátelští tito lidé skutečně jsou.

SEZNAM POUŽITÝCH ZDROJŮ

Seznam použitých českých zdrojů

- BARTOŇOVÁ, Miroslava, Barbora BAZALOVÁ a Jarmila PIPEKOVÁ, 2007. *Psychopedie: texty k distančnímu vzdělávání*. 2. vyd. Brno: Paido. ISBN 978-80-7315-161-4.
- BAZALOVÁ, Barbora, 2014. *Dítě s mentálním postižením a podpora jeho vývoje*. Praha: Portál. ISBN 978-80-262-0693-4.
- BZDÚCH, Vladimír a Katarína JARIABKOVÁ, 2002. *História Williamsovho syndrómu*. *Časopis lékařů českých*, ročník 141, 2002, č. 19.
- ČERNÁ, Marie, 2015. *Česká psychopedie: speciální pedagogika osob s mentálním postižením*. Vydání druhé. Praha: Univerzita Karlova v Praze, nakladatelství Karolinum. ISBN 978-80-246-3071-7.
- DANIŠKOVÁ, Martina, 2011. *Edukace dětí s Williamsovým syndromem*. 1. vyd. Praha: Willík. Brožura.
- Defektologický slovník*, 2000. 3. upr. vyd. Jinočany: H & H. ISBN 80-86022-76-5.
- DOLEJŠÍ, Mojmír, 1978. *K otázkám psychologie mentální retardace*. Praha: Avicenum, 38 s. ISBN 08-065-78.
- DOLEŽEL, Rudolf a Marie VÍTKOVÁ (eds.), 2007. *Zaměstnávání osob se zdravotním postižením. Příručka pro zaměstnavatele k projektu OPR LZ 3.1. „Aktivizační a vzdělávací centrum“*. Brno: Paido, 125 s. ISBN 978-80-7315-143-0.
- FRIEDMANN, Zdeněk, 2011. *Profesní orientace žáků se speciálními vzdělávacími potřebami na trhu práce*. Brno: Muni press, 314 s. ISBN 978802105602.
- GAVORA, Peter, 2000. *Úvod do pedagogického výzkumu*. I. vydání. Brno: Paido, 207 s. ISBN 80-85931-79-6.

- HENDL, Jan, 2016. *Kvalitativní výzkum: základní teorie, metody a aplikace*. Čtvrté, přepracované a rozšířené vydání. Praha: Portál. 440 s. ISBN 978-80-262-0982-9.
- CHRÁSKA, Miroslav, 2007. *Metody pedagogického výzkumu: Základy kvalitativního výzkumu*. 1. vyd. Praha: Grada, 272 s. ISBN 978-80-247-1369-4.
- KANTOR, Jiří, Matěj LIPSKÝ a Jana WEBER, 2009. *Základy muzikoterapie*. Praha: Grada. Psyche (Grada). ISBN 978-80-247-2846-9.
- MKN-10, 1993. *Mezinárodní statistická klasifikace nemocí a přidružených zdravotních problémů ve znění desáté decenální revize MKN-10*, 2. vyd. Praha: Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR.
- MICHALÍK, Jan, 2012. *Metodika práce se žákem se vzácným onemocněním*. Čáslav: Studio Press pro Společnost pro MPS, 135 s. ISBN 978-80-86532-28-8.
- OPATŘILOVÁ, Dagmar a Lucie PROCHÁZKOVÁ, 2011. *Předprofesní a profesní příprava jedinců se zdravotním postižením*. 1. vyd. Brno: Masarykova univerzita, 159 s. ISBN 978-80-210-5536-0.
- PIPEKOVÁ, Jarmila et al., 2010. *Kapitoly ze speciální pedagogiky*. 3. přeprac. a rozš. vyd. Brno: Paido, 401 s. ISBN 978-80-7315-198-0.
- SKUTIL, Martin, Pavel ZIKL a kol., 2011. *Pedagogický a speciálně pedagogický slovník*. Terminologický slovník zaměřený na primární a preprimární vzdělávání. Praha: Grada. 232 s. ISBN 978-80-247-3855-0.
- ŠVARCOVÁ, Iva, 2006. *Mentální retardace*. 2. vydání. Praha: Portál. 200 s. ISBN 80-7367-060-7.
- VALENTA, Milan a Oldřich MÜLLER, 2007. *Psychopedie: [teoretické základy a metodika]*. 3., aktualiz. a rozš. vyd. Praha: Parta. ISBN 978-80-7320-099-2.
- VALENTA, Milan, Jan MICHALÍK, Martin LEČBYCH a kol., 2012. *Mentální postižení: v pedagogickém, psychologickém a sociálně-právním kontextu*. Praha: Grada. ISBN 978-80-247-3829-1.

VÍTKOVÁ, Marie a Jarmila PIPEKOVÁ (ed.), 2001. *Terapie ve speciálně pedagogické péči*. 2. rozš. vyd. Brno: Paido. ISBN 80-7315-010-7.

ZVOLSKÝ, Petr et al., 2005. *Speciální psychiatrie*. Praha: Karolinum. 206 s. ISBN 80-7184-203-6.

Seznam použitých internetových zdrojů

FEWS. *European Federation of Williams Syndrome* [online]. 2004 [cit. 2023-01-24]
Dostupné z: <https://eurowilliams.org/who-are-we>

PEDIATRICS. *Health Care Supervision for Children with Williams Syndrome* [online]. 2020 [cit. 2023-01-24]. Dostupné z:
<https://publications.aap.org/pediatrics/article/145/2/e20193761/68224/Health-Care-Supervision-for-Children-With-Williams>

PIVOŇKOVÁ, Eva. *Williamsův syndrom – příznaky, projevy, symptomy* [online]. 30. 9. 2013 [cit. 2023-01-26]. Dostupné z: <https://www.priznaky-projevy.cz/geneticke-nemoci/622-williamsuv-syndrom-priznaky-projevy-symptomy/>.

POBER, Barbara. *Williams-Beuren Syndrome* [online]. 21.1.2010 [cit. 2023-01-24].
Dostupné z: <https://williams-syndrome.org/resource/NEJM-williams-beuren-syndrome/>.

Společnost pro ranou péči. *Co je raná péče* [online]. [cit. 2023-02-23]. Dostupné z:
<http://www.ranapece.cz/?src=O%20SPRP/O%20n%C3%A1s/364/>.

Vyhláška č. 147/2011 Sb., kterou se mění vyhláška č. 73/2005 Sb., o vzdělávání dětí, žáků a studentů se speciálními vzdělávacími potřebami a dětí, žáků a studentů mimořádně nadaných (školský zákon). In: *Zákony pro lidi* [online]. AION CS, [cit. 2023-02-26]. Dostupné z: <https://www.zakonyprolidi.cz/cs/2011-147/>.

Willík - spolek pro Williamsův syndrom. *Informace pro pedagogy* [online]. Praha: 2011 [cit. 2023-01-24]. Dostupné na: <https://www.spolek-willik.cz/prakticke-informace/informace-pro-pedagogy/>.

Willík - spolek pro Williamsův syndrom. *Informace pro rodiče* [online]. Praha: 2011 [cit. 2023-01-24]. Dostupné na: <https://www.spolek-willik.cz/prakticke-informace/informace-pro-rodice/>.

Willík - spolek pro Williamsův syndrom. *Tým*. [online]. Praha: 2011 [cit. 2023-01-24]. Dostupné na: <http://www.willik.tym.cz/>.

Zákon č. 561/2004 Sb. Zákon o předškolním, základním, středním, vyšším odborném a jiném vzdělávání (školský zákon). In: *Zákony pro lidi* [online]. AION CS, 2004–2005 [cit. 2023-02-26]. Dostupné z: <https://www.zakonyprolidi.cz/cs/2004-561/>.

SEZNAM ZKRATEK

FEWS	Evropská federace Williamsova syndromu
IQ	Intelligenční kvocient
MKN-10	10. revize Mezinárodní klasifikace nemocí
SVAS	Supraavlulární stenóza aorty
WHO	Světová zdravotnická organizace

SEZNAM TABULEK

Tabulka 1: Rozdělení mentální retardace dle MKN-10.....	13
---	----

SEZNAM PŘÍLOH

Příloha A– Rozhovor s matkou.....	I
Příloha B – Rozhovor s Janem.....	II

PŘÍLOHY

Příloha A– Rozhovor s matkou

- 1) Ahoj, jak se Vám daří?
- 2) Věděli jste již po Honzově narození, že má nějaký handicap?
- 3) Jak jste řešili problém s tím, že Vám pediatr nechce pomoci?
- 4) Kdy jste se dozvěděli, že má Williamsův syndrom?
- 5) Proč jste se o syndromu dozvěděli tak pozdě?
- 6) Máte pocit, že Vám lékaři poskytli dostatek informací o tomto postižení?
- 7) Jaký Honza je?
- 8) Znáte další jedince s Williamsovým syndromem?
- 9) Jak probíhá Honzův den?
- 10) Všimla sis někdy negativních reakcí okolí na postižení Honzy?
- 11) Dokázala bys říct, co pro vás bylo nejtěžší v průběhu vašeho starání se o Honzu?
- 12) Co znamená Honzovo postižení pro vaši rodinu?

Příloha B – Rozhovor s Janem

- 1) Ahoj Honzo, jak se máš?
- 2) Taky se mám dobře, řekneš mi, kolik ti je let?
- 3) Bydlíš společně s mamkou a tatškou?
- 4) Chodil jsi do školy?
- 5) Máš nějaké kamarády?
- 6) Co rád děláš ve volném čase?
- 7) Chodíš někam do práce?
- 8) A jak často tam chodíš?
- 9) Jezdíte s mamkou a tatškou na výlety?
- 10) Co budeš dělat v létě?

BIBLIOGRAFICKÉ ÚDAJE

Jméno autora: Nikola Kratochvílová

Obor: Speciální pedagogika

Forma studia: prezenční

Název práce: Jedinec s Williamsovým syndromem v mladém dospělém věku

Rok: 2023

Počet stran textu bez příloh: 43

Celkový počet stran příloh: 2

Počet titulů českých použitých zdrojů: 23

Počet titulů zahraničních použitých zdrojů: 0

Počet internetových zdrojů: 10

Vedoucí práce: Mgr. Milan Fleischmann