

UNIVERZITA PALACKÉHO V OLOMOUCI

PEDAGOGICKÁ FAKULTA

Ústav speciálněpedagogických studií

Bakalářská práce

Olga Širanová

Rettův syndrom

Prohlašuji, že jsem bakalářskou práci vypracovala samostatně a použila jen prameny uvedené v seznamu literatury.

.....

Poděkování

Děkuji vedoucí bakalářské práce Mgr. Lucii Pastierikové, Ph.D. za odborné vedení, rady, připomínky a pomoc při zpracování bakalářské práce. Dále děkuji občanskému sdružení Rett Community, především panu Jiřímu Pekovi za poskytnuté informace, pomoc a také možnost zúčastnit se psychorehabilitačního pobytu s dívkami s Rettovým syndromem. Nakonec mé poděkování patří také rodinám těchto dívek.

OBSAH

ÚVOD	7
TEORETICKÁ ČÁST	8
1 RETTŮV SYNDROM	8
1.1 Charakteristika Rettova syndromu.....	8
1.2 Historie Rettova syndromu	10
1.3 Stádia Rettova syndromu	11
1.3.1 První stádium.....	12
1.3.2 Druhé stádium	12
1.3.3 Třetí stádium	13
1.3.4 Čtvrté stádium	13
1.4 Příčiny Rettova syndromu	15
2 DIAGNOSTIKA RETTOVA SYNDROMU	18
2.1 Symptomy doprovázející Rettův syndrom	22
2.1.1 Skolióza.....	22
2.1.2 Ataxie	23
2.1.3 Epilepsie	23
2.1.4 Poruchy dýchání.....	23
2.1.5 Chladná cyanotická akra	24
2.1.6 Bruxismus.....	24
2.1.7 Poruchy spánku	24
2.1.8 Osteoporóza.....	24
2.1.9 Emoční symptomy.....	25
2.1.10 Poruchy v komunikačních schopnostech	25
2.1.11 Hypotonie, spasticita a rigidita.....	25
2.1.12 Poruchy inteligence	25
2.2 Léčba a zmírnění příznaků Rettova syndromu	26

2.2.1 Zmírnění příznaků pomocí léků	26
2.2.2 Biologická léčba.....	27
2.2.3 Využitelné terapie	28
3 ŽIVOT DĚTÍ S RETTOVÝM SYNDROMEM.....	29
3.1 Sociální interakce.....	29
3.1.1 Komunikace	29
3.1.2 Hry.....	30
3.2 Každodenní činnosti	32
3.2.1 Stravování.....	32
3.2.2 Péče o zuby.....	33
3.2.3 Toaleta.....	33
3.2.4 Koupání	34
3.2.5 Sezení a držení těla.....	34
3.3 Rett Community.....	34
PRAKTICKÁ ČÁST	36
4 RETTŮV SYNDROM Z POHLEDU RODIČŮ DĚTÍ S RTT.....	36
4.1 Cíl vlastního průzkumu.....	36
4.2 Průzkumné metody	36
4.3 Hypotézy	37
4.4 Charakteristika průzkumného souboru	37
4.5 Analýza a interpretace dotazníkového šetření	38
4.6 Vyhodnocení výsledků průzkumného šetření ve vztahu k hypotézám.....	58
4.7 Závěry průzkumu	59
4.8 Doporučení pro praxi	60
ZÁVĚR	62
SEZNAM POUŽITÝCH ZDROJŮ	64
SEZNAM TABULEK A GRAFŮ	69

SEZNAM ZKRATEK	70
SEZNAM CIZÍCH SLOV	71
SEZNAM PŘÍLOH	73
ANOTACE	74

ÚVOD

Téma bakalářské práce Rettův syndrom jsme si zvolili kvůli zájmu o poruchy autistického spektra, do kterých se řadí i Rettův syndrom.

Po seznámení a strávení času s těmito dívkami jsme pochopili, že jsou to úžasné bytosti, které se dokáží tak upřímně smát, že vy musíte při péči o ně, prožívat radost. Rodiče, kteří pečují o děti se speciálními potřebami, nemusíme obdivovat, jak to zvládají, vždyť pečují o své vlastní dítě a poskytují mu vše jako dítěti bez handicapu. Samozřejmě, že je to časově, ale hlavně psychicky náročnější, když vaše dítě vám nedokáže říct, co mu chybí. O to je tam, ale větší radost z každého pokroku, které dítě dokáže.

Podle výpovědi rodičů, některé z těchto dívek mají možnost vidět svět jinak, než ho vidíme my. Vidí každý nepatrný život v přírodě, mají otevřené „duchovní“ oči, proto jsou některé z dívek citlivé na agresivní, nepřátelské povahy, neboť to dokáží vycítit.

Většina lidí pravděpodobně neslyšela o Rettově syndromu, protože je to celkem vzácné onemocnění, a mnohé z těchto dívek jsou zařazené pod jinou diagnózou. Možná se, ale někteří z vás seznámili nebo potkali s dívkou s Rettovým syndromem a asi jste si hned všimli zvláštních opakujících se pohybů rukou a jejich podmanivých očí. Vystihují to dvě výpovědi rodičů: „...*jak moje dcera stále tiskla dlaně k sobě a mačkala a hnětla ručičky, bylo mi, jako by mé srdce bylo tam, v těch jejích rukou...*“ a druhá výpověď: „...*když se na vás vaše dcera podívá, máte dojem, jakoby všemu rozuměla, jakoby se těma očima dívala přímo do vás a viděla všechno, co v sobě nosíte...*“

Cílem průzkumu bylo zjistit informace týkající se života rodin dívek s Rettovým syndromem, z pohledu rodičů.

Bakalářská práce je rozčleněna na část teoretickou a praktickou. Teoretickou část tvoří tři kapitoly. První kapitola se věnuje charakteristice Rettova syndromu, především jeho historii, stádiím a příčinám. Druhá kapitola je zaměřena na diagnostiku Rettova syndromu a v podkapitolách jsou popsány symptomy, léčba a zmírnění příznaků. Třetí kapitola se zabývá životem dívek s Rettovým syndromem. Zaměřuje se především na sociální interakci, každodenní činnosti a na možnost využití občanského sdružení Rett Community.

Praktická část, tvoří čtvrtou kapitolu a prezentuje vlastní průzkum Rettova syndromu z pohledu rodin dívek s Rettovým syndromem. Zde využíváme dotazníkového šetření a stanovujeme hypotézy.

TEORETICKÁ ČÁST

„Pro rodiče, může být péče o děti se speciálními potřebami srdcervoucí a vyčerpávající. Některé dny mám pocit, že už nemám sílu pokračovat ani další minutu. Pak Laura přijde domů ze školy s obrovským úsměvem a zeptá se mě, jestli jsem šťastná. Podívá se na mě svými nádhernými hnědými očima a říká: „Miluji Tě“, a já se cítím inspirována a plná síly, i když jen na další den.“ (Cindy Krivoshik)

1 RETTŮV SYNDROM

„Profesor Kohoutek definuje Rettův syndrom jako geneticky podmíněnou pervazivní (všezasahující) vývojovou poruchu vyskytující se takřka výlučně u dívek, vyznačující se těžkým postižením expresivní a receptivní řeči a těžkou progresivní psychomotorickou retardací, stereotypními pohyby rukou kolem střední osy, komunikační dysfunkcí“ (Kolektiv autorů, 2012, s. 94).

1.1 Charakteristika Rettova syndromu

Rettův syndrom řadíme mezi vzácné onemocnění, pro které je charakteristické nízký výskyt onemocnění v populaci (Dostupné z: www.vzacnenemoci.cz/vzacna-onemocneni).

„Postihuje především plody ženského pohlaví. Plody mužského pohlaví jsou ve většině případů potraceny, nebo záhy po porodu umírají. Průměrně po celém světě je početnost tohoto syndromu 1:10 000 narozených dívek a není rozdíl v národnosti ani rase“ (Želinová in Kolektiv autorů, 2005, s. 6).

V České republice by mělo být zachyceno v případě prevalence 1:10 – 22 tisíc žen zhruba 250 – 500 žen. Záchyt prováděný ročně by se měl pohybovat kolem 6 – 10 dívek s Rettovým syndromem. V roce 2009 v Laboratoři pro výzkum mitochondriálních poruch 1. LF UK a FVN (Lékařská fakulta Univerzity Karlovy a Všeobecná fakultní nemocnice), Praha bylo v registru 54 potvrzených pacientů s Rettovým syndromem (Kolečavová et al., 2009).

Příznaky u Rettova syndromu nemusí být od počátku zcela zřejmé, ale jedná se o vrozené onemocnění zřetelně se projevující v 9 – 18 měsíci. Do určitého období se dívky vyvíjejí a pak nastává stagnace nebo regres a dítě ztrácí získané dovednosti v komunikaci

a pohybu. Také dochází k těžkému postižení centrální nervové soustavy a dívky se stávají částečně nebo plně závislé na druhé osobě (Želinová in Kolektiv autorů, 2005).

Téměř u všech dívek je přítomna mentální retardace. Ovšem byly také popsány dívky nadané a u některých se dokonce zachovala i řeč. Stereotypní pohyby rukou znemožňují dívkám provádět různé činnosti a brání i nácviku použití funkcí rukou. Nácvik funkcí u druhé ruky můžeme zvýšit upevněním jedné ruky (Gillberg, Peeters, 2003).

Syndrom je zařazen mezi Pervazivní vývojové poruchy s číselným kódem F84.2. Podle MKN 10 „*Stav až doposud zjištěný pouze u dívek s obvyklým začátkem ve věku 7 – 24 měsíců. Po období časného vývoje, probíhajícího normálně, se objevuje částečná nebo pozvolná ztráta řeči a porucha obratnosti při chůzi a užívání rukou, současně se zástavou růstu hlavy. Ztráta účelných pohybů rukou, stereotypní krouživé pohyby rukou a spontánní hyperventilace¹ jsou charakteristické. Je zastaven vývoj hraní a vývoj sociální, ale sociální zájmy mají tendenci se udržovat. Ataxie² trupu a apraxie³ se začíná vyvíjet od čtyř let a často následují choreoatetoidní⁴ pohyby. Téměř vždy je výsledkem těžká mentální retardace“ (MKN-10, 2013)*

Rettův syndrom lze rozdělit na formu klasickou a několik atypických forem, které mají široké spektrum fenotypových projevů, obvykle bývají mírnější než klasická forma RTT (Rettův syndrom) a nespĺňují všechna základní kritéria. Atypické formy popsal Hagberg a toto dělení se prakticky používá dodnes. U první formy se v prvních šesti měsících vyskytují těžké záchvaty křečí, forma připomíná klasický Rettův syndrom. Druhý typ je závažná kongenitální forma, projevující se již od narození výrazným opožděním psychomotorického vývoje. U třetí formy nastává regres později a získané dovednosti se neztrácí tak rychle jako u klasického RTT. Další typ se vyznačuje zachovanou řečí a poslední formou je tzv. „forme fruste“, u které je relativně zachována jemná motorika, klinický obraz je celkově mírný a atypické stereotypy rukou jsou minimální (Záhoráková, Zeman, Martásek, 2007).

Dospělosti se dívky běžně dožívají, ale délka života je charakterizována variabilitou a závisí především na celkovém zdravotním stavu. Přibližně u 22- 26% dívek se objevuje náhlé úmrtí, k němuž může dojít ve spojitosti se selháním srdce nebo s porušením autonomního nervového systému (tamtéž, 2007).

¹ prohloubené a zrychlené dýchání

² porucha hybnosti a koordinace pohybů

³ ztráta schopnosti vykonávat složitější a účelné pohyby

⁴ mimovolní pohyby

1.2 Historie Rettova syndromu

„Syndrom doprovázený těžkým neurologickým postižením, které má pervazivní dopad na somatické, motorické i psychické funkce, poprvé popsal rakouský dětský neurolog Andreas Rett, který v roce 1966 publikoval popis 21 dívek a žen s identickými symptomy, kterých si ve své klinické praxi všiml“ (Thorová, 2006, s. 211).

Všiml si dvou dívek, které seděly se svými matkami v čekárně, a zpozoroval u nich shodné projevy - stereotypní mycí pohyby rukou, psychomotorickou stagnaci a i celkový průběh onemocnění byl velmi identický (Dostálová, 2001).

„Andreas Rett popsal chování svých pacientek v průběhu hyperventilace takto: Neagresivní. Stále běhá po místnosti, tleská rukama před hrudníkem, vydává neartikulované zvuky, dýchá s otevřenými ústy a dýchání se stále zrychluje a prohlubuje. Asi po 5 min. se zastaví, ruce sepnuté a prohlíží si nohy, které se jí začínají chvět, její stoj je nestabilní. Nehýbe se z místa, na oslovení nereaguje, dále hyperventiluje, projevy tetanie nejsou patrné. Pak se otočí, znovu začne pobíhat, tleskat rukama a vykřikovat“ (Lehovský, Hadač, Prošková, 1987, s. 30).

Zpočátku Rettově syndromu jako novému onemocnění nebylo věnováno příliš pozornosti a ve světové literatuře se objevily informace o jeho výskytu až v 70. letech. Hagberg zaznamenal výskyt syndromu u švédské populace 0,65 na 10 000 dívek. Goutières a Aicardi zjistili tento syndrom v průběhu dvou let u 22% pacientů s progresivní encefalopatií⁵ a Rettův syndrom představoval celých 55% ve skupině progresivních encefalopatií nejasného původu (Lehovský, Hadač, Prošková, 1987).

Podnětem k vyhledávání podobných případů po celém světě byl první odborný článek a již v průběhu osmdesátých let se onemocnění diagnostikovalo u tisíce pacientek. Do obecného povědomí se syndrom dostal v roce 1983 na základě studie vypracované Hagbergem a jeho kolegy (IRSA, 2008; Dostupné z <<http://rett-cz.blogger.cz/syndromy/CO-JE-RETTuv-SYNDROM>>).

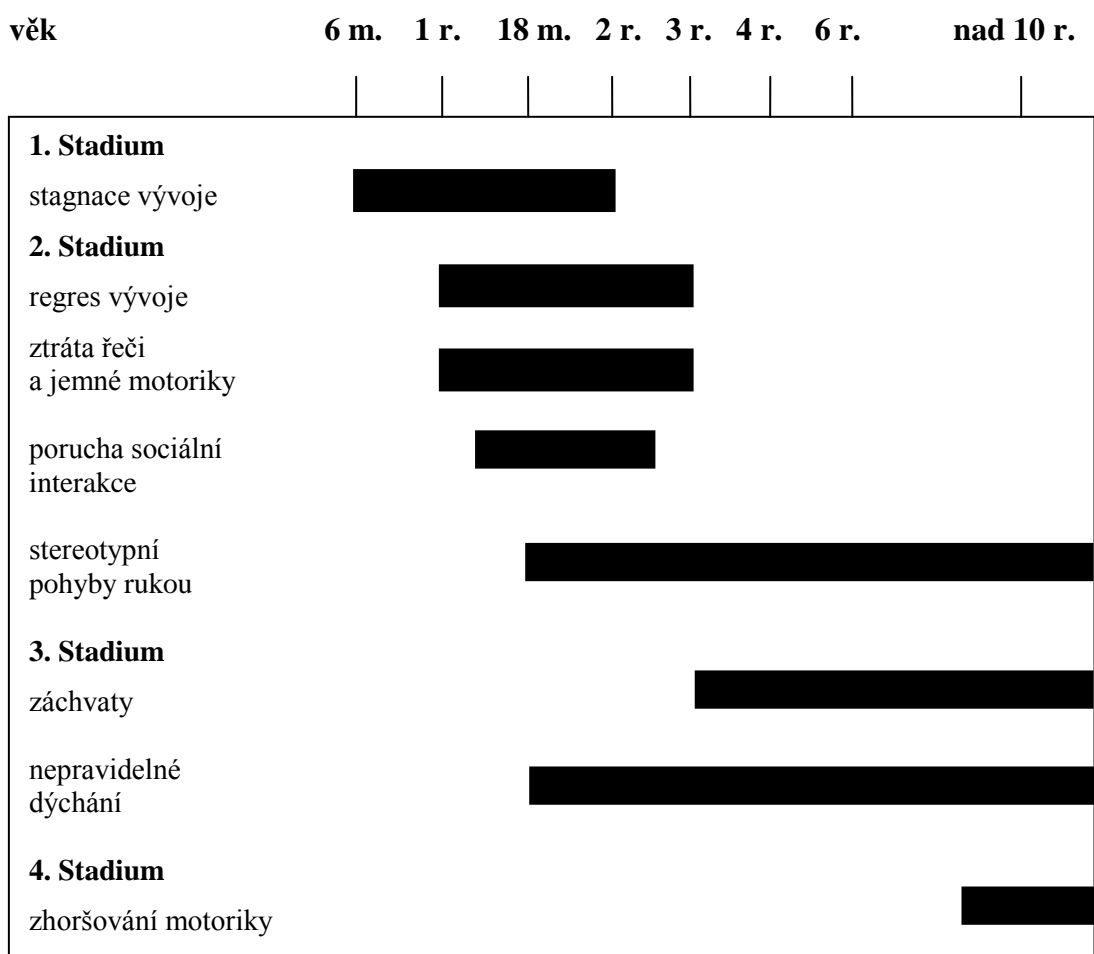
Poruchu koordinace pohybů, ztrátu kognitivních schopností a ztrátu účelných schopností rukou uvedli jako stěžejní symptomy. Hagberg v roce 1985 vytvořil diagnostická kritéria a Rettův syndrom byl roku 1992 zařazen do oficiálního diagnostického systému Mezinárodní klasifikace nemocí mezi pervazivní vývojové poruchy (Thorová, 2006).

⁵ onemocnění mozku

V roce 2001 nebyly stále odhaleny příčiny syndromu a pochybovalo se o tom, zda nejde pouze o identické nebo podobné příznaky zapříčiněné různě. Jestli tedy nejde o podobná, ale rozdílná onemocnění (Dostálová, 2001).

1.3 Stádia Rettova syndromu

Rettův syndrom má několik stádií, která u jednotlivých děvčat probíhají různým způsobem. Především slouží k lepšímu pochopení psychických procesů, objevujících se při nemoci. Projevy Rettova syndromu u dvou dívek stejného věku mohou být výrazně odlišné, záleží to na začátku, rychlosti a intenzitě vývoje jednotlivých symptomů. Počáteční vývoj dětí se nejdříve jeví, jako běžný, ale následuje po něm období stagnace či regrese (Hunterová, 2008; Holá, 2010).



Tabulka č. 1 Doba nástupu klinických příznaků a nejčastější projevy RTT.

Zdroj: Záhoráková, Zeman, Martásek, 2007, s. 649

1.3.1 První stádium

- (6 – 18 měsíc) – počáteční období

Symptomy v tomto věku nebývají výrazné, teprve se rozvíjejí, a proto mohou být přehlédnuty. Stádium trvá několik měsíců a v některých případech, je dlouhé i více než jeden rok. U dívek v kojeneckém věku můžeme pozorovat určité opožděné pokroky, mohou mít ochablější tělo a slabší sací reflex. Vývoj se postupem času zpomaluje a to tak, že u dívek v batolecím období se zhoršuje oční kontakt, schopnost soustředění, projevují menší zájem o hračky a u některých se objevuje i opožděný vývoj řeči. Vypadají nápadně spokojené, klidné, tiché a bývají popisovány jako hodné děti. Motorický vývoj v oblasti sezení, lezení, vstávání a také vývoj poznávacích schopností je zpomalen nebo úplně zastaven. Mohou se objevit stereotypní, bezúčelné pohyby rukou, třes, ulpívání na hračky a vystrkování jazyka. V této etapě může docházet ke zpomalení růstu hlavy, ale nemusí být rodiči nebo lékaři zpozorováno (Hunterová, 2008; Thorová, 2006; Želinová in Kolektiv autorů, 2005).

1.3.2 Druhé stádium

- (1 - 4 roky) – náhlé destruktivní období

Etapa trvá několik týdnů až měsíců a může mít prudký nebo pozvolnější začátek. Děti ztrácejí již získané schopnosti a dovednosti. Zhoršuje se neverbální komunikace, naučená slova, slabiky a dokonce i zvuky postupem času mizí. Nedovedou kontrolovat a řídit činnost rukou a to vede ke stereotypním pohybům – pohyby rukou k ústům, vkládání do úst, tleskání, mnutí, mačkání, svírání, otvírání dlaní a tzv. mycí pohyby rukou. Vyskytují se v době bdělosti a během spánku mizí. Můžeme také pozorovat držení rukou za zády nebo v typické poloze po straně těla se střídajícím se stisknutím a uvolněním. Kolem třetího roku ztrácejí schopnost uchopit věci pomocí rukou. Vyskytují se i poruchy dýchání ve formě zadržování dechu, občasného přerušování dýchání, pískajícího vyfukování vzduchu a hyperventilací. Ve spánku se tyto projevy nevyskytují. V této etapě se také objevuje skřípaní zubů, poruchy spánku, zmatenost, chvění při rozrušení, celková podrážděnost, střídání nálad, záchvaty pláče a smíchu. Dívky nejsou schopny spolupráce, představitivosti při hře a ztrácejí zájem o hračky, sociální kontakt, podněty a výzvy. Nastává také zhoršení v oblasti chůze, která může být nejistá a pohyby při ní jsou strnulé, nekoordinované a trhavé. Od třetího měsíce až do čtvrtého roku bývá viditelné zpomalení růstu hlavy. Některé projevy u dívek mohou připomínat

poruchu autistického spektra (Hunterová, 2008; Thorová, 2006; Želinová in Kolektiv autorů, 2005; Dostupné z <www.ssvp.wz.cz/Texty/rett.html>).

1.3.3 Třetí stádium

- (2 – 10 let) – stabilizované období

Regrese mizí a symptomy se stabilizují, tohle stádium může trvat několik let. Dívky znovu získávají schopnosti v komunikaci a setkáváme se u nich s výrazným očním kontaktem. Autistické rysy se zmírňují, emocionálně dozrávají a projevují větší zájem o kontakt s okolím. Podrážděnost a pláč ustupují, zlepšují se v chování, také jsou klidnější a vyrovnanější. Motorické problémy a apraxie se stávají výraznější, často se u dívek vyskytuje skolióza a první epileptické záchvaty. V některých případech jsou dívky schopny uchopit a manipulovat s předměty např. vložit si jídlo do úst, poškrábat se, používat prstové barvy apod. Pohyby jsou však nepřesné a postrádají plynulost, odpovídají věkové úrovni 18 – 24 měsíců. Dívky mají radost z různých her, aktivit, výuky a mazlení. Většina dívek v tomto stádiu setrvává dlouhou dobu a někdy i celý život (Hunterová, 2008; Thorová, 2006; Želinová in Kolektiv autorů, 2005).

1.3.4 Čtvrté stádium

- (od 10 roku) – období motorického zhoršování

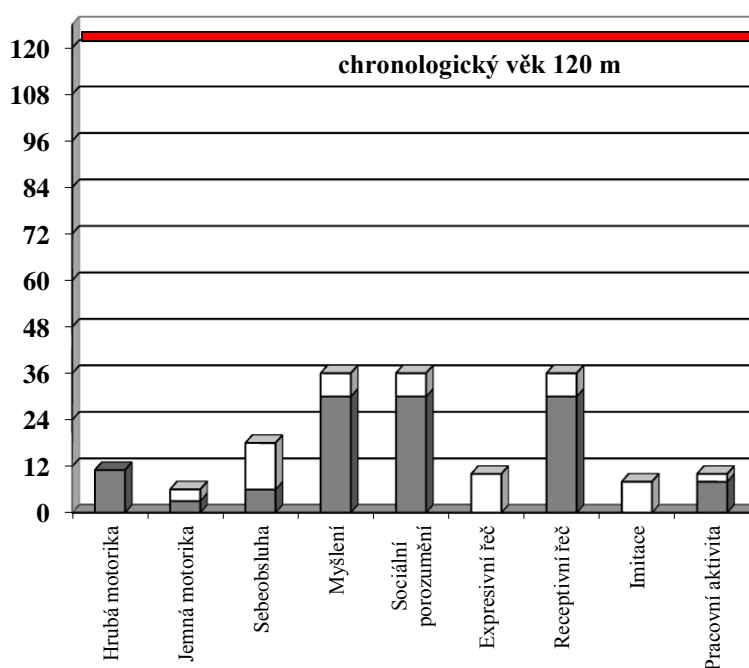
Pokud se dívka do čtvrtého období dostane, setrvává v něm po zbytek života. Stádium se dělí na období 4 – A, týká se dívek, které ztratily naučenou schopnost chodit a období 4 – B se týká dívek, které se chodit nikdy nenaučily. V oblasti motoriky se schopnosti zhoršují a přibývají pohybové poruchy. Dochází ke svalové slabosti, ztuhlosti, dystonií⁶, křečím a skolióza se stává mnohem výraznější. Můžeme se setkat i s tím, že dolní končetiny jsou nedostatečně prokrvené, tedy studené a nateklé. Ve většině případů dochází ke ztrátě pohyblivosti a dívky jsou připoutány na invalidní vozík. V poznávacích schopnostech, komunikaci a ručních dovednostech nedochází k poklesu. Intenzita stereotypních pohybů rukou se může omezit, ale oční kontakt se zlepšuje. Puberta nastává ve stejném věku, jako u intaktní populace. Dívky s Rettovým syndromem obvykle vypadají mladší, než skutečně

⁶ porucha napětí

jsou (Hunterová, 2008; Thorová, 2006; Želinová in Kolektiv autorů, 2005; Dostupné z <<http://www.rett-cz.com/cz/rettuv-syndrom/etapy-rettova-syndromu>>).

Thorová (2006, s. 213, 214) autorka knihy Poruchy autistického spektra uvádí v porovnání s tímto rozdělením, ještě další dvě stádia. Ostatní období se shodují zvyše uvedenými.

1. „Období normálního vývoje: 0 – 12 měsíců. Porod, poporodní adaptace bezproblémová, spánek, jídlo v normě. První měsíce života se zdá, že se dítě, vyvíjí zcela normálně. Natahuje a uchopuje předměty, spontánně se usmívá, krmí se s pomocí rukou. Někteří kojenci a batolata splní řečové i motorické rané milníky – žvatlají, objeví se první slova a slovní spojení. Naučí se chodit okolo roku.
2. Období dospívání a dospělosti. Menstruace nastupuje v běžném věku. Dosavadní studie udávají, že dívky s Rettovým syndromem se dožívají běžně 40 až 50 let a v průběhu života psychicky vyžívají. Psychika se stává stabilizovanější. Stereotypní pohyby rukou bývají méně intenzivní, chybí dřívější prudké výkyvy nálad i dlouhodobé stavy rozmrzelosti. Nadále se zlepšuje oční kontakt a sociální porozumění.“



Graf č. 1 Vývojový graf osmiletého děvčátka s Rettovým syndromem

Zdroj: Thorová, 2006, s. 222

Vývojový graf osmiletého děvčátka s Rettovým syndromem

Rozumové schopnosti, porozumění řeči a sociální chování zjišťované v rámci psychologického vyšetření jsou na úrovni 30-36 měsíců. Úroveň jemné motoriky kolísá mezi 3-6 měsíci. Vzhledem k tomu, že testování dětí s Rettovým syndromem je s neznámým člověkem, v novém prostředí a kvůli velkým výkyvům v činnosti velmi nespolehlivé, uskutečnilo se vyšetření ve škole. Kromě informací od učitele je vhodné doplnit odhad schopností a porozumění informacemi od rodičů, kteří dítě znají nejlépe.

1.4 Příčiny Rettova syndromu

V roce 1990 Bird identifikoval protein MeCP2, který je pokládán za regulátor funkce ostatních genů. V roce 2007 byly zveřejněny jeho studie, které byly prováděny na geneticky upravených myších. Na pokusných myších vykazujících příznaky Rettova syndromu (RTT), které čekala za pár dní smrt, zjistil, že obnovení plné funkce genu MECP2 vede během čtyř týdnů k odstranění třesu, poruchy dýchání, pohybu a chůze. Pokusy přinesly naději na možnost zvrátit neurologická poškození u dětí a dospělých trpících Rettovým syndromem (Kerr, 2007).

Nejlepším modelem pro zkoumání Rettova syndromu jsou myši samičky s vyřazeným genem na chromozomu X a to z důvodu, že u žen s tímto onemocněním se vyskytuje jeden mutovaný a jeden normální MECP2 gen. Třes, problémy s pohyblivostí a chůzí se u těchto myší objevují mezi 4-12 měsícem a tyto příznaky jsou podobné jako u Rettova syndromu. Vědci z Wellcome Trust Centre na univerzitě ve skotském Edingburgu se zabývají otázkou, zda mohou zachránit nervovou funkci a následně i vyléčit postižené myši pomocí obnovení normálního proteinu MeCP2 (Zpráva o pokrocích ve výzkumu mozku za rok 2008).

Zoghbi z USA v roce 1999 objevil gen MECP2, který je situovaný na raménku chromozomu X a podle výzkumu odpovídá za vznik Rettova syndromu u 77-80% případů (Huppke, 2000; Kerr, 2001 in Thorová).

Do roku 2004 bylo rozpoznáno 250 různých mutací v genu MECP2, které mají za následek Rettův syndrom. Mezi nejčastější mutace patří také T158M (Záhoráková et al., 2004).

Jde o různé typy mutací, nejobvyklejší jsou bodové mutace, malé delece⁷ nebo duplikace⁸. O denovo⁹ mutace, které jsou původu otcovského – zárodečného se jedná až

⁷ druh chromozomové aberace, při níž chybí část chromozomu

v 99,6% případů. U 90-95% případů klasického RTT jsou rozpoznány mutace v MECP2 genu a u 20-40% bývají zjištěny u pacientek s atypickou formou. Také byly popsány mutace genu CDKL5 (cyclin-dependent kinase-like 5) u několika pacientek s atypickou formou RTT a brzkým výskytem epileptických záchvatů. Předpokládá se, že gen CDKL 5 je odpovědný za regulaci jiných proteinů a s interakcí s MeCP2 podporuje patogeneze RTT. Sporná je účast genu NTNG1, protože byl zjištěn jen jeden případ pacientky, která měla poruchu NTNG1 s fenotypem podobným RTT (Záhoráková, Zeman, Martásek, 2007).

MECP2 má 4 exony¹⁰ a v exonu 3 byly lokalizovány mutace T158M, R168X, R255X, R270X, R306C a představovaly 40% zjištěných mutací. Tyto mutace lze stanovit pomocí restriční analýzy s výjimkou mutace R255X, neboť neruší a nevytváří nové restriční místo. U švédských a anglických dívek s Rettovým syndromem se nejčastěji vyskytuje mutace R306C (Rosipal et al., 2001; tamtéž, 2007).

Také byly popsány mutace genu MECP2 u případů dětské schizofrenie, poruch učení a klasického autismu (Kerr, 2007). Nejčastější mutace MECP2 spojené s epilepsií byly T158M a R106W a méně často R255X a R306C. Větší klinická závažnost, porucha chůze, komunikace a používání rukou byla zjištěna u dívek se záchvaty (Glaze et al., 2010).

Onemocnění je připisováno primární neuronové dysfunkci, ačkoliv je MECP2 vyjádřena v mnoha tkáních. K patofyziologii Rettova syndromu také přispívá podpůrná tkáň v CNS, konkrétně astrocyty - největší z gliových buněk (Derecki et al., 2012; Vokurka, Hugo, 1962).

Mezi devíti nejčastěji hlášenými MECP2 mutacemi jsou R106W, R133C, T158M, R168X, R255X, R270X, R294X, R306C a C-terminální delece, které dohromady tvoří více než tři čtvrtiny z patogenních mutací hlášených u pacientů s Rettovým syndromem. Celkově jsou nejzávažnější mutace R270X, R255X a R133C, R294X byly nejmírnější mutace (Bebbington et al., 2008).

⁸ zdvojení

⁹ mutace v DNA (či konkrétním genu) vzniklá nově

¹⁰ část genu, která obsahuje vlastní dědičnou informaci

Ženy	muži
<ul style="list-style-type: none"> • Rettův syndrom (klasický typ a varianty) • infantilní encefalopatie • Angelmanův syndrom¹¹ • mentální retardace se záchvaty • mírná forma mentální retardace • nespecifická X- vázaná mentální retardace • autismus 	<ul style="list-style-type: none"> • infantilní encefalopatie • klasický Rettův syndrom (u jedinců 47XXY a somatických mozaik) • mentální retardace s motorickým deficitem • bipolární choroba s časným nástupem • schizofrenie s časným nástupem

Zdroj: Záhoráková, Zeman, Martásek, 2007, s. 650

Tabulka č. 2 Klinické fenotypy spojené s MECP2 mutacemi

¹¹ Syndrom šťastného dítěte – opožděný psychomotorický vývoj, nemotorná chůze, absence řeči, nadměrný smích, záchvaty.

2 DIAGNOSTIKA RETTOVA SYNDROMU

Rettův syndrom se diagnostikuje na základě genetického laboratorního vyšetření od roku 2001 i v České republice. Může být chybně při diagnostikování zaměněn za autismus, mozkovou obrnu nebo nespecifikované zpoždění vývoje. Pro potvrzení diagnózy musí být přítomna ztráta uvědomělého používání rukou v kombinaci se stereotypními pohyby. Při pravidelných vyšetřeních, může lékař získat podezření pro diagnózu Rettův syndrom, a to na základě zpomaleného psychomotorického vývoje (Holá, 2010; Štefánek, 2011; Thorová, 2007; IRSA, 2008)

U zbývajících 20 – 30% případů jde o nepoznané mutace v jiné části genu nebo v jiném doposud nenalezeném genu. Atypický průběh onemocnění sťažuje stanovit diagnózu syndromu. Virové onemocnění matky může způsobit patologický průběh těhotenství nebo porodu a u dívek je od počátku patrné opoždění psychomotorického vývoje. Následkem toho je v některých případech u dívek nesprávně diagnostikována dětská mozková obrna (Zumrová in Hunterová, 2008).

O klasickém Rettově syndromu hovoříme tehdy, jestliže se u dívek vyskytují projevy, které přesně splňují diagnostická kritéria. Ten je přítomen přibližně asi u 2/3 dívek. U ostatních jde o mírnější formu o Atypický Rettův syndrom – dívky mohou chodit, sedět, nemají menší obvod hlavy a nemusí projít běžným vývojem (Thorová, 2006).

V Laboratoři pro studium mitochondriálních poruch v Praze na VFN pracuje paní doktorka Záhoráková a pro diagnostiku používá tři metody – MLPA analýzu (Multiple Ligation dependent Probe Amplification)¹², RFLP (restrikční analýza) a dále zkoušku ověření přímé sekvence¹³. Z krevního séra lze provést tuto diagnostiku. Restrikční analýza je založena na principu hledání konkrétní mutace genu a paní doktorka ji používá např. při dovyšetření rodinných příslušníků. Nebylo jednoznačně dokázáno, jestli druh mutace ovlivňuje i příznaky a průběh vývoje. Syndrom má těžší projev v případech, kdy se chyba v řetězci objevuje co nejbližší. Genová mutace může mít mnoho podob a závisí na ní i závažnost projevů. Genetický test umožní včasnou léčbu a díky němu se nemusí čekat na výskyt charakteristických symptomů (Želinová in Kolektiv autorů, 2005; Holá, 2010). Vzhledem k velkému množství rozličných mutací, je nutný kombinovaný přístup. Molekulární diagnostiku Rettova syndromu na Klinice dětského a dorostového lékařství 1. LF UK a VFN

¹² MLPA analýza je hlavně využívána na detekci rozsáhlých delecí a duplikací, které sekvenování nezachytí.

¹³ je hlavně využívána na detekci rozsáhlých delecí a duplikací, které sekvenování nezachytí.

zavedl pan doktor Rosipal po objevení kauzálního genu (Záhoráková, Zeman, Martásek, 2007).

Diagnostikovat tento syndrom prenatalně je možné u rodin, kde je již prokázaný. Existuje jen malá pravděpodobnost cca 1% opakovaného výskytu v rodinách. Pro jistotu se u pacientek provádí prenatalní diagnostika (Želinová in Kolektiv autorů, 2005; Zumrová in Hunterová, 2008). Případů, kdy dcera zdělila Rettův syndrom po matce, u které se klinicky neobjevily příznaky, bylo na celém světě popsáno méně než deset (Záhoráková et al., 2004).

Většina případů je spontánní, což znamená náhodnou mutaci. Nicméně existují i ženy, které mají mutaci genu MECP2 bez klinických příznaků a tyto ženy jsou známé jako „asymptomatické ženy nosičů“ (NINDS, 2009).

- | |
|--|
| <ol style="list-style-type: none">1. <i>Ženské pohlaví</i>2. <i>Normální pre-a perinatální období, normální psychomotorický vývoj do 6, nejčastěji až do 12 – 18 měsíců</i>3. <i>Normální obvod hlavy při narození, zpomalení růstu hlavy (res. mozku) mezi 6 měsíci a 4 lety života</i>4. <i>Časný behaviorální, psychomotorický a sociální regres, ztráta schopnosti komunikovat, známky demence</i>5. <i>Ztráta již získaných dovedností v jemné motorice mezi 1 a 4 lety</i>6. <i>Charakteristické stereotypní pohyby rukou (spínání, „mycí“ pohyby, tleskání apod.) mezi 1 a 4 lety</i>7. <i>Ataxie trupu a končetin ve stejném věku</i>8. <i>Určení diagnózy většinou do 3 - 5 let věku</i> |
|--|

Tabulka č. 3 Diagnostická kritéria Rettova syndromu podle Hagberga.

Zdroj: Hagberg in Lehovský, Hadač, Prošková, 1987, s. 31

Podporující kritéria

Symptomy se mohou rozvinout s přibývajícím věkem, ale nemusí být u dívek zpozorovány.

- dechové obtíže – zadržování dechu, hyperventilace, zástava dechu, nepravidelné dýchání a polykání vzduchu – může být příčinou břišního otoku a rozšíření břicha.
- epilepsie – abnormálnosti EEG (elektroencefalografie), zpomalování elektrických vzorů nebo výskyt vzorů, které mohou připomínat epilepsii. Více než 50% dívek trpí různou formou epileptických záchvatů.

- ztuhlost svalů, zvýšené svalové napětí, zkrácení kloubů, křečovitost a případný úbytek svalové hmoty. Problémy se vyskytují v souvislosti s přibývajícím věkem.
- skolióza
- skřípání zubů
- v poměru k výšce mají malé nohy
- zpomalení růstu
- obtíže v polykání a žvýkání potravy
- dolní končetiny jsou namodralé a chladné v důsledku nedostatečného prokrvení
- poruchy spánku, podrážděnost a rozrušenost
- svalová hmota i tělesný tuk může být snížen a v některých případech se u dívek objevuje obezita
- snížená pohyblivost spojená s věkem. Přibližně 50% pacientů je schopno samostatné chůze.
- Zácpa (Dostupné z <http://rettsyndrome.eu/czech.html>; <http://www.ssvp.wz.cz/Texty/rett.html>)

„Vylučovací kritéria pro klasický Rettův syndrom

- *Organomegalie¹⁴ nebo jiné příznaky střádavého onemocnění*
- *Retinopatie¹⁵, optická atrofie¹⁶ nebo katarakta¹⁷*
- *Perinatální nebo postnatální poškození mozku*
- *Prokázáno metabolické nebo progresivní neurologické onemocnění*
- *Neurologické onemocnění v důsledku silné infekce nebo poranění hlavy“*
(Záhoráková, Martásek, 2009, s. 526)

¹⁴ zvětšení orgánů

¹⁵ nezánětlivé onemocnění sítnice

¹⁶ zmenšení normálně vyvinutého orgánu

¹⁷ šedý zákal

Revidovaná diagnostická kritéria pro atypické formy Rettova syndromu. Pro stanovení diagnózy musí být splněny nejméně tři základní kritéria a pět podpůrných kritérií.

Základní kritéria

1. Absence nebo redukce cíleného používání rukou
2. Redukce nebo ztráta řeči
3. Stereotypní pohyby rukou
4. Redukce nebo ztráta komunikačních dovedností
5. Zpomalení růstu hlavy od prvního roku života
6. Průběh onemocnění připomínající klasický RTT: regres ve vývoji s následným zlepšením sociálních interakcí, v kontrastu s progredujícím motorickým postižením

Podpůrná kritéria

1. Nepravidelnost dýchání
2. Polykání vzduchu
3. Bruxismus¹⁸
4. Abnormální pohyby
5. Skolióza/ kyfóza
6. Amyotrofie¹⁹ dolních končetin
7. Studené, bledé nohy, obvykle hypotrofické²⁰
8. Poruchy spánku včetně nočního křiku
9. Nevyprovokovaný smích a křik
10. Snížený práh bolesti
11. Intenzivní oční kontakt

Tabulka č. 4 Diagnostická kritéria pro atypické formy RTT

Zdroj: Záhoráková, Martásek, 2009, s. 527

Kritéria MKN – 10 pro Rettův syndrom (Hrdlička, 2004, s. 53)

- A. „Prenatální a perinatální období je zdánlivě normální a zdánlivě normální je i psychomotorický vývoj během prvních 5 měsíců a obvod hlavy při narození je rovněž normální
- B. Dochází ke zpomalení růstu hlavy mezi 5 měsíci a 4 lety a ke ztrátě získaných funkčních manuálních dovedností mezi 5 a 30 měsíci, což je zároveň spojeno s komunikační dysfunkcí, zhoršenou sociální interakcí a chabě koordinovanou (nestabilní) chůzí a/ nebo pohybu trupu.
- C. Je těžce postižena expresivní a receptivní řeč a dochází k těžké psychomotorické retardaci.
- D. Dochází ke stereotypním pohybům rukou kolem střední osy (jako je např. krouživé svírání rukou nebo „mycích pohybů rukou) v době, kdy se objevila ztráta účelových pohybů rukou nebo později.“

¹⁸ skřípání zubů

¹⁹ svalová atrofie – úbytek hmotnosti svalu

²⁰ snížený omezený růst

Paní doktorka Zumrová pracuje od roku 1982 na klinice dětské neurologie v Motole v Praze. Od roku 1988 se specializuje na vývojovou neurologii a dědičné neurometabolické a neurodegenerativní poruchy. V posledních letech se zabývá neurodegenerativními poruchami se spinocerebelární²¹ problematikou a tam patří i Rettův syndrom (Dostupné z <www.fragilnix.cz/zumrova.html>).

Na rozdílné diagnostice autistického spektra by se měl podílet dětský neurolog, který by určil diagnózu Rettův syndrom a ve spolupráci s pediatry doporučil a provedl potřebná vyšetření – MRI (magnetická rezonance), EEG, především spánkové i evokované²² potenciály, genetické vyšetření a metabolický screening (Komárek, Zumrová, 2000).

Paní Thorová kvůli zabránění špatné diagnózy doporučuje až kolem čtvrtého roku uzavírat diagnózu poruch autistického spektra a pro zachycení případného regresu provádět opakovaná kontrolní vyšetření. Dále radí nezapomenout na souběžnou dlouhodobou neurologickou péči a provést genetické vyšetření zaměřené na Rettův syndrom u dívek s atypickým autismem, autismem a vývojovým regresem (Thorová, 2006).

2.1 Symptomy doprovázející Rettův syndrom

2.1.1 Skolióza

Skoliózy v klasickém Rettově syndromu mají různý původ a obvykle jsou spojeny s tím, že tělo je ve špatné poloze několik hodin. Dívky celý den sedí na invalidním vozíku, chybí jim fyzická aktivita, jejich svaly na zádech jsou slabé a na jedné straně ztuhlé. Jeden z velmi důležitých důvodů skoliózy je ruční stereotyp. Jejich stereotypní pohyby rukou, paží jsou tak silné a vytrvalé, že je nutí kroutit celou horní částí těla na jedné straně. Jejich ruce nejsou ve středu těla, ale vždy jsou umístěny k jedné straně více, v důsledku dominantní síly jedné ruky.

U dívek, které užívají sedativa nebo silné antiepileptické léky se nevyskytují tak silné stereotypní ruční pohyby a s tím souvisí méně problémů se skoliózou. Křivka páteře, která se vyvíjí v prvních letech života u klasického Rettova syndromu není vždy poznamenaná trvalou

²¹ týkající se míchy a mozečku

²² potenciály zachycené snímáním elektrické aktivity mozku vzniklé jako odpověď na zevní senzorickou stimulaci

deformací. Někteří používají botox injekce, ale ty mají pouze dočasný účinek (Dostupné z <http://www.dejana.nl/dyst_1.htm>).

Skolióza se častěji vyskytuje u dívek v pozdějším věku, 9% dívek má skoliózu v 5-10 letech a až u 56% se vyskytuje ve věku 40 let (Želinová in Kolektiv autorů, 2005).

U dívek, které nechodí a mají časně snížené svalové napětí nebo jeho poruchu je vyšší pravděpodobnost zhoršení skoliózy (Kolektiv autorů, 2012).

2.1.2 Ataxie

Projevuje se nedostatečnou koordinací při provádění dobrovolných pohybů. U dívek je nápadná neohrabanost, nepřesnost nebo nestabilita. Pohyby jsou spíše nesouvislé a trhané (Dostupné z <http://www.dejana.nl/dyst_1.htm>).

2.1.3 Epilepsie

Epilepsie se u Rettova syndromu vyskytuje až v 80% a epileptické záchvaty průměrně začínají kolem čtvrtého roku. Jejich frekvence slábne v období adolescence (Thorová, 2006).

Ve většině případů vykazuje elektroencefalografie abnormální hodnoty, a to i tehdy, kdy nejsou přítomny epileptické záchvaty. Léčení se doporučuje v situacích, kdy se jedná o klinicky zjevnou epilepsii (Kerr, 2002).

2.1.4 Poruchy dýchání

Předpokládá se, že nepravidelné dýchání je způsobeno nedostatečným rozvojem části mozku, která je odpovědná za kontrolu dýchání a srdeční činnost. Dochází ke krátkým periodám sníženého vědomí, které se chybně považují za epilepsii (Kerr, 2002).

Dechové dysfunkce mohou zahrnovat zadržování dechu, zástavu dechu, hyperventilace nebo zrychlené dýchání, supění a polykání vzduchu (Kolektiv autorů, 2012).

2.1.5 Chladná cyanotická akra

Dolní končetiny jsou namodralé a chladné v důsledku nedostatečného krevního oběhu (Kolektiv autorů, 2012).

2.1.6 Bruxismus

Skřípání zubů je obvykle vyvoláno zvýšeným napětím šijových svalů a při růstu druhých zubů se zvyšuje (Želinová in Kolektiv autorů, 2005). Při omezení ručních stereotypů je skřípání zubů intenzivnější (Kolektiv autorů, 2012).

2.1.7 Poruchy spánku

Spánek může být narušený z důvodu bdění v noci a spaním přes den. Před spánkem se u dívek doporučuje teplá koupel a klidné prostředí. Někdy přináší úspěch léky - benzodiazepan a maltonin (Kerr, 2002).

2.1.8 Osteoporóza

Dívky s Rettovým syndromem mají horší stavbu kostí a může tak dojít ke zlomeninám i při malých úrazech. Je obtížné rozpoznat u dívek zlomeninu, protože nereagují na bolest běžným způsobem a lze ji tedy zjistit díky otokům nebo kulhání (Hunterová, 2008).

Rizikové faktory pro rozvoj osteoporózy charakteristické pro Rettův syndrom:

- štíhlá postava
- menstruace
- nízké hladiny vápníku
- sedavý způsob života
- užívání některých léků – antikonvulzivní léky

Byla vyslovena hypotéza, že MeCP2 má přímý vliv na vývoj kostí (Zysman, Lotan, Ben-Zeev, 2006).

„Před určitou dobou jsme nechali zrentgenovat Laurino zápěstí, abychom určili stav kostí. Přitom jí zjistili zahojenou zlomeninu na zápěstí. Lauren umí chodit a za ta léta již

častokrát upadla. Na bolesti reaguje očividně velmi stoicky, těžce dýchá a zklidní se, zatímco její bratr by už dávno křičel. Vůbec jsme si nedokázali představit, kdy k tomu mohlo dojít” (Hunterová, 2008, s. 56).

2.1.9 Emoční symptomy

Mohou se objevovat emoční reakce, které jsou nepřiměřené – plačtivost, křik, strach, špatná nálada, vztek a agrese. Nálady se často mohou střídat. Dívky se stávají vyrovnanější s přibývajícím věkem a projevují radost, nelibost, smutek, lítost i hněv (Thorová, 2006).

2.1.10 Poruchy v komunikačních schopnostech

„...je těžké odhadnout, co dokáže pochopit, protože její schopnost komunikovat je značně omezená. Může však hodně vyjádřit pouhým pohledem...” (Kolektiv autorů, 2012).

2.1.11 Hypotonie, spasticita a rigidita

Dívky mají často smíšený tonus, kdy některé ze svalových skupin jsou příliš uvolněné anebo naopak napjaté. Také se mnohdy stává, že zpočátku jsou dívky hypotonické²³ a později dochází k hypertonii²⁴ (Hunterová, 2008).

2.1.12 Poruchy inteligence

Abstraktní pojmy (malý – velký, geometrické tvary, barvy, přiřazování stejných obrázků) zvládají dívky, které komunikují pomocí očních odkazů. Odpovídají na jednoduché otázky a některé dívky jsou schopné rozpoznat číslice a písmena. Dívky se mohou nacházet v pásmu středně těžké, těžké a hluboké mentální retardace (Thorová, 2006).

²³ snížené napětí

²⁴ zvýšené napětí

2.2 Léčba a zmírnění příznaků Rettova syndromu

K léčbě patří farmakologické přístupy, které jsou využívány k zlepšení poruch spánku, poruch dýchání, záchvatů, stereotypních pohybů a k obecné pohodě těchto dívek. Arytmie s prodlouženým QT intervalem (vzdálenost na elektrokardiogramu) zvyšuje riziko ohrožení života a někdy se doporučuje zamezení řady léků (Christodoulou, Williamson, 2007).

2.2.1 Zmírnění příznaků pomocí léků

Nelze pomocí léků Rettův syndrom vyléčit, je možné pomocí nich tlumit některé příznaky křečí a svalové ztuhlosti (Jones et al., 2009).

Léky, které se používají:

- Bromokriptin – zkušební pokus, byl použit na zlepšení komunikace a dosažení relaxace.
- Dextromethorphan – snižuje EEG činnost, snahou je zjistit, jaká dávka pomůže zlepšit EEG abnormality, chování, myšlení, snížit záchvaty, zlepšit dýchání, motorické schopnosti.
- Folate a betaine.
- L-karnitin - může zlepšit jazykové dovednosti, svalovou hmotu, bdělost, energii, snížit denní spavost a zácpu.
- L-dopa – pro motorickou tuhost v pozdějších stádiích (tamtéž, 2009).
- Carbamazepine, Lamotrigine, Sodium valproate – se běžně používají v UK (United Kingdom) (Kerr, 2002).
- Everiden, Neurotop, Neurontin, Lamyctal, Kepra – léky, které se používají u nás při epilepsii.
- Forlax - proti zácpě.
- Nootropil – k zabránění přerušování dýchání, modrání rtů a zmírnění následných záškubů.

Od jedné matky vím, že některé léky snáší její dcera hůře a proto má strach při zkoušení nového předepsaného léku. Může se dokonce objevit i alergická reakce, proto je

nutné lék vysadit. Léků, které lékaři předepisují je určitě více a individuálně záleží, jaké dívčkám budou vyhovovat nejlépe.

Podáním L-karnitinu bylo zpozorováno zlepšení celkového stavu pacientek s RTT. Při dávkách magnezia a dodržování ketogenní diety se zmírnily záchvaty hyperventilace a křeče. Při poruchách spánku pomohl melatonin. Nedoporučuje se aplikace některých léků – antipsychotik, bicyklických antidepresiv, antiarytmik, některých anestetik (tiopental, sukcylnylcholin) a antibiotik (erytromycin, ketokonazol) z důvodu srdečních arytmií kvůli, kterým jsou dívky v ohrožení života (Záhoráková, Martásek, 2009). Na zmírnění spasticity se využívá Botulinus toxin, který se podává lokálně (Kerr, 2002).

Úroveň schopnosti pohybu je u většiny pacientek s Rettovým syndromem závažně ovlivněna skoliózou a mnohé z nich používají korzet nebo musí do nemocnice kvůli operaci (Záhoráková, Martásek, 2009).

I přesto, že je zrak a sluch obvykle v pořádku, je nutné provádět pravidelné kontroly, kvůli včasné korekci (Kerr, 2002).

2.2.2 Biologická léčba

Nejdříve se musí provést vyšetření biochemie a metabolismu – z krve, moči a stolice. Část těchto vyšetření se v ČR ani SR nedělají, ale provádějí se v Německu. O fungování těla na biochemické úrovni se udělá obrázek, na základě toho se nasadí kúra spočívající v produktech a potravinových doplňcích. Vyloučí se potraviny, které vyvolávají alergické reakce a nasadí se dieta.

Jedna z matek uvádí, že její dívce byla z výsledků zjištěna alergie na potraviny, dále, že její tělo zpracuje pouze 30% živin a přítomnost velkého množství neurotoxických bakterií ve střevech dráždí CNS a způsobují další zdravotní problémy.

Pokroky u jedné z dívek s Rettovým syndromem – snížení plačtivých záchvatů, přibírání na váze, zlepšení očního kontaktu, zlepšení cílených pohybů rukou, větší chuť k chůzi, méně kývavých pohybů těla, lepší snášení návštěvy cizích lidí, zlepšení pozornosti a všímavosti. Dívku ještě čeká další etapa léčby (Jurenová, 2013).

2.2.3 Využitelné terapie

Terapeutické přístupy můžeme charakterizovat jako způsoby odborného a cíleného jednání člověka s člověkem, které se zaměřují na zmírnění nebo odstranění nežádoucích potíží, jejich příčin a následně vedoucí k jisté prospěšné změně (Müller, 2007).

Paní Zumrová doporučila, abych zmínila, že by rodiče měli vyzkoušet jednotlivé terapie vícekrát v různém věku dítěte. Pokud se terapie dívce nelíbí nebo na ní má negativní vliv např. ve třech letech, neznamená, že v pozdějším věku jí nebude prospívat nebo se jí nebude líbit.

Cílem rehabilitace je, aby dívky s Rettovým syndromem byly v co nejlepší kondici po fyzické a psychické stránce. Mezi dívkami existují rozdíly v projevech, příznacích i v klinickém obraze. Některé dívky jsou schopné chůze a jiným zcela chybí hybnost a podle toho se také řídí výběr vhodné terapie. Někdy dívkám více prospívá terapie kombinovat a pomocí toho dosáhnout pozitivních účinků a odstranění patologických vlivů (Želinová in Kolektiv autorů, 2005).

Terapie pomocí hudby pomáhá podporovat komunikační schopnosti a tvorbu hlasu, hipoterapie a hydroterapie působí na rozvíjení obranného reflexu, uvolnění napětí svalů, také podporují rovnováhu a vyvolávání kladných emocí (Kolektiv autorů, 2012).

Existuje celá řada terapií, které rodiny s dívkami mohou využívat. Mezi nejvíce vyhledávané terapie rodiny v dotazníku uvedly: muzikoterapii, Vojtovu metodu a hipoterapii.

Hipoterapie nevyhovuje každé dívce s Rettovým syndromem. Některé dívky mohou mít z koně strach anebo jim jejich handicap brání v jízdě a mohou se účastnit terapie formou hlazení a kontaktu s koněm. Dcera jedné matky chvíli terapii absolvovala a dívka projevovala nespokojenost. Zpočátku nevěděli proč a pak zjistili, že důvodem je vykloubené koleno a s tím spojená velká bolestivost. Od té doby kvůli zdravotním problémům hipoterapii neabsolvovali. Jiné dívky naopak koně výborně přijmou a oblíbí si jízdou na něm.

3 ŽIVOT DĚTÍ S RETTOVÝM SYNDROMEM

Život dětí s Rettovým syndromem zahrnuje i mnoho jiného než uvádíme v této kapitole. Zaměřili jsme se především na sociální interakci a každodenní činnosti dívek, které považujeme za důležité. Také zmiňujeme informace o občanském sdružení Rett Community, které se jako jediné zabývá Rettovým syndromem a pomáhá rodinám těchto dívek v mnoha směrech.

3.1 Sociální interakce

Dívky mají velmi rády společnost a dokáží to dát najevo úsměvem nebo hlasovými projevy. V příliš hlučném prostředí s mnoha lidmi se, ale nemusí cítit dobře. Hra je důležitá pro každé dítě, neboť přináší příjemné chvíle.

3.1.1 Komunikace

„Dívky s Rettovým syndromem mnohem více rozumí, než jsou schopné vyjádřit. Možnosti komunikace jsou kvůli multifunkčnímu handicapu velmi omezené (nemohou ukazovat, znakovat, mluvit). Velmi důležité je proto dívky naučit vyjádření souhlasu/nesouhlasu nejčastěji očním odkazem“ (Thorová, 2006, s. 218).

Prostředkem komunikace je obvykle výrazný oční kontakt, řeč těla, pohyb rtů anebo specifický křik. Skládat věty dokáže jen malý počet dívek (Želinová, 2005 in Kolektiv autorů). Především je zasažena expresivní řeč, ale porozumění je ve větší či menší míře zachováno. Nesmíme osoby s Rettovým syndromem podceňovat a řadit je mezi hluboce mentálně postižené. Důležité je zkusit jim nabídnout alternativní způsob komunikace, který může dokázat, jak je porozumění velké (Šarounová in Kolektiv autorů, 2005).

Většina dívek s Rettovým syndromem není schopná mluvit, to však neznamená, že nám nemají co říct! Pravděpodobně chápou vše, co říkáme, ale nemohou odpovědět nebo reagují tak, jak očekáváme (Krivoshik, 2003 – 2011).

Důležité je u dívek podporovat broukání, žvatlání, vznik fonémů a také významové zvuky (Opatřilová, 2005).

Komunikace by měla být součástí každodenních činností a neměla by probíhat jen v rámci výuky. A to z toho důvodu, že dívčám se tak daří lépe komunikovat, než když je na ně vyvíjen nátlak. Čím více se dívka snaží něco udělat, tím méně se jí to daří a také to souvisí s poruchou schopností volných pohybů (Šarounová in Kolektiv autorů, 2005).

Komunikace se stává obtížná kvůli apraxii mluvidel a špatné hybnosti svalů sloužící ke žvýkání a polykání, dochází k výpadku slov a také se může vyskytnout nedostatečná řeč těla. Důležitý je individuální přístup kvůli negativní reakci dívky, kdy nechápe, proč se jí ptají stále znovu na něco, co už dokázala (Hunterová, 2008).

Jedné matce se při komunikaci osvědčil Makaton, kdy její dcera výborně reaguje na jednotlivé znaky doplněné mluvenou řečí. Znaky Makatonu se někdy podobají znakovému jazyku, ale některé jsou jednodušší na provedení pro handicapované dítě. Nový znak ji učí pomocí obrázku, k tomu jí ukáže znak Makatonu se slovním doprovodem. Dívka má ráda básničky, říkanky, pohádky a písničky znázorněné v tomto komunikačním systému. Dříve, když jí matka oblékala, dívka nevěděla, co se bude dít, myslela, že jde třeba ven. Najednou ji posadila do auta a jeli nakupovat, po celou dobu se její dcera vztekala. Nyní jí pomocí Makatonu sdělí, co se bude dít a kam pojedou a dívka je klidná. To je důkazem, že Makatonu rozumí. Zatím nedokáže sama všechny znaky vyjádřit, ale s maminkou na tom pracují.

Jiné matce naopak vyhovuje výměnný obrázkový komunikační systém (VOKS), její dcera je zatím malá, takže uvidí v průběhu času. Nyní bude nastupovat do školky, kde jsou právě na komunikaci pomocí VOKS zaměřeny. Někdy ukazuje rukou, a když se to nedaří tak pomocí pohybu očí. Je důležité zkusit různé způsoby komunikace, dokud se nenajde takový, který by byl pro dívku vhodný. Pro rodiče je to velmi těžké, vyžaduje to mnoho úsilí a trpělivosti a mnohdy se jim nedostává zpětné vazby.

3.1.2 Hry

„Hra, která je pro ostatní děti odrazovým můstkem, je pro děti s Rettovým syndromem základním stupněm, na který jsou úzce vázány po celý život. Hra pro tyto děti není pouze klíčem k jejich současnému stavu, ale ukazuje, kudy se ubírat do budoucna“ (Faltysová in Kolektiv autorů, 2005, s. 21, 22).

U dětí s Rettovým syndromem je důležité hry přizpůsobit jejím potřebám a schopnostem a také je kladen důraz na vytvoření atmosféry důvěry a lásky. Děti nereagují nejdříve na předměty, ale na osoby (Faltysová in Kolektiv autorů, 2005).

Hry, které můžeme u dětí s Rettovým syndromem využít:

1. Aktivační hry

- „válení sudů“ – můžeme dívce s převálením na bok pomoci
- houpání dítěte v náruči dle rytmu puštěné hudbě a říkadla s názorným předváděním
- při schopnosti dívky stát - uplatnění hraček, které se dají tlačit nebo táhnout
- společné hraní s míčem – házení, kutálení.

2. Dovedností hry

- hrající, zvonící a kývající hračky – např. panenky
- využití vody k pouštění různých předmětů
- houpačka přizpůsobena dětem a vystlána polštáři
- jednoduché programy na počítači – ovládání pomocí doteku na podložku nebo obrazovku

3. Fantazijní hry

- použití písni a příběhů ke ztvárnění činností – mytí, česání vlasů, přijímání potravy
- hry s prsty – šimrání, chůze, běhání a skákání
- hry s obrázky - rozmístění, aby na ně dítě vidělo a povídání o nich
- hudba – zklidnění, tleskání, tancování
- TV – hudební, taneční, kreslené pořady, filmy o zvířatech a povídání o nich

4. Hádankové hry – patří mezi nejtěžší způsoby hry

- hledání stužky v mé ruce – musíme dávat pozor na každou reakci
- hra „odkud zvuk přichází“
- ukazování obrázků, na kterých jsou známé předměty a pokládání otázek: „Je toto kočka?“ – je důležité čekat a dávat pozor na reakci, pak dítě pochválíme
- Otázky s odpovědí ANO x NE – opět musíme sledovat i tu nejmenší reakci (Faltysová in Kolektiv autorů, 2005)

U her záleží na vynalézavosti rodičů, od jedné matky vím, že její dcera se například zajímá o koření v sáčcích, které ji motivuje, aby s pomocí rodičů stála na svých nohách. Lze také ke hře využít šátek nebo některé dívky mohou mít radost z prohlížení letáků.

3.2 Každodenní činnosti

Ve většině případů jsou dívky závislé na pomoci jiné osoby během celého dne. Čištění zubů je důležité kvůli zabránění vzniku kazu a tím následné bolestivosti, která by mohla u dívky vést k odmítání jídla. Rodiče se snaží snížit příjem sladkostí a nezdravé stravy. A to i z toho důvodu, že většina dívek má problémy s vyprazdňováním a snížená hybnost tomu také neprospívá. Některé z dívek mají problém s příjmem tekutin, a tak to někteří rodiče řeší melounem zařazeným do jídelníčku. Je důležité dbát na správné sezení nejen kvůli skolióze, která se může projevit, ale také kvůli pohodlí dívky.

3.2.1 Stravování

Každý den musíme věnovat pozornost příjmu potravy a tekutinám, které je u některých dívek problematické. Při jídle by mělo být zajištěno klidné prostředí a dítě by mělo pohodlně a pevně sedět. Je vhodné, aby krmící osoba seděla mírně bokem anebo proti dítěti a oči měla ve stejné výšce jako dítě. Talíř, hrnek s pitím a ubrousek má být na dostupném místě. Důležité je nespěchat a vyhnout se potravě, která se lepí na patro. Strava musí být vyvážená s obsahem důležitých živin. Upozorníme dítě, že budeme jíst, lžičkou se dotkneme rtů a počkáme na otevření úst anebo posuneme jídlo na stoličky. Lehkým dotekem pod bradou můžeme pomoci lepšímu polykání (Tupá, Faltýsová in Kolektiv autorů, 2005).

Všímáme si vhodné konzistenci potravy a také, kterým jídlům dává dívka přednost (Opatřilová, 2009).

U dívek se mohou vyskytnout problémy spojené se stravováním v důsledku zvýšeného napětí svalů. Pohyb stravy v ústech je slabý a strava není dostatečně přežvýkaná. Přetrvávající kašel v průběhu jídla může být způsoben tím, že do dýchacího systému se dostane strava. Také dochází k různým infekcím a znemožnění dýchání, pokud se dostane tekutina anebo strava do plic. Zde se po zvážení doporučuje krmení pomocí gastrostomie²⁵, která je v UK používána asi u 6 % osob s RTT (Kerr, 2002).

Je nutné dodržovat dietu s dostatečným množstvím tekutin a pokud možno fyzickou aktivitu, abychom u dívek předcházeli problémům se zácpou (Kerr, 2002). Obtíže s vyprazdňováním mohou vést k operaci z důvodu zauzlení střev (Hunterová, 2008).

²⁵ chirurgické vyústění žaludku skrz břišní stěnu

3.2.2 Péče o zuby

Péče o zuby pomáhá předcházet a zabránit vzniku kazu a také následným bolestem, které jsou s tím spojené. Bolavé zuby mohou přispívat k problémům se stravováním. U některých dívek se objevuje skřípání zubů, které vede k jejich obrušování a bolesti. Kazy většinou vznikají v důsledku nadměrného příjmu sladkostí a sladkých nápojů podávaných především večer před spaním (Hunterová, 2008). Čištění zubů u dívek má i další význam z hlediska senzorio-stimulačního účelu a potlačení přetrvávajících reflexů, které se stávají nežádoucími (Tupá, Faltýsová in Kolektiv autorů, 2005).

Ve většině případů se zuby čistí nejlépe v poloze lehu a ze začátku se nemusí používat zubní pasta. Dívka by mohla mít s vyplivováním pasty problémy, proto je později vhodné používat jen její malé množství s nízkým obsahem fluoridu (Hunterová, 2008).

Vhodný je takový zubní kartáček, který usnadňuje čištění anebo lze využít různé elektrické s úzkou hlavou a hrací kartáčky. Elektrický kartáček masíruje dutinu ústní a nemá velké manipulační nároky (Opatřilová, 2008). V případě, že kartáček dívce nevyhovuje, můžeme provést čištění pomocí navlhčeného hadříku. K jeho zvlhčení lze použít vodu, slanou vodu anebo také ústní vodu (Hunterová, 2008). Po dokončení čištění dáme dívce kalíšek na vypláchnutí a přiložíme ji ho pod bradu. Pro dívky může být obtížné doušek vyplivnout, ale společným prováděním s rodiči, mohou zažít u této činnosti legraci (Tupá, Faltýsová in Kolektiv autorů, 2005).

Zubního lékaře je nezbytné navštěvovat pravidelně a první návštěva by měla proběhnout ve věku tří let, kdy má dívka všech dvacet mléčných zubů. Dívky by neměly z návštěv u zubaře pocítovat výrazné projevy strachu, proto je důležitý trpělivý personál a zkušený lékař (Hunterová, 2008).

3.2.3 Toaleta

Hlavním problémem je, že dívky s Rettovým syndromem nedovedou svou potřebu vyjádřit. Trénování je nutné provádět ve stanovených časech a také se zaměřit na řeč těla dívky. K usnadnění nácviku lze použít různé pomůcky – speciálně upravené sedátko, stupačku na nohy, rektální rourku (Hunterová, 2008).

Ve školních zařízeních je nutné upozornit pedagogy, aby dívky nenechaly dlouhou dobu sedět na toaletě. Mohlo by to vést až k nevoli dívek, neboť jim to může být velmi nepříjemné a mohla by jim být zima (Hunterová, 2008).

Musíme dívkám podepřít záda a nohy, aby se jim pohodlně sedělo. Pokud je potřeba používáme pás. Dívky podporujeme a také dostatečně chválíme. Když dívka začne být úspěšná, můžeme intervaly mezi návštěvami toalety prodloužit (tamtéž, 2008).

3.2.4 Koupání

Koupání může být obtížné, zvláště pokud dívka není schopna sama sedět. Využíváme nejrůznějších pomůcek k usnadnění koupání – stabilní umělohmotné lavičky, židličky, ruční sprchu, posuvné podložky do sprchy, zvýšené sklápěcí sedátko (Hunterová, 2008).

3.2.5 Sezení a držení těla

Pro pohodu dívky je důležité dbát na správné držení těla. Při výběru vybavy pro zajištění správného sezení a držení těla rozhoduje především pohodlnost, rovnováha a bezpečnost. Vzpřímené držení zajistíme pevným podkladem a stabilním opěradlem na záda, někdy je kvůli riziku pádu do strany lepší opatřit i postranní opěrky. U dívek, které sedí ve stejné poloze po delší dobu, se zaměřujeme na místa nejvíce ohrožená otlačeninami. Pomocí polštářů a molitanových podložek chráníme tato místa (Hunterová, 2008).

3.3 Rett Community

Rett Community je pro rodiče velkou pomocí a oporou, neboť to je jediné občanské sdružení zaměřené přímo na Rettův syndrom.

Mimo jiné mohou rodiny dívek s Rettovým syndromem do sedmi let věku využívat středisek rané péče pro děti s poruchami autistického spektra, pro děti s mentálním postižením, případně také pro děti s tělesným postižením. Dále lze využít služeb speciálně pedagogických center, pedagogicko - psychologických poraden a různých sociálních služeb.

„Hlavním smyslem a cílem našeho sdružení je pomoc rodinám a dětem s těžkým psychickým a fyzickým postižením. Získávat, zpracovávat a distribuovat co nejvíce informací

z hlediska lékařské péče, fyzioterapie, vzdělávání, integrace do společnosti, výzkumu u nás i ve světě, přiblížit široké veřejnosti běžný život rodin s takto nemocnými dětmi a vyvolat zájem o pomoc těmto rodinám“ (Hunterová, 2008, s. 81).

Rett Community je nezisková organizace, kterou založili 29. ledna 2004 paní Mullerová, Kováčová a pan Horčic. S pomocí pana profesora Zemana v roce 2003 uspořádali první schůzku rodičů, které se zúčastnilo devět rodičů a čtyři dívky. Téhož roku byly vytvořeny webové stránky www.rett-cz.com, které obsahovaly údaje o výzkumu, využitelných terapiích a jiné dostupné informace pro rodiče dívek s Rettovým syndromem (Kolektiv autorů, 2005).

V minulosti existovala webové stránka www.zuzanka.borec.cz, kterou vytvořil pan Horčic a webová stránka o Johance a Rettovu syndromu www.rodina.cz, jejíž tvůrkyní byla paní Dostálová, která společně se svým manželem pracuje v USA na výzkumu genetických poruch (Dostupné z <www.rett-cz.com/cz/o-nas>).

V roce 2004 zorganizovalo občanské sdružení setkání rodin, lékařů a spřátelených občanských sdružení ve VFN Ke Karlovu, kterého se zúčastnilo 45 osob, z toho 15 rodičů. Stejněho roku se Rett community stalo členem Rett syndrome Europe (Kolektiv autorů, 2005).

V roce 2005 mělo občanské sdružení 25 řádných členů (Kolektiv autorů, 2005). O dva roky později se zvýšil počet řádných členů na 40 a počet dívek s Rettovým syndromem byl 20 (Hunterová, 2008). V roce 2012 počet stoupl na 62 členů a evidoval 21 dívek s Rettovým syndromem ve věku 3-24 let (Rett Community, 2012).

Každý rok pořádá Rett Community psychorehabilitační pobyt v různých prostředích, kde mají rodiny možnost si aspoň na chvíli odpočinout, předat si mezi sebou zkušenosti, rady, zapojit se do různých činností v rámci programu, společně se zasmát a předat si sílu do dalšího životního období.

PRAKTICKÁ ČÁST

4 RETTŮV SYNDROM Z POHLEDU RODIČŮ DĚTÍ S RTT

Pro dívky s Rettovým syndromem a jejich rodiny je důležitá včasná diagnóza, z důvodu zkoušení různých forem komunikačních systémů, terapeutických přístupů a také přináší jistotu rodinám. Dále je podstatné, aby dívky navštěvovaly školní instituce a využívaly různé služby. Z pohledu rodičů jsme se snažili zjistit, s čím se rodiny dívek s Rettovým syndromem potýkají v každodenním životě.

4.1 Cíl vlastního průzkumu

Cílem průzkumu bylo zjistit informace týkající se života rodin dívek s Rettovým syndromem, z pohledu rodičů, a to na základě dotazníku, seznámení a získání praktických zkušeností s dívkami na psychorehabilitačním pobytu.

4.2 Průzkumné metody

K realizaci průzkumu byla zvolena kvantitativní metoda s použitím dotazníku.

Dotazník byl určen pro rodiče a zákonné zástupce dětí s Rettovým syndromem. Dotazník byl anonymní, obsahoval 24 otázek – uzavřené, polouzavřené a otevřené. První část otázek se zaměřovala na kraje, ze kterých rodiny pocházejí, na zjištění věkového období prvotních příznaků a na diagnostikování. Další otázky se orientovaly na dostupné zdroje ke zjištění informací o syndromu, na výskyt přidružených vad a potřeby celodenní péče. Následné otázky se týkaly využitelnosti různých terapií, vztahu mezi sourozenci, zařízení a služeb, které rodiče využívají a jejich spokojenost s nimi. V závěrečných otázkách měli rodiče napsat, co jim chybí, jak dlouho jsou členem Rett Community, jak se o dané organizaci dozvěděli a co jim nabízí. Na konec dotazníku jsme dali rodičům prostor pro vlastní komentář.

Dotazníky byly distribuovány osobně sedmi rodičům. Prostřednictvím e – mailu bylo rozesláno 24 dotazníků, poprvé v březnu v roce 2012 a podruhé v srpnu téhož roku. Sdružení

nás upozornilo, že všechny dotazníky se nám nejspíš nevrátí, z důvodu nespolupráce všech rodičů. Při téhle metodě vzniká riziko a to je jednou z nevýhod dotazníkového šetření.

Můžeme říci, že spolupráce s rodiči na psychorehabilitačním pobytu byla velmi příjemná. Vzali nás mezi sebe při vzájemném vyměňování zkušeností, rad a především jsme mohli osobně poznat jednotlivé dívky s Rettovým syndromem a vyzkoušet si, co péče o ně obnáší.

V příloze uvádíme kazuistiky (příloha č. 2, č. 3) a popis psychorehabilitačního pobytu (příloha č. 4), kde jsme poznali rodiny s dívkami s Rettovým syndromem a jedné z nich jsme dělali osobní asistenci. Příkládáme, také některé fotky, které jsou veřejně dostupné na internetových stránkách.

4.3 Hypotézy

Pro naplnění cílů bakalářské práce jsme vymezili následující hypotézy:

- H1 Dívek s Rettovým syndromem, kterým byla poprvé určena jiná diagnóza je více než dívek, kterým byla stanovena správná diagnóza.
- H2 Rodiny dívek, které nevyzkoušely žádné terapeutické přístupy je méně než rodin, které měly možnost využít různé množství terapií nebo alespoň vyzkoušeli jednu terapii.

4.4 Charakteristika průzkumného souboru

Kritériem pro výběr respondentů bylo vzácné onemocnění Rettova syndromu. Osloveno bylo celkem 24 rodin z různých krajů v ČR. Dotazníky byly zaslány pomocí pana Peka z občanského sdružení Rett Community, s kterým jsme se spojili přes e-mail. Dalším rodinám byly předány osobně na psychorehabilitačním pobytu. Na průzkumném šetření se podílelo 15 z nich, návratnost dotazníků tedy činila 62,5%. Procento návratnosti si vysvětlujeme nespoluprací všech rodičů, někteří ve sdružení sice jsou, ale neúčastní se různých akcí. Bez osobního šíření na psychorehabilitačním pobytu by vyplněných dotazníků bylo téměř o polovinu méně.

Celkem osloveno	Návratnost v číslech	Návratnost v %
24	15	62,5

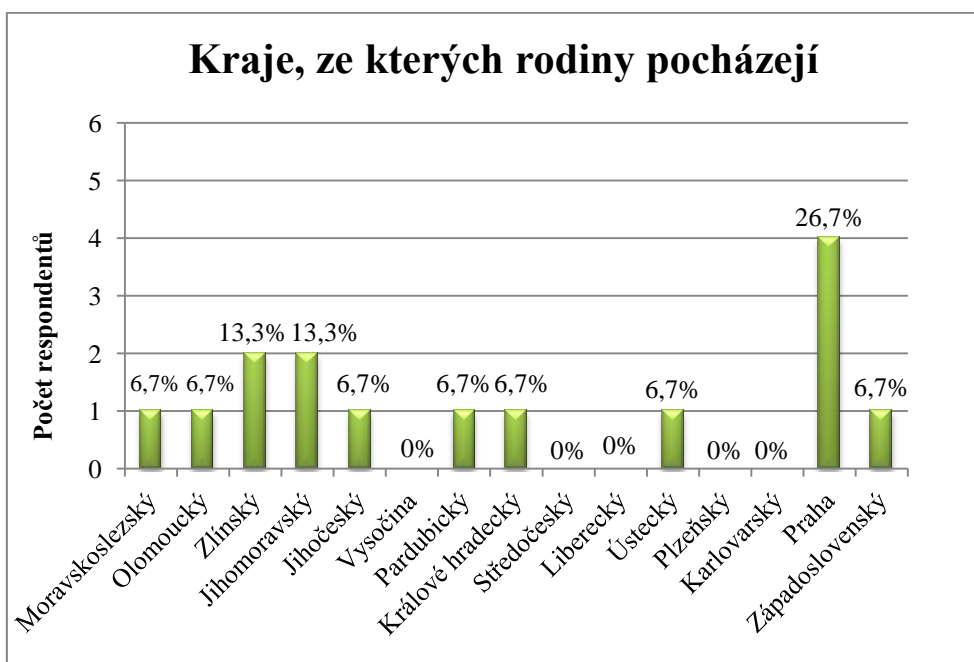
Tabulka č. 5: Návratnost dotazníků z celkového počtu oslovených osob

Celkem bylo osloveno 24 rodičů, kteří pečují o dívku s Rettovým syndromem, dotazník vyplnilo patnáct z nich a návratnost byla tedy 62,5 %.

4.5 Analýza a interpretace dotazníkového šetření

Každá otázka byla zpracována formou grafu nebo záznamu odpovědí, které poskytují přehlednost dosažených výsledků, přičemž pod každým grafickým schématem následuje krátké zhodnocení dané otázky.

Otázka č. 1 zjišťovala, z jakého kraje dítě pochází.

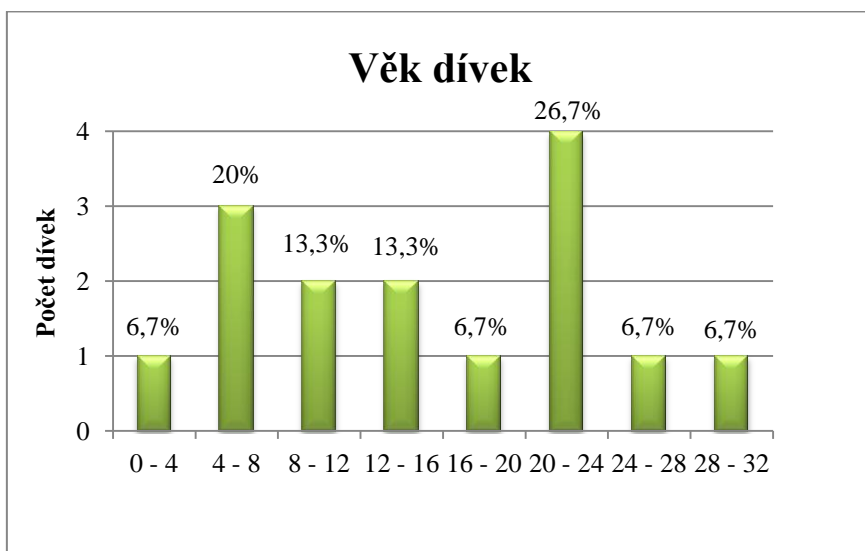


Graf č. 2 : Kraje, ze kterých rodiny pocházejí

Jeden z respondentů uvedl, že pochází ze Západoslovenského kraje. Tato možnost nebyla v nabídce. Nejvíce dotazovaných rodin bydlí v Praze, ve Zlínském a Jihomoravském kraji žijí dvě dívky. Na Vysočině, ve Středočeském, Libereckém, Plzeňském a Karlovarském kraji nebydlí žádný z dotazovaných respondentů. Z ostatních krajů ČR pochází jedna dívka.

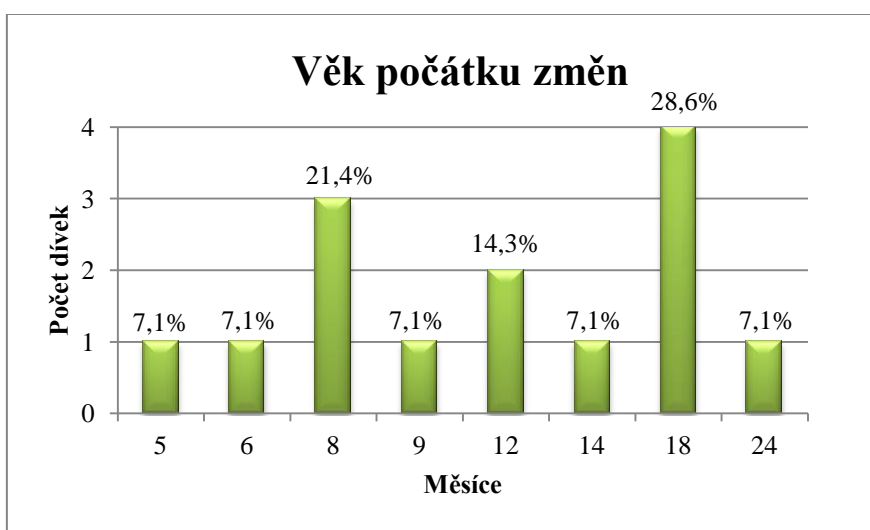
Otázka č. 2 zjišťovala věk dívek s Rettovým syndromem.

Věk dívek se pohybuje v rozmezí od 3,5 roku do 32 let. Grafické znázornění ukazuje, že nejvíc dívek je ve věku od 20 – 24 let - tři z nich mají 21 a jedna 23,5 roku. Nejmladší dívka s Rettovým syndromem má 3,5 let a nejstarší 32 let. (Graf č. 3)



Graf č. 3: Věk dívek

Otázka č. 3 zkoumala věk, ve kterém si rodiče všimli změn ve vývoji dítěte.

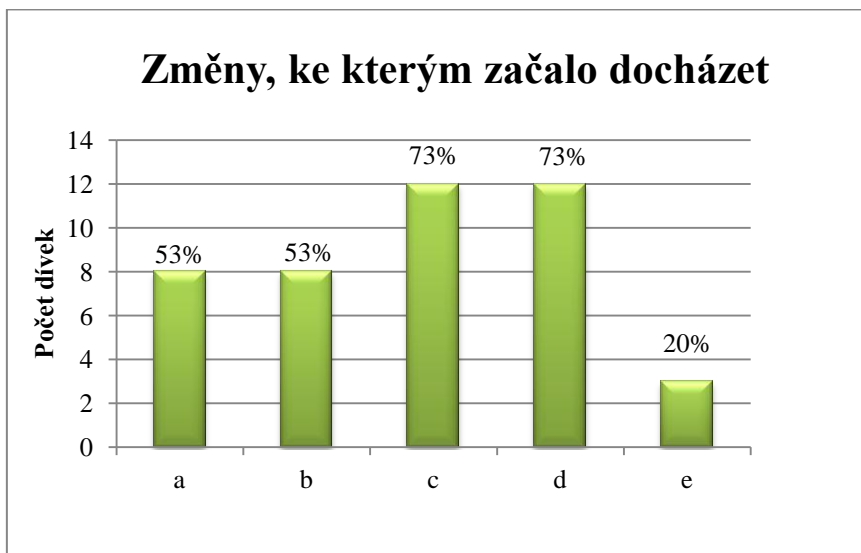


Graf č. 4: Věk počátku změn

Jeden z respondentů nevedl přímo počet měsíců, poznamenal jen, že si všiml změn ve vývoji v několika měsících. Nejvíce rodičů uvedlo, že ke změnám začalo docházet

v osmnácti měsících. Nejpozději zaznamenali odlišný vývoj ve 24 měsících a nejdříve si ho všimla rodina ve věku pěti měsíců. V knize Poruchy autistického spektra od paní Thorové (2006) je uvedeno, že kolem 6 – 18 měsíce se objevují první symptomy. (Graf č. 4)

Otázka č. 4 se dotazovala na změny, ke kterým začalo docházet.



Graf č. 5: Změny, ke kterým začalo docházet

Legenda

- a) stereotypní pohyby rukou
- b) zhoršení očního kontaktu a ztráta zájmu o sociální kontakt
- c) opožděný motorický vývoj v oblasti sezení, lezení, vstávání apod.
- d) opožděný vývoj řeči nebo ztráta verbálních schopností
- e) jiné

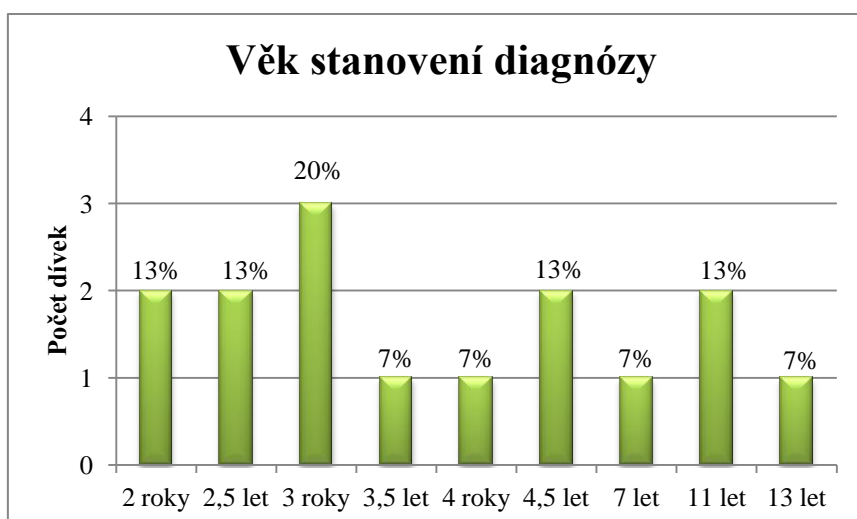
Při odpovědi na tuto otázku rodiče využili možnost výběru z více možných odpovědí. Nejvíce rodičů (73%) uvedlo jako změny opožděný vývoj řeči nebo ztrátu verbálních schopností a opožděný motorický vývoj v oblasti sezení, lezení a vstávání. Stereotypní pohyby rukou, zhoršení očního kontaktu a ztráta zájmu o sociální kontakt zvolilo osm rodičů. V odpovědích „jiné změny“ se objevovaly odpovědi křik, sebepoškozování, epilepsie, vyplazování jazyka, slinění a skřípání zubů. (Graf č. 5)

Otázka č. 5 zjišťuje, v jakém věku byla stanovena diagnóza Rettův syndrom.

Lékař nejvíce dívkám stanovil diagnózu ve třech letech. Nejdříve se u dívek podařilo stanovit Rettův syndrom ve dvou letech. Nejpozději byla diagnóza určena dívce ve třinácti letech.

Jedna z rodin, jejichž dceři byla stanovena diagnóza ve 4,5 roku, zmínila, že ve třech letech neuroložka vyslovila podezření a za osmnáct měsíců měli výsledky krve. Jedné z dívek stanovil diagnózu Rettův syndrom Prof. MUDr. Václav Vojta a pak v deseti letech byla tato diagnóza potvrzena geneticky. Také další rodina uvádí, že klinicky měla jejich dcera diagnózu ve třech letech a geneticky ve třinácti letech.

Rettův syndrom se v ČR diagnostikuje od roku 2001 na základě genetického laboratorního vyšetření. (Graf č. 6)

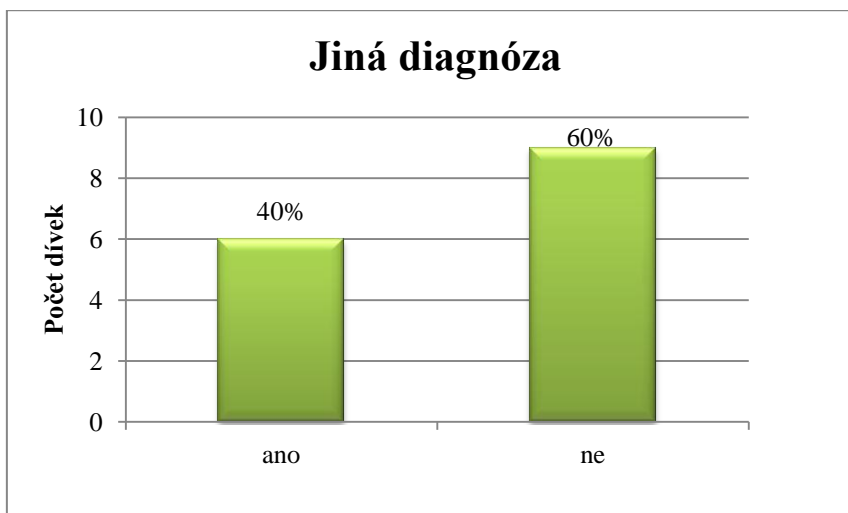


Graf č. 6: Věk stanovení diagnózy

Otázka č. 6 se dotazuje respondentů, zda jejím dětem byla určena jiná diagnóza.

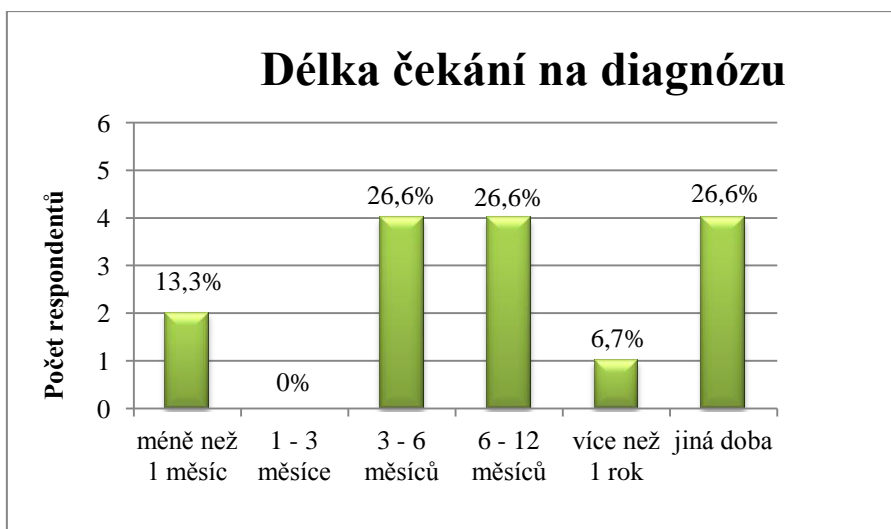
Z celkového počtu 15 respondentů 9 rodičů potvrdilo, že nemělo stanovenou jinou diagnózu než Rettův syndrom. Ostatních šest dívek mělo poprvé stanovenou diferenciální diagnózu. Nejčastěji, a to u tří dívek se vyskytovala diagnóza dětská mozková obrna, dále byla stanovena psychomotorická retardace, degenerativní onemocnění CNS a poruchy autistického spektra. Současný věk pěti dívek, které byly vedeny pod nesprávnou diagnózou, se pohybuje od 21 – 32 let. Z toho bychom mohli usuzovat, že povědomí lékařů o Rettově syndromu je na vyšší úrovni. Naopak to vyvrací fakt, že mezi nimi je jedna z dívek, která má

v současné době 3, 5 let a byla ji určena jiná porucha autistického spektra. A také se k tomu přidává fakt, že věk dívek se správnou diagnózou se pohybuje od 5 – 21 let. Ve vyšším věku se vyskytují jen dvě z dívek, ostatní se pohybují ve věkové kategorii do 13 let. Zřejmě záleží i na odbornosti a zkušenosti lékařů, kteří jim diagnostikovali daný typ postižení. (Graf č. 7)



Graf č. 7: Jiná diagnóza

Otázka č. 7 zkoumá, jak dlouho na stanovenou diagnózu rodiče čekali.



Graf č. 8: Délka čekání na diagnózu

Z výsledků grafu je zřejmé, že osm rodin čekalo na diagnózu v intervalu 3 – 12 měsíců, dále dvě rodiny méně než jeden měsíc a jedna rodina více než jeden rok. Jako jinou dobu uvedli respondenti 2, 3 a 5,5 roku. Nejdelší doba čekání byla 12 let. Tato dívka pochází

ze Západoslovenského kraje a v současné době je jí 25 let. Můžeme se domnívat, že lékařská péče v té době byla nedostačující anebo to bylo způsobené tím, že dívka byla vedena pod diagnózou dětské mozkové obrny a správná diagnóza byla proto stanovena v pozdějším věku. Rodina také sama v dotazníku uvedla, že právě lékařskou péčí považuje za nedostatečnou.

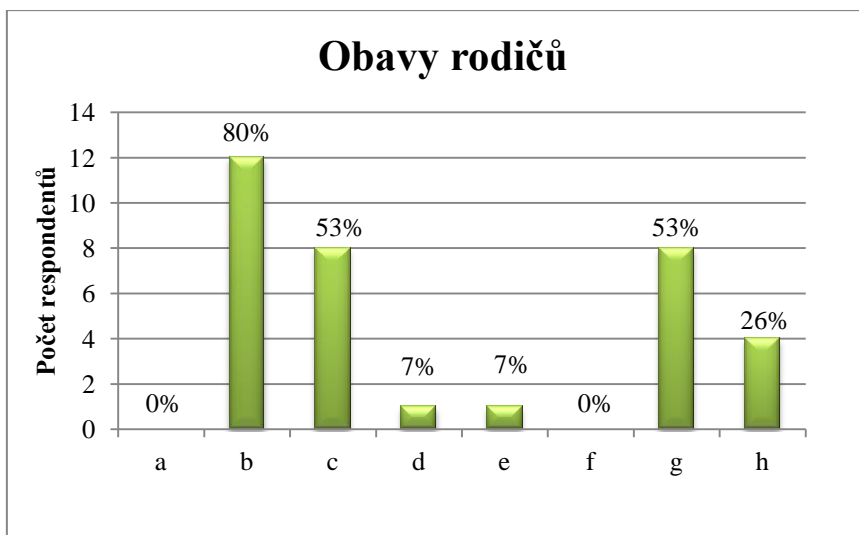
Věk dívek, které čekaly na diagnózu méně než jeden měsíc je rozdílný - 8 a 19 let a také pochází z jiného kraje. Lékařská péče je hodně ovlivňována ošetřujícím lékařem, jeho zkušenostmi a znalostmi. Jedna z těchto rodin uvedla velkou spokojenost s informacemi, které jim poskytl lékař, a druhá rodina byla méně spokojena. Takže lze předpokládat, že diagnózu lékař stanovil správně, ale jedné z rodin poskytl méně informací.

Dívce, které je v současnosti kolem tří let čekala na potvrzení Rettova syndromu dva roky s tím, že jí předtím byla určena porucha autistického spektra. Ještě tedy nedávno a možná i v současné době je potvrzení Rettova syndromu obtížné stanovit, z důvodu odlišných symptomů. Lze ji, ale bezpečně potvrdit geneticky. Samozřejmě pokud je dívka stanovena diferenciální diagnóza a není poslána na genetické vyšetření, pak se doba stanovení diagnózy Rettova syndromu může prodloužit.

Za zvláštní lze považovat, že dívka, které je v současnosti 32 let čekala s rodinou na diagnózu pět a půl roku a rodiče byly s informacemi od lékaře velmi spokojeni. Jak jsme již uvedli dříve, je velmi důležité, aby lékař, který stanovuje diagnózu, měl odpovídající znalosti. Také celkovou situaci může ovlivňovat délka čekání na výsledky genetického vyšetření, která může být poměrně dlouhá. (Graf č. 8)

Otázka č. 8 zjišťuje největší obavy po stanovení diagnózy.

Při odpovědi na tuto otázku rodiče využili možnost výběru z více možných odpovědí. Nejvíce rodičů se obávalo zhoršování symptomů u dítěte. Možnost - náročnost v péči a strach z toho, kdo se o jejich dítě postará, až nebudou schopni, zvolilo osm rodičů. Jeden z nich měl strach z finanční náročnosti a přijmutí dítěte do společnosti. V jiných obavách respondent uvedl neznalost lékařů, veřejnosti a málo dostupných informací, další dva z nich měli strach z předčasné smrti a jeden zmínil, že žádné obavy neměl z důvodu, že v roce 1994 byly k dispozici minimální informace. (Graf č. 9)

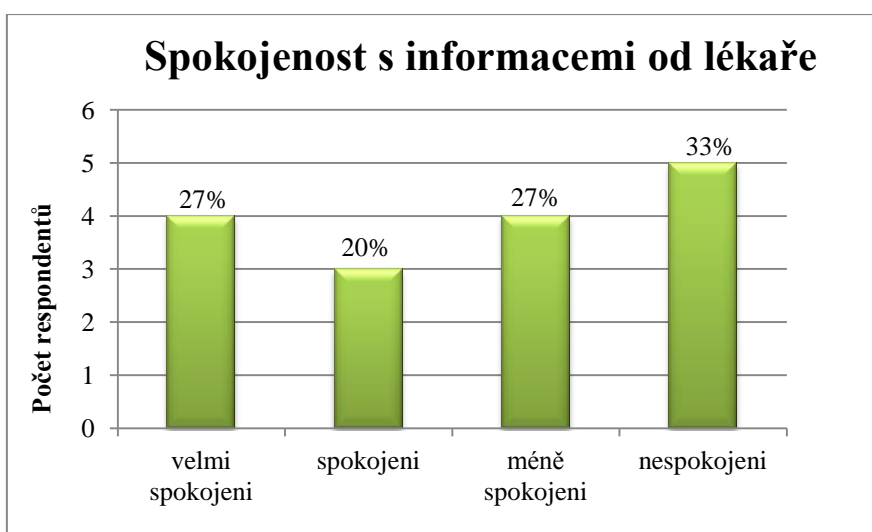


Graf č. 9: Obavy rodičů

Legenda

- a) zařazení dítěte do předškolního, školního zařízení
- b) zhoršování symptomů
- c) kdo se o Vaše dítě postará, až vy nebudete moc
- d) finanční náročnost
- e) přijmutí Vašeho dítěte do společnosti
- f) reakce nejbližší rodiny
- g) náročnost v péči
- h) jiné

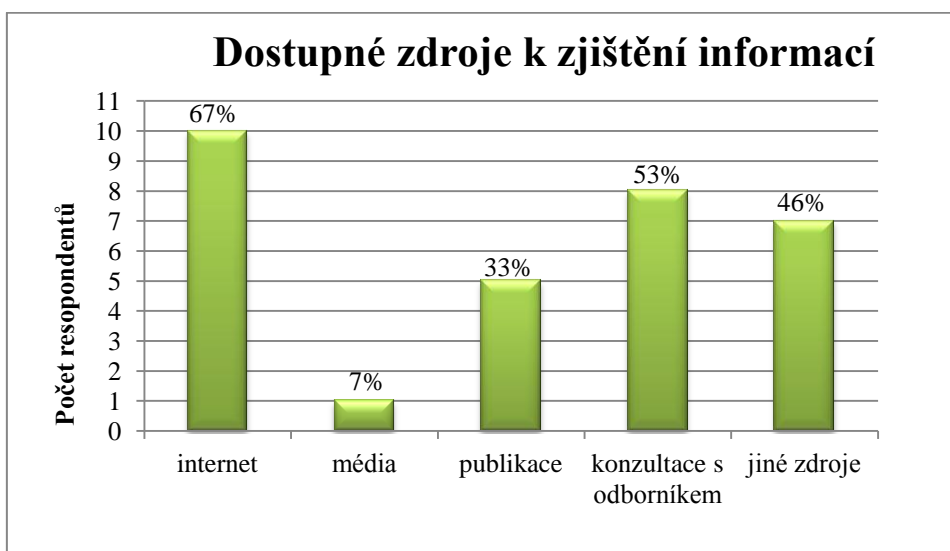
Otázka č. 9 měla za úkol zjistit, jak byla rodina spokojena s poskytnutými informacemi od lékaře.



Graf č. 10: Spokojenost s informacemi od lékaře

Jeden z respondentů uvedl dvě odpovědi, i přesto, že jsme neměli více možností na výběr. Nejvíce respondentů bylo nespokojeno s informacemi, které jim poskytnul lékař. Čtyři rodiče z patnácti byli velmi spokojeni, tři spokojeni a další čtyři méně spokojeni. Nespokojenost nebo menší spokojenost vyjádřili rodiny, které mají děti v různém věku. Velmi spokojeni byli i rodiče, jejichž dcera se nachází ve věku 32 let. Některý z respondentů dokonce uvedl, že byli spokojeni v Praze a nespokojeni v Karviné, takže vážně záleží na specializaci zařízení a lékaře. O občanském sdružení Rett Community se dozvědělo sedm rodin od lékaře, což lze pokládat za pozitivní. (Graf č. 10)

Otázka č. 10 se dotazovala, z jakých dostupných zdrojů zjišťovali rodiče informace o diagnóze.



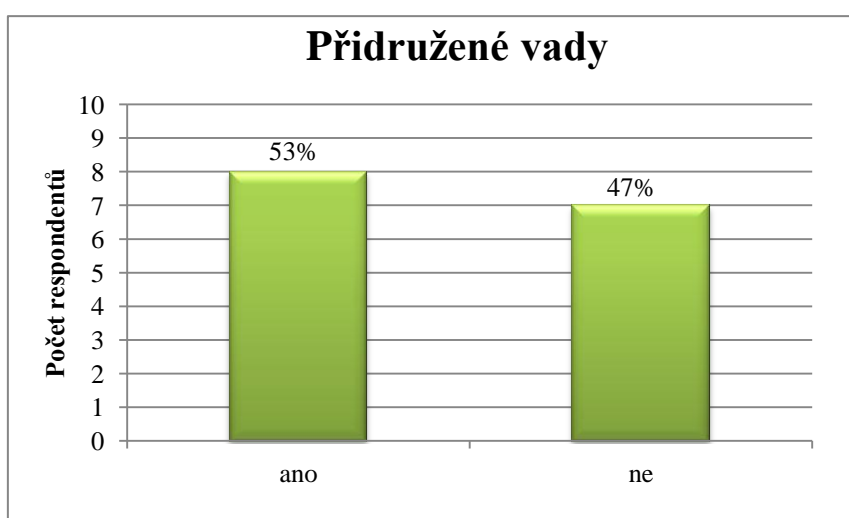
Graf č. 11: Dostupné zdroje k zjištění informací

Při odpovědi na tuto otázku rodiče využili možnost výběru z více možných odpovědí. Jako dostupný zdroj k získání informací o Rettově syndromu nejvíce rodičů (67%) uvedlo internet. Osm rodičů vybralo možnost konzultace s odborníkem – genetikem, psychologem, pediatrem, specialistou na vzácné syndromy, lékařem z okolí. Nejčastěji uvedli respondenti konzultaci s neurologem, jmenovitě s paní MUDr. Zumrovou, profesorem Zemanem, profesorem Martáskem a Severou. Sedm respondentů uvedlo jiné zdroje - setkávání s rodiči stejně postižených dívek (2 respondenti), spoluležící dívka se syndromem na klinice, sdružení Rett Community, Mezinárodní sympóziium 2005, článek z odborného tisku a jeden z rodičů uvedl, že informace nebyly žádné a je zakladatelem Rett Community. Pět rodičů pak

získávalo informace z publikací, nejčastěji Rettův syndrom a jak dál (4 rodiny), z těchto čtyř rodičů jeden z nich čerpal také z knihy Rettův syndrom diagnostika, genetika, terapie, praxe a pátý respondent z nejmenovaného slovenského časopisu. Jeden z rodičů se informace dozvěděl ze slovenské televize: rodina s dívkou s Rettovým syndromem.

Informovanost o Rettově syndromu je určitě vyšší než dříve, ale i tak nelze každou dívku přirovnat k popsanému vývoji a příznakům. (Graf č. 11)

Otázka č. 11 se zaměřovala na zjištění, zda dívky mají jiné přidružené vady.



Graf č. 12: Přidružené vady

Z celkového počtu dívek má osm přidružené vady a ostatních sedm žádnou nemá. Jako přidružené problémy u dětí uvedli rodiče nejčastěji skoliózy (5 rodin), z toho jeden respondent uvedl kyfoskoliózu. Epileptické záchvaty se vyskytují u třech dívek, dále rodiče uvedli deformace chodidel, hypotonii, svalovou ztuhlost, sníženou imunitu, zahlenění, špatné vyprazdňování, astigmatismus²⁶, kratší levou dolní končetinu, osteoporózu²⁷, noční apnoe²⁸, těžkou paréza plexus brachialis²⁹ – horní i dolní typ, kvadruparézu a hyperaktivitu.

Problém s osteoporózou má jen jedna z dívek ve věku 23,5 let. Lze vidět, že zdravotní stav dívek může být různý, některé komplikace se vyskytují s přibývajícím věkem – jedná se zejména o osteoporózu a také se může postupem času zhoršovat hybnost dívek. Právě špatné vyprazdňování a skolióza může souviset s omezenou až úplnou neschopností pohybu.

²⁶ refrakční vada oka

²⁷ úbytek kostní hmoty

²⁸ porucha dýchání projevující se zástavou dechu

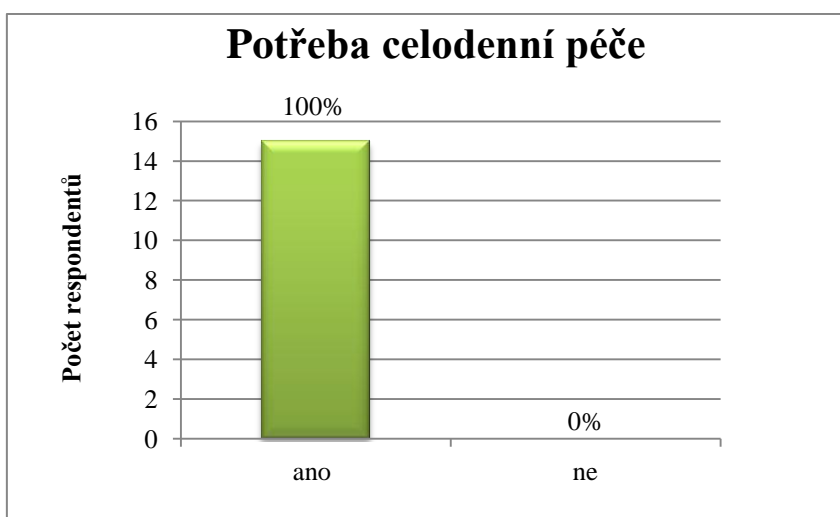
²⁹ obrna nervů pažní pleteně

Epilepsie se vyskytuje u dívky, která má 3,5 roku, 21 a 23,5 let. Skolióza se objevuje u dívek ve věku – 13, 11 a dvakrát ve 21 letech a kyfoskolióza u dívky s věkem 23,5. (Graf č. 12)

Otázka č. 12 se dotazovala na potřebu celodenní péče.

Všechny dívky s Rettovým syndromem potřebují celodenní péči. Jeden z rodičů v dotazníku uvedl, že považuje nedostatečnou péči o pečujícího, rodiče nemocného dítěte jsou zcela zásadní pro jeho existenci a přes to veškerá péče a zájem je nasměřovaná pouze na dítě.

Jde vidět, že rodiče si potřebují odpočinout a zároveň i pro dítě může být vhodná změna prostředí v péči asistentek, příbuzných a přátel. Za důležité lze pokládat, aby se rodina věnovala svým zálibám a také, aby si partneři na sebe udělali čas. Velkou pomocí může být právě blízká rodina. (Graf č. 13)



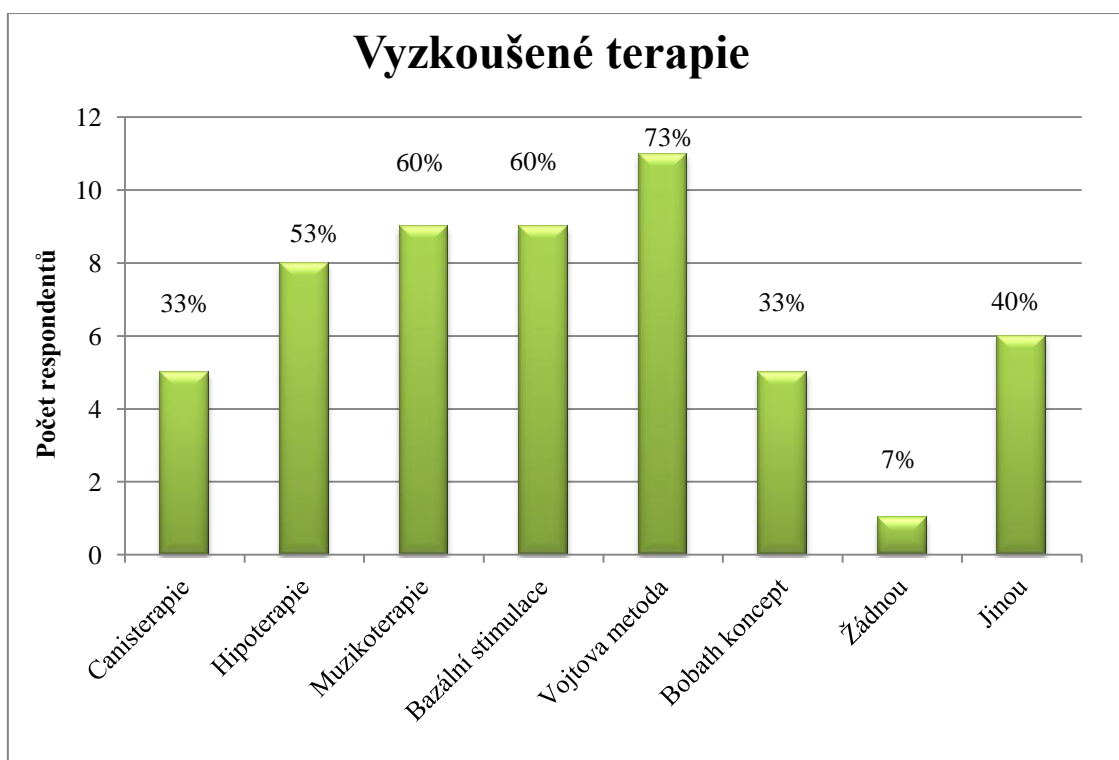
Graf č. 13: Potřeba celodenní péče

Otázka č. 13 se dotazovala, které terapie rodiče s dětmi vyzkoušeli.

Při odpovědi na tuto otázku rodiče většinou vybrali více než jednu z možných odpovědí. Vojtovu metodu vyzkoušelo nejvíce dívek, důvodem mohou být motorické problémy, které se vyskytují u většiny dívek. Muzikoterapie a bazální stimulace se zúčastnilo devět dívek. Více jak polovina rodičů s dívkami realizovala hipoterapii a pět dívek se zúčastnilo canisterapie³⁰ a Bobath konceptu. Jeden z rodičů nevyzkoušel s dívkou žádnou

³⁰ terapie pomocí psa

terapii. Jiné terapie uvedlo 40% rodičů a to hydroterapii, ergoterapii³¹, masáže, chirofonetiku³², arteterapii³³, neuromuskulární stimulaci NMS, kraniosakrální³⁴ terapii, akupresurní body, plavání a cvičení na míči. Využití terapií u dívek je velmi široké, ovšem záleží individuálně na každé dívce, která terapie jí vyhovuje nebo naopak pro ni není vhodná. Jen jeden z rodičů s dívkou nevyzkoušel žádnou terapii, této dívce je v současné době 32 let. Můžeme se tedy domnívat, že dříve nebyly takové možnosti, jako jsou dnes a nyní už to není možné z důvodu zdravotních problémů dívky. Dalším problémem by mohla být dostupnost terapií v okolí anebo nemožnost si terapii dovolit z finančního hlediska. (Graf č. 14)



Graf č. 14: Vyzkoušené terapie

Otázka č. 14 zjišťovala, jaké terapie dítěti nejvíce prospěly.

Při odpovědi na tuto otázku rodiče využili možnost výběru z více možných odpovědí.

Největším přínosem pro dívky jejich rodiny uvedly muzikoterapii (47%). Dále pěti respondentům z jejich pohledu dívkám prospěla Vojtova metoda a hipoterapie. Na čtyři dívky pozitivně působil Bobath koncept a na tři bazální stimulace. Jako další prospěšné terapie

³¹ léčba prováděním každodenních pracovních činností

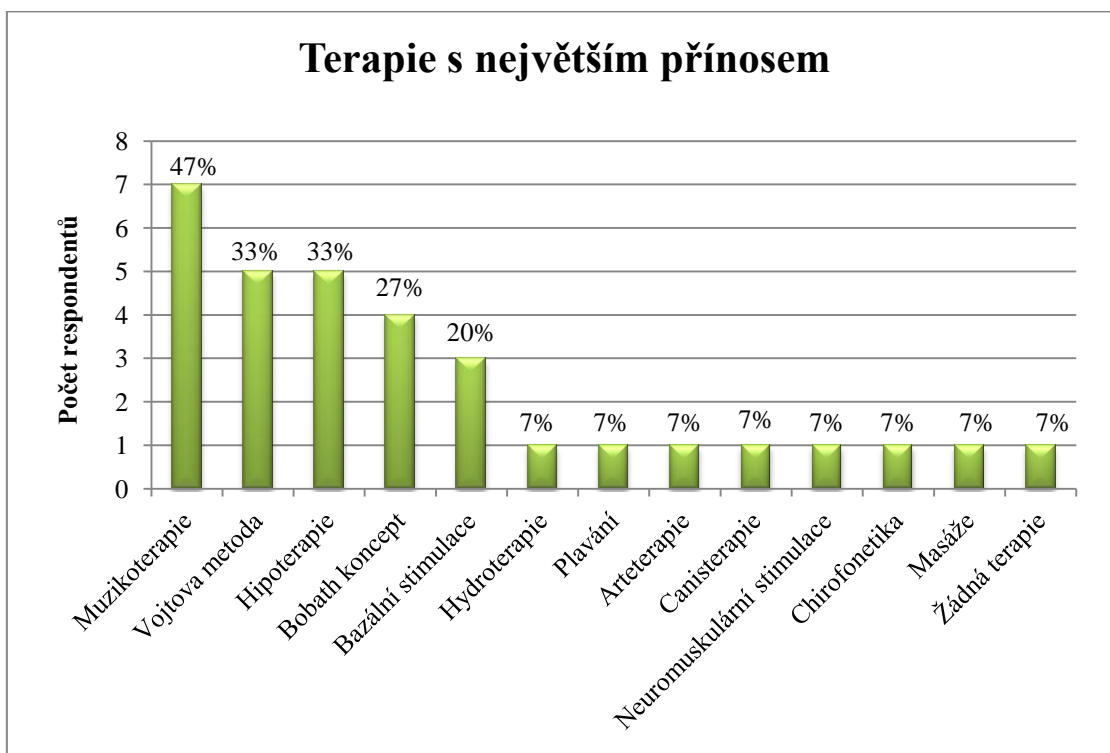
³² terapie, při které se daná proudící forma hlásky přenáší na záda a hlásky se přitom vyslovuje

³³ léčba využívající výtvarného umění

³⁴ lebko-křížová terapie

respondenti zmínili hydroterapii, plavání, arteterapii, canisterapii, neuromuskulární stimulaci, chirofonetiku, masáže a jeden z nich uvedl, že žádnou terapii s dívkou nerealizoval.

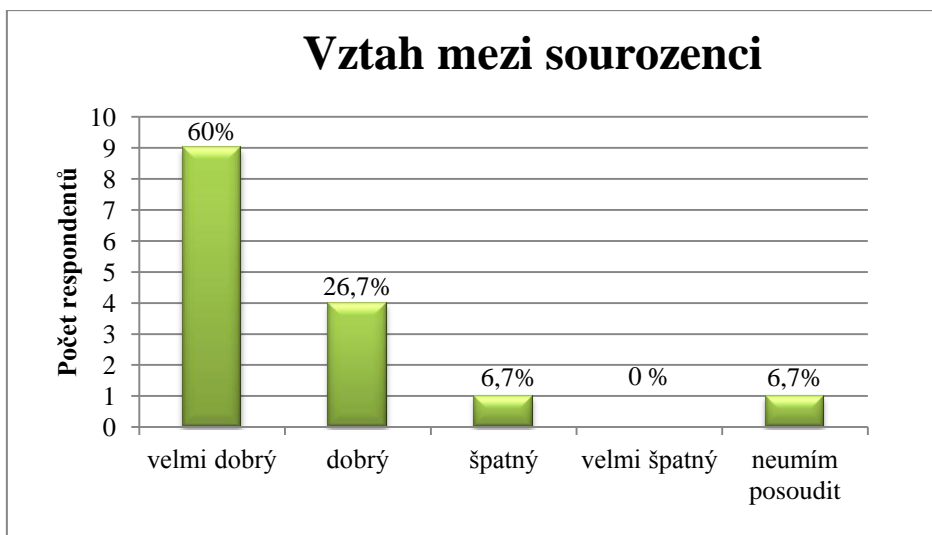
Jeden z respondentů uvedl, že pokud to zdravotní stav dcery dovoľoval, tak každá terapie pro ni byla přínosem. Mezi terapie, které vyzkoušeli, uvedli muzikoterapii, hipoterapii, bazální stimulaci a Vojtovu metodu. (Graf č. 15)



Graf č. 15: Terapie s největším přínosem

Otázka č. 15 byla zaměřena na vztah mezi sourozenci.

Nejvíce rodičů uvedlo, že vztah mezi sourozenci je velmi dobrý. Čtyři rodiče zhodnotili vztah, jako dobrý a špatný vztah mezi sourozenci a neschopnost posoudit uvedl jen jeden z rodičů. Velmi špatný vztah mezi sourozenci žádný respondent nevedl. Hodně zde zřejmě záleží, zda je intaktní sourozenec starší či mladší. Taky na výchovném stylu rodičů a nárocích na dětech. (Graf č. 16)



Graf č. 16: Vztah mezi sourozenci

Otázka č. 16 se dotazuje, zda měli rodiče problém zařadit dítě do předškolního, školního zařízení.



Graf č. 17: Problém při zařazování dítěte do školního zařízení

Bezproblémové zařazení do předškolního, školního zařízení uvedlo více rodin (67%). Jeden z respondentů uvedl, že neměl problém, neboť dívka do žádné školní instituce nedocházela a navštěvuje Domov sociálních služeb. Další dívka má domácí vyučování kvůli svému zdravotnímu stavu a jiná zase navštěvuje denní stacionář. Respondentům, kterým nestála žádná překážka při zařazení dětí do školního zařízení, pochází z Prahy, z Olomouckého, Jihomoravského, Moravskoslezského a Jihočeského kraje. Dvě dívky jsou ze

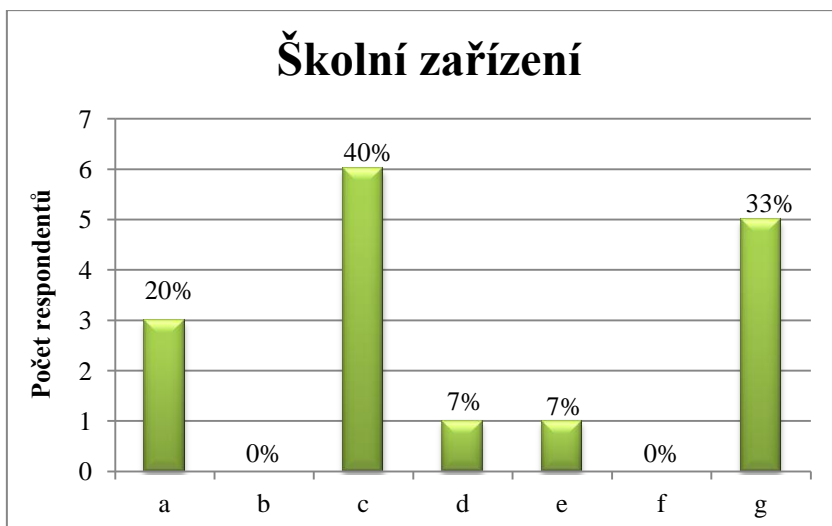
Zlínského kraje. Z uvedeného vyplývá, že sedm rodin nemělo problém při zařazení dívky do školního zařízení.

Pět rodičů mělo naopak problém při zařazení dítěte do školní instituce. Můžeme předpokládat, že rodina žije v místě, kde není žádná speciální škola nebo je kvůli kapacitě v místě bydliště nemohou přijmout. Také se může jednat o to, že rodina se snaží dítě integrovat a v příslušné škole nejsou kvalifikovaní pedagogové a nelze zajistit asistenta pedagoga. Docházku do běžné mateřské či základní školy neuvedl žádný z rodičů. Záleží individuálně na každém rodiči a pak hlavně na dívce, zda by pro ni integrace v běžné škole byla prospěšná. Je zde také možnost, že děti teprve do školy nastoupí anebo přestoupí z jiné školy. Rodiny, které měly problém při zařazení jejich dětí do škol, pochází z Královéhradeckého, Pardubického a Ústeckého kraje a dvě z Prahy. Z toho tři dívky v současnosti navštěvují základní školu speciální, jedna speciální mateřskou školu a jedna dívka nenavštěvuje žádné zařízení. (Graf č. 17)

Otázka č. 17 se dotazovala, na školní zařízení, které dítě momentálně navštěvuje.

Jedna z rodin uvedla dvě odpovědi.

Základní školu speciální navštěvuje nejvíce dívek, tedy šest a tři chodí do mateřské školy speciální. Jedna z rodin uvedla, že dívka základní školu speciální – desetiletou povinnou školní docházku absolvovala a momentálně navštěvuje denní stacionář. Základní školu praktickou a základní školu speciální při zdravotnickém zařízení navštěvuje jedna dívka. Dívka, která je zapsaná v základní škole praktické, má individuální vzdělávací plán, školu nenavštěvuje a jedná se o formu konzultací. Žádná z dívek nechodí do běžné mateřské školy ani do speciální třídy při běžné mateřské škole. Dalších pět rodičů uvedlo jiné zařízení, do kterých dívky dochází - Domov sociálních služeb, domácí vyučování, dva z nich uvedli denní stacionář a jeden z respondentů uvedl, že dívka žádné školní zařízení nenavštěvuje. Důvodů pro výběr speciální školy je více – např. nabízejí vysokoškolsky vzdělané speciální pedagogy, kteří mají zkušenosti s metodikou při vzdělávání těchto dívek. Dále by tyto školy měly být vybavené různými speciálními pomůckami a poskytovat bezbariérový přístup. V případě, že má dítě závažné zdravotní problémy, může mu program domácího vyučování vyhovovat více než jiné formy vzdělávání. (Graf č. 18)

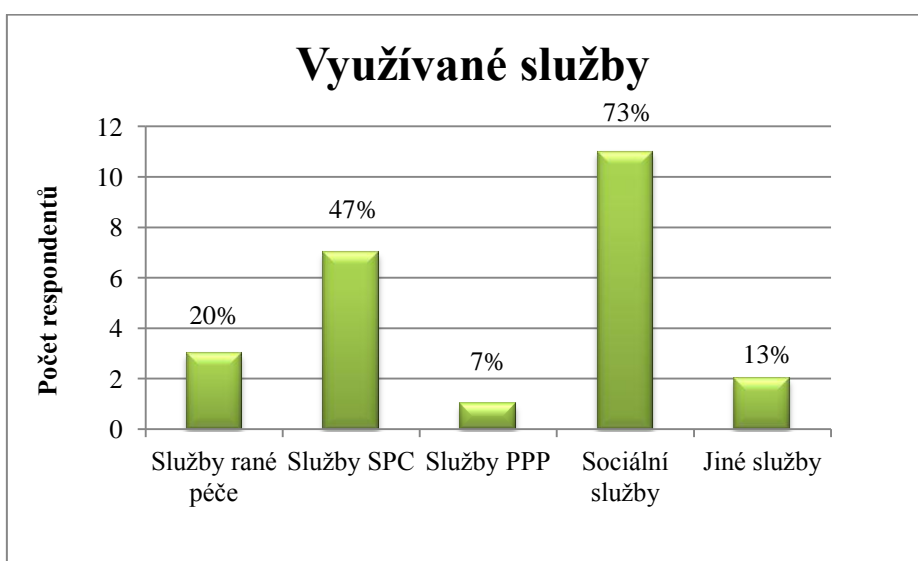


Graf č. 18: Školní zařízení

Legenda

- a) speciální mateřská škola
- b) běžná mateřská škola
- c) základní škola speciální
- d) základní škola praktická
- e) základní škola speciální při zdravotnickém zařízení
- f) speciální třída při běžné základní škole
- g) jiné

Otázka č. 18 zjišťovala služby, které rodina využívá.

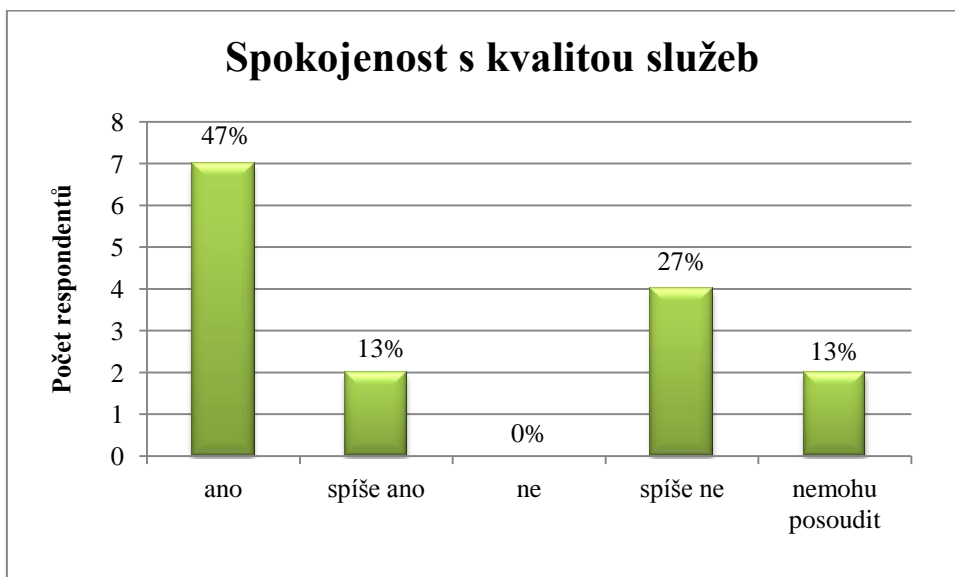


Graf č. 19: Využívané služby

Při odpovědi na tuto otázku rodiče využili možnost výběru více z možných odpovědí.

Z výsledků grafu je zřejmé, že sociální služby, jsou nejčastěji využívány. Z nich je upřednostňovaná osobní asistence (6 rodin) a denní stacionář (3 rodiny). Dále rodiny zmínily pečovatelskou službu, týdenní pobyt v domově sociálních služeb a asistenční službu APLA. V odpovědích „jiné služby“ (2 odpovědi) se objevovaly odpovědi rehabilitace a soukromé využití studentek a rodiny. Služby speciálně pedagogického centra využívá také mnoho rodin (47%). Respondenti, kteří zmínili služby pedagogicko - psychologické poradny, ji využívají jen zřídka. (Graf č. 19)

Otázka č. 19 se dotazovala respondentů, zda jsou spokojeni s kvalitou služeb.



Graf č. 20: Spokojenost s kvalitou služeb

Z celkového počtu je sedm rodičů spokojeno s kvalitou služeb, čtyřem rodičům kvalita služeb spíše nevyhovuje a dvěma naopak vyhovuje. Služby nemohou posoudit dva z respondentů. Odpověď ne, nepoužil nikdo.

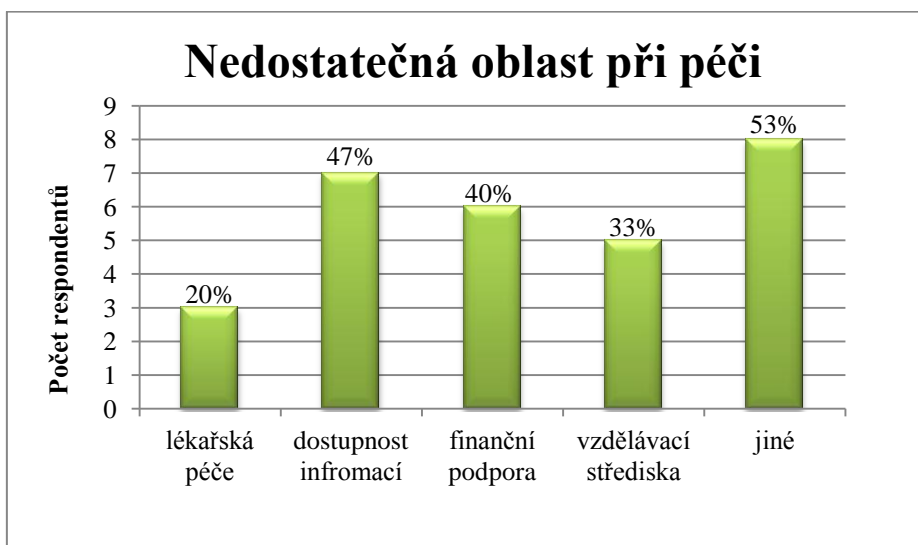
Jeden z respondentů uvedl, že chybí v zařízení speciální pedagog, který by připravil odpovídající program a zapojil tak dítě i s těžkým postižením. Jedna z rodin, která nedokáže posoudit služby, uvedla, že pokud chtějí chodit do zaměstnání, jsou rádi, že mají možnost vozit svou dceru každý den do stacionáře. Jako výhradu uvádí především nedostačující pitný režim.

Právě jedním z problémů může být, že pracovníci nejsou dostatečně trpěliví a vytrvalí při dosahování pokroků. A v důsledku toho může být rodina nespokojena. Je však pozitivní, že více respondentů je spokojeno se službami. (Graf č. 20)

Otázka č. 20 zjišťovala, jakou oblast v souvislosti s péčí o děti považují rodiče za nedostatečnou.

Při odpovědi na tuto otázku rodiče využili možnost výběru z více možných odpovědí.

Za nedostatečnou oblast považuje nejvíce rodičů dostupnost informací. Dále šest rodičů vnímá finanční podporu a pět rodičů vzdělávací střediska jako oblast, která je nedostačující. Tři respondenti nejsou spokojeni s lékařskou péčí. Jiné nedostačující oblasti uvedlo osm rodičů a to především výzkum, osvětu v plošných médiích, ztíženou dostupnost lékařské péče nesouvisející s diagnózou (zubní, chirurgické ošetření), nedostupnost denních stacionářů, neinformovanost lékařů, pobytové asistence s asistentkou a dva z nich uvedli respitní péči. (Graf č. 21)



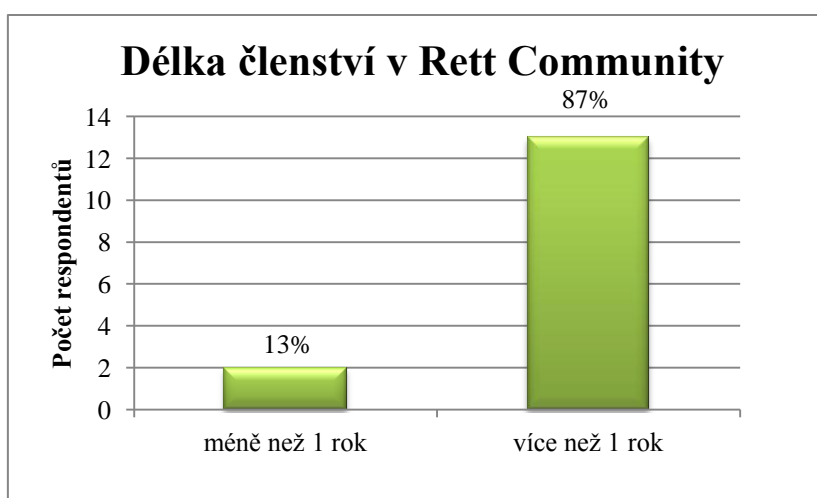
Graf č. 21: Nedostatečná oblast při péči

Otázka č. 21 zkoumala co rodičům dětí s Rettovým syndromem chybí.

Zde uvádíme výčet z odpovědí rodičů.

- „Možnost výběru vzdělávacího, pobytového zařízení.“
- „Dobrá zdravotní starostlivost a informovanost.“
- „Lepší následná zdravotní péče, lepší sociální služby, lepší uznání od státu a společnosti o péči o těžce postižené (IV. Stupeň).“
- „Větší možnost asistence a sociálních služeb.“
- „Nedostupnost denních stacionářů, odlehčovací služby (dostupnost a finanční stránka), mimoškolní aktivity.“
- „Možnost delšího pobytu v klidném prostředí.“
- „Společenské uznání, společenské ocenění, postavení pečujícího o těžce postižené dítě.“
- „Specializované neurologické pracoviště pro dospělé s Rett.“
- „Často energie stíhat vše, co je potřeba a asistence.“
- „Možnost odpočinku a respitní péče.“
- „Odlehčovací služby.“
- „Čas, informace, asistence, speciálně upravené hřiště a kroužky.“
- „Co bude dál, až moji dceři bude více let, když stacionář je pouze do věku 14 let.“

Otázka č. 22 se dotazovala na dobu členství v Rett Community.



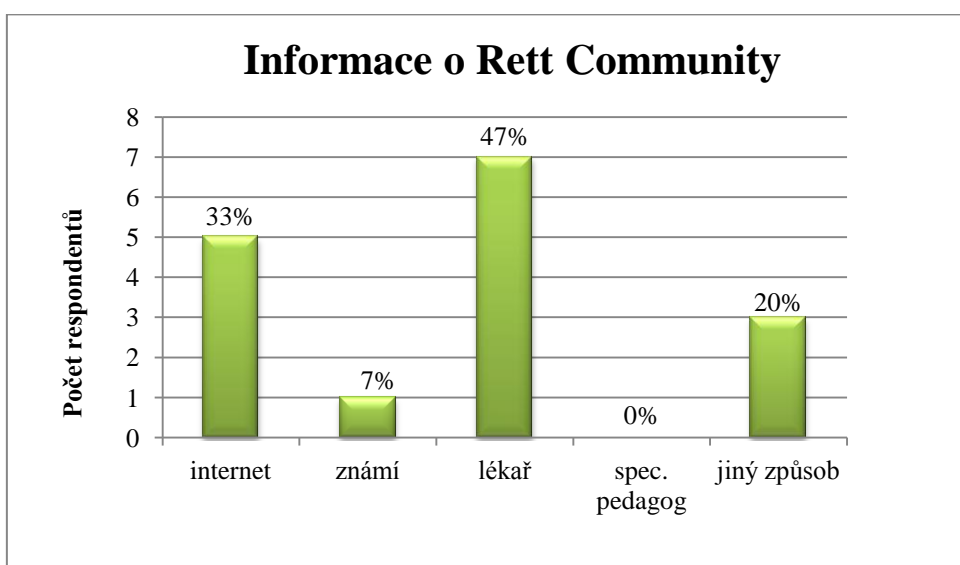
Graf č. 22: Délka členství v Rett Community

Z celkového počtu je 13 rodičů členem občanského sdružení Rett Community déle než jeden rok. Ostatní dvě rodiny jsou členem méně než rok. Občanské sdružení Rett Community je zaregistrováno ode dne 29. 01. 2004. Jedním z důvodů proč dvě rodiny jsou ve sdružení méně, než rok je pravděpodobně to, že jejich děti jsou ve věku 3,5 roku a 5 let. Navíc druhé dívce byla stanovena diagnóza ve 4,5 roku, takže se během půl roku stali členy Rett Community o němž se dozvěděli od lékaře a z internetu. (Graf č. 22)

Otázka č. 23 zjišťuje, jak se respondenti dozvěděli o organizaci.

Při odpovědi na tuto otázku rodiče využili možnost výběru více z možných odpovědí.

Nejvíce rodin a to sedm se o občanském sdružení Rett community dozvědělo od lékaře, pět z internetu a jedna rodina přes známého. Speciální pedagog neupozornil žádnou rodinu, že existuje občanské sdružení. Jiný způsob uvedly tři rodiny a to, že je oslovila zakladatelka o. s. anebo sami založily Rett Community. (Graf č. 23)



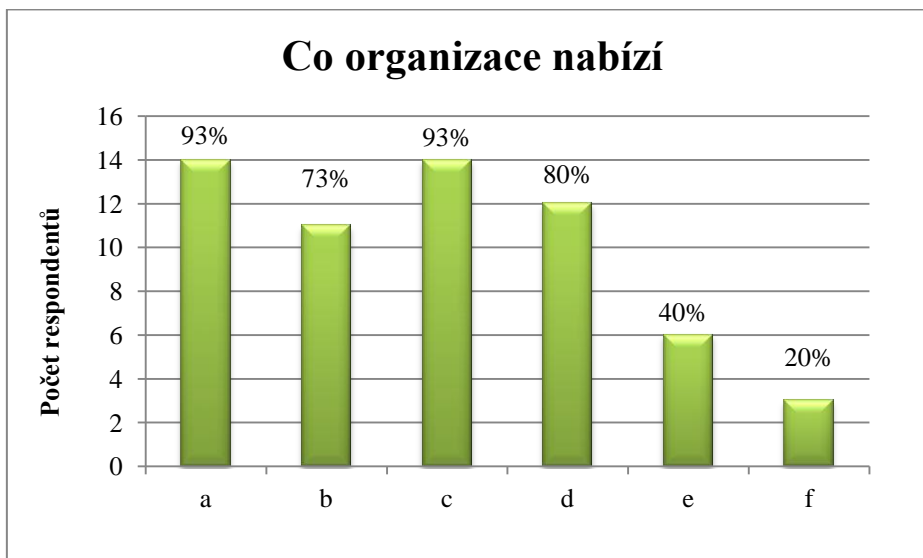
Graf č. 23: Informace o Rett Community

Otázka č. 24 se dotazovala, co rodinám daná organizace nabízí.

Při odpovědi na tuto otázku rodiče využili možnost výběru více z možných odpovědí.

Nejvíce rodin uvedlo, že Rett Community jim nabízí informace o Rettově syndromu a seznámení s rodinami dívek s Rettovým syndromem. 12 rodičů zvolilo odpověď, kdy jim občanské sdružení poskytuje adresy dostupných služeb pro zdravotně postižené a 11

respondentů aktivity k odreagování. Šest uvedlo poradenství a tři rodiny jiné služby. Mezi nimi první z respondentů uvedl předávání si zkušeností mezi rodiči, další z dotazovaných uvedl přátelství, výměnu informací, podporu mezi rodiči a radost, že existují lidé, kteří nám dobrovolně pomáhají. Poslední rodina uvedla psychickou podporu a sílu fungovat dál. (Graf č. 24)



Graf č. 24: Co organizace nabízí

Legenda

- a) informace o Rettově syndromu
- b) aktivity k odreagování
- c) seznámení s rodinami dívek s Rettovým syndromem
- d) adresy dostupných služeb pro zdravotně postižené
- e) poradenství
- f) jiné

Prostor pro komentář rodin

- „Pouze díky o. s. Rett Community máme možnost získávat cenné rady a poznatky od rodin s takto postiženými děvčaty, nahrazuje tak vlastně státní složky...“
- „Naše dcera nám dělá v poslední době jen samou radost i přes všechny prognózy jde s vývojem dopředu a její sociální citění je o mnoho lepší, s mladší sestrou vychází velmi dobře, oční kontakt dokonce vyhledává, komunikace je z části samostatná, jinak opakuje a odpovídá na jednoduché otázky.“

- „*Já nejsem vlastní matka. Matku srazilo auto, když malá měla dva roky. Když měla 12 roků, stala jsem se manželkou jejího otce a tak se od té doby o ni staráme spolu. Velmi si rozumíme, nebo já jsem pracovala s postiženými dětmi celý život. Dotazník jsem vyplnila tak, jak o věcech vím od manžela, i z vlastních zkušeností.*“

4.6 Vyhodnocení výsledků průzkumného šetření ve vztahu k hypotézám

H1 Dívek s Rettovým syndromem, kterým byla poprvé určena jiná diagnóza je více než dívek, kterým byla stanovena správná diagnóza.

Hypotéza H1 byla uskutečněným průzkumem nepotvrzena.

Z celkového počtu 15 respondentů, devět (60%) potvrdilo, že jejich dítě nemělo stanovenou jinou diagnózu než Rettův syndrom.

Větší počet dětí se správnou diagnózou si vysvětlujeme zkušenostmi a znalostmi lékařů, které rodina navštíví. Znalost lékařů tohoto syndromu a jeho projevů je důležitá pro určení Rettova syndromu. Stejně tak genetické vyšetření je podstatné pro diagnostikování.

Překvapením bylo, že správná diagnóza byla dívkám stanovena ve věku od 2 – 4,5 let. Nejstarší dívka, které lékař diagnostikoval Rettův syndrom, má v současnosti 21 let. Tato rodina uvedla, že jí diagnózu určil Prof. MUDr. Václav Vojta ve dvou letech. Celkově čtyřem rodinám byla stanovena správná diagnóza bez genetického vyšetření, neboť to se v ČR realizuje od roku 2001.

H2 Rodiny dívek, které nevyzkoušely terapeutické přístupy je méně než rodin, které měly možnost využít různé množství terapií nebo alespoň vyzkoušely jednu terapii.

Hypotéza H2 byla uskutečněným průzkumem potvrzena.

Ve 14 případech, což je 93 %, bylo respondenty uvedeno, že využili různé terapie. Vyšší počet zkušeností s terapiemi si vysvětlujeme tím, že dívky k zlepšení zdravotního stavu některé z terapií potřebují. Nejvíce respondentů s dětmi vyzkoušelo Vojtovu terapii, zřejmě z důvodu problémů s motorikou a svalovým napětím.

Překvapením bylo velké množství terapií (16) vyzkoušené s dívkami, z nichž jako nejvíce přínosnou rodiny uvedly muzikoterapii. Pokud je použita při této terapii příjemná hudba, neměla by uškodit žádné dívce.

Lze předpokládat, že různorodost využitých terapií spočívá v tom, že každá dívka je jiná a proto jí také prospívá odlišná terapie. Souvisí to především s rozdílným zdravotním stavem dívek. Také se můžeme domnívat, že rodiny bydlí v místě, kde jsou terapie dostupné nebo dojíždí do jiného města. Důvodem může být také to, že se jich dívka účastní v rámci školního vyučování.

Některé terapie neobsahují jen prvky fyzioterapie, ale také psychoterapie a socioterapie a tak přispívají k pozitivnímu vývoji dítěte.

4.7 Závěry průzkumu

Záměrem průzkumného šetření bylo nahlédnout do života rodin dívek s Rettovým syndromem. Zjistit problematiku stanovení správné diagnózy a jejich spokojenost či nespokojenost s využívanými službami a školskými zařízeními.

Průzkumem byla zjišťována fakta: v jakém věku si rodiče všimli počátečních změn ve vývoji dívek, k jakým změnám začalo docházet, věk a největší obavy při stanovení konečné diagnózy - Rettův syndrom, dostupné zdroje ke zjišťování informací, využitelnost jednotlivých terapií a spokojenost se službami. Rodiče měli možnost vyjádřit, co jim nejvíce chybí a jak dlouho jsou členem Rett Community a co jim tato organizace nabízí. Na závěr měli respondenti prostor pro vlastní komentář.

Z výsledků průzkumu vyplývá, že nejčastějším obdobím, kdy rodiče postřehli změny ve vývoji dítěte je osmnáctý měsíc. Nejdříve si jedna z rodin všimla počátečních příznaků v pěti měsících a nejpozději ve 24 měsících. Lze vidět, že každá dívka se vyvíjí jinak, také zde záleží na lékařích, které rodina navštěvuje, a ti si kromě rodičů mohou všimnout zvláštností ve vývoji. Pokud si lékaři neví rady a nejsou si jisti, zda je dítě v pořádku, mohou rodičům doporučit jiného odborníka.

Určení konečné správné diagnózy bylo nejvíce dívkám určeno ve věku tří let, což může být způsobeno výraznějšími projevy, a proto lékař doporučí genetické vyšetření. Velmi to souvisí se zkušenostmi, specializací, informovaností lékařů, kteří diagnózu stanoví. Musíme však vyzvednout, že 60% rodin z 15 nemělo určenou jinou diagnózu než Rettův syndrom. Naopak devět rodin uvedlo menší spokojenost, nespokojenost s informacemi od lékaře po stanovení diagnózy. Lékaři tedy mohou mít podezření na Rettův syndrom, ale pak rodinám neumějí poskytnout dostatek srozumitelných informací anebo mohou mít problém se způsobem sdělení.

Jako dostupné zdroje ke zjištění informací uvedli respondenti nejčastěji internet a pak také konzultaci s odborníkem. V současné době internet jako zdroj informací, nelze považovat za překvapující.

Z využitelných terapií nejvíce rodin uvedlo Vojtovu metodu. Toto zjištění by mohlo mít souvislost s motorickými problémy dívek. Jako terapie, která dívkám nejvíce prospěla, převažovala muzikoterapie, což zřejmě souvisí s pozitivním působením hudby na každého člověka. Samozřejmostí je, vybrat hudbu, která se danému člověku líbí.

Ze zjištěných hodnot týkající se využívání služeb, je zřejmé, že většina rodičů využívá služeb sociálních. Zejména osobní asistenci a denní stacionář. Téměř všichni rodiče jsou se službami, které využívají spokojeni.

Z dosažených výsledků vyplývá nespokojenost s dostupností informací, které rodiče považují při péči o dítě za důležité. Dále jsou rodiny nespokojeni se ztíženou dostupností lékařské péče nesouvisející přímo s diagnózou, osvětou v plošných médiích, nedostupností denních stacionářů, pobytovou asistencí s asistentkou a respitní péčí.

Členy občanského sdružení Rett Community jsou všechny z dotazovaných rodin. Většina respondentů se dozvěděla o organizaci od lékaře. Nejvíce rodin uvedlo, že jim sdružení poskytuje informace o Rettově syndromu a také jim umožňuje seznámení s rodinami dívek s Rettovým syndromem. Rett Community zprostředkovává vzájemná setkání rodičů a ty si tak mohou poskytnout pomoc a podporu.

4.8 Doporučení pro praxi

Na základě dosažených výsledků v rámci výzkumného šetření bychom rádi vyslovili některé návrhy, které by se daly využít v praxi.

Rodina potřebuje odpočinek a chvíli volného času pro sebe. Proto je potřebné využívat respitní péči anebo také podpory blízké, širší rodiny. V roce 2012 vydala Rett Community Adresář poskytovatelů služeb pro osoby se zdravotním postižením, kde jsou dostupné i adresy odlehčovacích služeb v jednotlivých krajích. Rodiny se domnívají, že se stále zapomíná na pečující osoby a tyto služby nejsou příliš dostupné. Rodina tvoří základ pro zázemí dítěte, je proto důležité rozšíření těchto služeb.

Je důležité, aby se rodiče obrátili na lékaře co nejdříve, když pojmu podezření, že vývoj dítěte neprobíhá dle vývojových stádií. V případě, že dětský lékař nebude schopen

stanovit diagnózu a bude přesvědčovat rodiče, že je dítě v pořádku i přes zjevné nápadnosti ve vývoji, doporučujeme rodině kontaktovat jiného odborníka a seznámit ho s danou situací.

Podstatné je zvýšit povědomí dětských lékařů o Rettově syndromu. Bereme v potaz, že lékaři nemohou znát každé vzácné onemocnění, ale v případě, že si nevědí rady, měli by umět rodině doporučit jiného odborníka. Také se mohou více na dítě zaměřit, pozorovat jeho celkový vývoj a změny. Pokud má lékař podezření, měl by rodinu poslat na genetické vyšetření, které syndrom potvrdí anebo naopak vyloučí.

ZÁVĚR

Záměrem této práce bylo stručně přiblížit problematiku Rettova syndromu. I když uvádíme průběh onemocnění, musíme zmínit, že každá z dívek je zcela individuální, výjimečná bytost a i jejich vývoj může probíhat odlišně. Každé dítě je odrazem svého rodiče.

Rettův syndrom je řazen mezi pervazivní vývojové poruchy a většina vědců nyní spíše soudí, že jde o onemocnění vývojové, nikoliv progresivně degenerativní.

Dívky milují hudbu, zvířata, jídlo, přátelství stejně jako my. Je důležité najít cestu ke vzájemné komunikaci a porozumění. Rodiče věnují svým dětem, co nejvíce času, lásky a péče, ale aby jim vše mohli poskytnout, potřebují, aby někdo pečoval i o ně, aby nabili dostatek sil a mohli je předat svým dětem. Pokud se necítí dobře, tak pak i dívky nemohou být šťastné.

I když se v práci nezabýváme vzděláním dívek s Rettovým syndromem, musíme zmínit, že v roce 2012 vyšla Metodika posuzování speciálních vzdělávacích potřeb u dětí a žáků se vzácným onemocněním, kde je jedna kapitola věnována Rettově syndromu. V daném roku byl sdružením Rett Community vydán Adresář poskytovatelů služeb pro osoby se zdravotním postižením.

V průběhu práce jsme byli v kontaktu s rodinou, seznámili jsme se, se samotnými dívkami, což považujeme za velmi přínosné. Spojili jsme se i s Jennifer Endres z organizace International Rett syndrome Foundation. Dále s paní doktorkou Danielou Záhorákovou, která nám pomohla při objasnění termínu, týkající se diagnostiky.

Bakalářská práce se dělí na teoretickou a praktickou část. Níže uvádím, co bylo obsahem naší bakalářské práce společně se zjištěnými výsledky v části praktické.

V teoretické části uvádíme charakteristiku Rettova syndromu, jeho historii, stádia a příčiny. Věk dívek, kterými se zabýváme v průzkumu, se pohybuje od 3,5 – 32 let. Většina dotazovaných rodin si všimla změn ve vývoji dívek v 18 měsíci.

V druhé kapitole jsme uvedli diagnózu, symptomy a léčbu. Léčba Rettova syndromu není zatím známa, ale některé příznaky lze zmírnit pomocí léků, biologické léčby nebo je také možné využít různé terapeutické přístupy. Z výzkumu vyplynulo, že většině dívek byla stanovena diagnóza v období 3 let. Jako pozitivní se ukázalo, že dívky spíše neměly stanovenou jinou diagnózu a pokud ano, tak v odpovědích byla nejčastěji uvedena dětská mozková obrna. Nejčastěji se rodiny obávaly zhoršování symptomů u dětí. Využití

terapeutických přístupů u dívek bylo velmi rozsáhlé, v našem případě byla nejvíce vyzkoušena Vojtova metoda a jako nejpřínosnější byla zmiňována muzikoterapie.

Tématem třetí kapitoly byl život dětí s Rettovým syndromem zahrnující sociální interakci a každodenní činnosti. Zde jsme také uvedli občanské sdružení Rett Community, které hraje významnou roli v rodině dívek s Rettovým syndromem.

Pro rodiny a samotné dívky je především důležité najít vhodný komunikační systém, aby dívka mohla vyjádřit svá přání a potřeby. Z dotazníkového šetření vyplynulo, že u více dívek se objevují přidružené problémy, zejména skolióza a všechny potřebují celodenní péči.

Občanské sdružení Rett Community se snaží rodinám pomoc v oblastech péče, vzdělávání, integraci dívek a umožňuje rodinám vyměňovat si zkušenosti. Všechny z dotazovaných rodin jsou členy Rett Community. Nejvíce respondentů se o sdružení dozvědělo od lékaře, a uvedli, že jim poskytuje především informace o RTT a seznamuje je s rodinami dívek. Informace poskytnuté lékařem, považuje více rodin za neuspokojující. Sociální služby patří mezi další, které rodiny nejčastěji využívají, zejména se jedná o osobní asistenci. Zařazení do školního zařízení se ve většině případů jeví jako bezproblémové a nejvíce dívek navštěvuje Základní školu speciální.

Vypracování bakalářské práce pro nás bylo přínosem, nejvíce nás obohatila vlastní zkušenost při trávení času s dívkami. Doufáme, že tato práce poslouží samotným rodičům a případně i dalším osobám, které se tímto tématem budou zabývat.

SEZNAM POUŽITÝCH ZDROJŮ

1. BEBBINGTON, A. et al. Investigating genotype – phenotype relationships in Rett syndrome using an international data set, s. 868 – 875. *Neurology* 70. March 11, 2008.
2. Blog o rettu. Syndromy. *Co je Rettův syndrom*. [online]. c2013 [cit. 2012-02-21]. Dostupné z <<http://www.rett-cz.bloger.cz/syndromy/CO-JE-RETTUV-SYNDROM>>.
3. DERECKI, C. N. et al. Wild-type microglia arrest pathology in a mouse model of Rett syndrome. *Nature* 484. [online]. 2012 [cit. 2013-01-28]. ISSN 0028-0836. Dostupné z <<http://www.nature.com/nature/journal/v484/n7392/full/nature10907.html>>.
4. DOSTÁLOVÁ, Z. *Rett syndrom*. [online]. 2001-01-22 [cit. 2012-0-25]. Dostupné z <<http://www.rodina.cz/scripts/printpreview.asp?id=1553>>.
5. Fragilní X. *Alena Zumrová*. [online]. c2010 [cit. 2012-02-7]. Dostupné z <www.fragilnix.cz/zumrova.html>.
6. GILLBERG, CH., PEETERS, T. *Autismus- zdravotní a výchovné aspekty: výchova a vzdělávání dětí s autismem*. 2. vyd. Praha: Portál, 2003. 122 s. ISBN 80-7178-856-2.
7. GLAZE, D. G. et al. *Epilepsy and the natural history of Rett syndrome*. [online]. 2010 [cit. 2013-01-28]. DOI: 10.1212/WNL.0b013e3181d6b852. Dostupné z <<http://www.neurology.org/content/74/11/909.short>>.
8. HOLÁ, M. Zdravě. *Rettův syndrom - když se vývoj najednou zastaví*. [online]. c1990 – 2013, 2010-02-24. [cit. 2012-02-21]. Dostupné z <<http://onemocneni-mozku-a-nervu.zdrave.cz/rettuv-syndrom-kdyz-se-vyvoj-najednou-zastavi/>>.
9. HRDLIČKA, M. Diferenciální diagnostika pervazivních vývojových poruch z pohledu psychiatra. In *Dětský autismus*. 1. vyd. Praha: Portál, 2004. Kapitola 5.1, s. 53. ISBN 80-7178-813-9.

10. CHRISTODOLOU, J., WILLIAMSON, S. Orphanet. *Rett syndrome*. [online]. 2007-11 [cit. 2012-08-13]. Dostupné z <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?Ing=EN&data_id=91&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=rett-syndrome&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Disease%28s%29/group%20of%20diases=Rett-syndrome&title=Rett-syndrome&search=Disease_Search_Simple%3E>.
11. JONES, A. et al. *Rett syndrome*. [online]. c2013, 2009-07-13 [cit. 2012-01-12]. Dostupné z <<http://www.slideshare.net/jeremyschriner/student-work-rett-syndrome>>.
12. JURENOVÁ, H. *Biologická léčba*. [online]. 2013 [cit. 2013-02-12]. Dostupné z <<http://anicka.iprostor.cz/obecne-o-biologicke-lecbe.htm>>.
13. KERR, A. *Střetnutí Rett Asociace v Bratislavě*, 2002. Nepublikované přednášky.
14. KERR, A. *Odstranění příznaků v rámci spektra poruch autismu: Příznaky Rettova syndromu lze u mutovaných myší odstranit*. Přel. Bronislav Lavecký. [online]. 2007 [cit. 2012-08-15]. Dostupné z <<http://www.rett-cz.com/cz/zajimave-clanky-a-informace/z-genetiky/odstraneni-priznaku>>.
15. KOLEČAVOVÁ, I. et al. Angelmanův a Rettův syndrom: zhodnocení souboru pacientů a perspektivy další DNA diagnostiky. *Neurologie pro praxi B*. 2009, ISBN 978-80-87327-01-2.
16. KOLEKTIV AUTORŮ. *Metodika posuzování speciálních vzdělávacích potřeb u dětí a žáků se vzácnými onemocněními*. Olomouc: Společnost pro mukopolysacharidózu, 2012. 118 s. ISBN 978-80-86532-26-4.
17. KOLEKTIV AUTORŮ. *Rettův syndrom: diagnostika, genetika, terapie, praxe*. 1 vyd. Praha: Základní škola Zahrádka, 2005. 62 s. ISBN 80-239-5774-0.

18. KOMÁREK, V., ZUMROVÁ, A. et al. *Dětská neurologie: vybrané kapitoly*. 2. vyd. Praha: Galén, 2008. 195 s. ISBN 978-80-7262-492-8.
19. KRIVOSHIK, C. S. *Silent Angels*. [online]. c2007, [cit. 2013-02-5]. Dostupné z <<http://ignatz.net/pdfs/Silent%20Angels.pdf>>.
20. KRIVOSHIK, D. P. *What Kids (+ Parents) ask about Rett Syndrome*. [online]. c2003-2011 [cit. 2012-09-17]. Dostupné z <http://ignatz.net/pdfs/Kids%20_%20Parents_%20ask%20about%20Rett%20Syndrome.pdf>.
21. LEHOVSKÝ, M., HADAČ, J., PROŠKOVÁ, M. Rettův syndrom – kritéria a vlastní zkušenosti. *Československá pediatrie*. Praha: Československá lékařská společnost Jana Evangelisty Purkyně, 1987, roč. 42, č. 1, s. 30-32. ISSN 0069-2328.
22. HUNTEROVÁ, K. Rettův syndrom a jak dál. Přel. Marta LEJDAROVÁ. 1. vyd. Praha: Rett community, 2008. 197 s. Přeloženo z: *The Rett Syndrome handbook: In words you can understand from those who understand*. ISBN 978-80-254-1849-9.
23. Mezinárodní statistická klasifikace nemocí (MKN-10) a přidružených zdravotních problémů. [online]. 2013 [cit. 2013-01-13]. Dostupné z <<http://www.uzis.cz/publikace/mezinarodni-statisticka-klasifikace-nemoci-pridruzenych-zdravotnich-problemu-mkn-10-dil-tabelarni-ca>>.
24. MÜLLER, O. *Terapie ve speciální pedagogice*. 1. vyd. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 2007. 296 s. ISBN 80-244-1075-3.
25. NINDS. National Institute of Neurological Disorders and Stroke. *Rett Syndrome Fact Sheet*. [online]. 2009 [cit. 2013-02-18]. Dostupné z <http://www.ninds.nih.gov/disorders/rett/detail_rett.htm>.
26. OPATŘILOVÁ, D. *Metody práce u jedinců s těžkým postižením a více vadami*. 1. vyd. Brno: Masarykova univerzita, 2005. 146 s. 8021038195.

27. RETT COMMUNITY. *Adresář: poskytovatelů služeb pro osoby se zdravotním postižením*. Praha: o.s. Rett Community, 2012. 112 s.
28. Rett Community. *Etapy Rettova syndromu*. [online]. [cit. 2012-02-5]. Dostupné z <<http://www.rett-cz.com/cz/rettuv-syndrom/etapy-rettova-syndromu>>.
29. Rett Community. *O Rett Community*. [online]. [cit. 2013-02-15]. Dostupné z <<http://www.rett-cz.com/cz/o-nas>>.
30. Rett syndrome Europe (RSE). *Rett – Community* [online]. [cit. 2012-02-7]. Dostupné z <<http://rettsyndrome.eu/czech.html>>.
31. *Rett syndrom*. [online]. [cit. 2012-02-7]. Dostupné z <<http://www.ssvp.wz.cz/Texty/rett.html>>.
32. ROSIPAL, R., et al. Analýza nejčastějších mutací u dívek s Rettovým syndromem. *Časopis lékařů českých*. Praha: Česká lékařská společnost Jana Evangelisty Purkyně, srpen 2001, roč. 140, č. 15, s. 473-476. ISSN 0008 – 7335.
33. Společnost pro podporu lidí s mentálním postižením v ČR, o.s. (SPMP) *Rettův syndrom základní informace*. [online]. c1998-2013, 2008-07-18 [cit. 2012-03-15]. Dostupné z <<http://www.spmp.cz/public/kapitola.phtml?kapitola=129116/>>.
34. *Stereotypie and Dystonia: Learning and memory*. [online]. [cit. 2012-09-20]. Dostupné z <http://www.dejana.nl/dyst_1.htm>.
35. ŠTEFÁNEK, J. *Medicína, nemoci, studium na 1. LF UK. Rettův syndrom*. [online]. c2011, [cit. 2012-02-7]. Dostupné z <<http://www.stefajir.cz/index.php?q=rettuv-syndrom>>.
36. THOROVÁ, K. *Poruchy autistického spektra*. 1. vyd. Praha: Portál, s. r. o., 2006. 456 s. ISBN 80-7367-091-7.

37. THOROVÁ, K. Portál o poruchách autistického spektra. *Rettův syndrom*. [online]. 2007-5-21 [cit. 2012-02-7]. Dostupné z <<http://www.autismus.cz/popis-poruch-autistickeho-spektra/rettuv-syndrom.html>>.
38. VOKURKA, M., HUGO, J. et al. *Velký lékařský slovník*. 5. aktualiz. vyd. Praha: Maxdorf, 1962. 1001 s. ISBN 8073450585.
39. Vzácné nemoci. *Vzácná onemocnění*. [online]. c2011 [cit. 2012-02-21]. Dostupné z <<http://www.vzacnenemoci.cz/vzacna-onemocneni>>.
40. ZÁHORÁKOVÁ, D. et al. *Molekulární diagnostika Rettovho syndrómu*. Střetnutí občanského sdružení RETT – COMMUNITY, 2004-02-07. Nepublikované přednášky.
41. ZÁHORÁKOVÁ, D., MARTÁSEK, P. Rettův syndrom. *Česká a Slovenská neurologie a neurochirurgie*. Praha: Česká lékařská společnost Jana Evangelisty Purkyně, 2009, roč. 72, č. 6, s. 525-531. ISSN 1210-7859.
42. ZÁHORÁKOVÁ, D., ZEMAN, J., MARTÁSEK, P. Rettův syndrom: Klinické a molekulární aspekty. *Časopis lékařů českých*. Praha: Česká lékařská společnost Jana Evangelisty Purkyně, 2007, roč. 146, č. 8, s. 647-651. ISSN 0008-7335.
43. *Zpráva o pokrocích ve výzkumu mozku za rok 2008*. [online]. 2008 [cit. 2013-2-15]. Dostupné z: <http://www.dana.org/uploadedFiles/The_Dana_Alliances/European_Dana_Alliance_for_the_Brain/progress-report-2008_cz.pdf>.
44. ZYSMAN, L., LOTAN, M., BEN – ZEER, B. Osteoporosis in Rett syndrome: A study on normal values. *The Scientific World JOURNAL* 6. [online]. 2006. s. 1619 – 1630 [cit. 2013-01-21]. ISSN 1537 – 744X. Dostupné z <<http://www.google.cz/url?sa=t&rct=j&q=&esrc=s&source=web&cd=3&ved=0CDcQFAC&url=http%3A%2F%2Fdownloads.tswj.com%2F2006%2F421946.pdf&ei=2PpaUJzDAo3Dswalg4Ao&usg=AFQjCNFxxkOdAFTdq3TzzuM4Oh0RpHF09jQ>>.

SEZNAM TABULEK A GRAFŮ

- Tabulka č. 1 Doba nástupu klinických příznaků a nejčastější projevy RTT (s. 11)
- Tabulka č. 2 Klinické fenotypy spojené s MECP2 mutacemi (s. 17)
- Tabulka č. 3 Diagnostická kritéria Rettova syndromu podle Hagberga (s. 19)
- Tabulka č. 4 Revidovaná diagnostická kritéria pro atypické formy Rettova syndromu. (s. 21)
- Tabulka č. 5 návratnost dotazníků z celkového počtu oslovených osob (s. 38)
- Tabulka č. 6 Počet registrovaných i neregistrovaných dívek s RTT (s. 103)
-
- Graf č. 1 Vývojový graf osmiletého děvčátka s Rettovým syndromem (s. 14)
- Graf č. 2 Kraje, ze kterých rodiny pocházejí (s. 38)
- Graf č. 3 Věk dívek (s. 39)
- Graf č. 4 Věk počátku změn (s. 39)
- Graf č. 5 Změny, ke kterým začalo docházet (s. 40)
- Graf č. 6 Věk stanovení diagnózy (s. 41)
- Graf č. 7 Jiná diagnóza (s. 42)
- Graf č. 8 Délka čekání na diagnózu (s. 42)
- Graf č. 9 Obavy rodičů (s. 44)
- Graf č. 10 Spokojenost s informacemi od lékaře (s. 44)
- Graf č. 11 Dostupné zdroje k zjištění informací (s. 45)
- Graf č. 12 Přidružené vady (s. 46)
- Graf č. 13 Potřeba celodenní péče (s. 47)
- Graf č. 14 Vyzkoušené terapie (s. 48)
- Graf č. 15 Terapie s největším přínosem (s. 49)
- Graf č. 16 Vztah mezi sourozenci (s. 50)
- Graf č. 17 Problém při zařazování dítěte do školního zařízení (s. 50)
- Graf č. 18 Školní zařízení (s. 52)
- Graf č. 19 Využívané služby (s. 52)
- Graf č. 20 Spokojenost s kvalitou služeb (s. 53)
- Graf č. 21 Nedostatečná oblast při péči (s. 54)
- Graf č. 22 Délka členství v Rett Community (s. 55)
- Graf č. 23 Informace o Rett Community (s. 56)
- Graf č. 24 Co organizace nabízí (s. 57)

SEZNAM ZKRATEK

apod.	a podobně
cca	přibližně
CDKL5	cyclin-dependent kinase-like 5
CNS	centrální nervová soustava
ČR	Česká republika
EEG	elektroencefalografie
1. LF UK a VFN	Lékařská fakulta Univerzita Karlova a Všeobecná fakultní nemocnice
MeCP2	metyl –CpG- vazební protein 2
MECP2	gen pro metyl-CpG-vazební protein 2
MLPA analýza	Multiple Ligation dependent Probe Amplification
MRI	magnetická rezonance
např.	například
QT interval	vzdálenost na elektrokardiogramu, prodloužený QT interval na EKG mezi kmitem Q a T je druh elektrofyziologické změny, kdy je srdeční tkáň náchylnější pro vznik velmi nebezpečných arytmií.
res.	respektive
RFLP	restrikční analýza
RTT	Rettův syndrom
SR	Slovenská republika
UK	United Kingdom
USA	Spojené státy americké
VOKS	výměnný obrázkový komunikační systém

SEZNAM CIZÍCH SLOV

amyotrofie	svalová atrofie
Angelmanův syndrom	Syndrom šťastného dítěte
apnoe	porucha dýchání projevující se zástavou dechu
apraxie	ztráta schopnosti vykonávat složitější a účelné pohyby
arteterapie	léčba využívající výtvarného umění
astigmatismus	refrakční vada oka
ataxie	porucha hybnosti a koordinace pohybů
atrofie	zmenšení normálně vyvinutého orgánu
bruxismus	skřípání zubů
canisterapie	terapie pomocí psa
denovo	nová
encefalopatie	onemocnění mozku
ergoterapie	léčba prováděním každodenních činností
evokované	potenciály zachycené snímáním elektrické aktivity mozku vzniklé jako odpověď na zevní senzomotorickou stimulaci
exon	část genu, která obsahuje vlastní dědičnou informaci
delece	druh chromozomové aberace, při níž chybí část chromozomu
duplikace	zdvojení
dystonie	porucha napětí
gastrostomie	chirurgické vyústění žaludku skrz břišní stěnu
hypertonie	zvýšené napětí
hypotonie	snížené napětí
hypotrofie	snížený omezený růst
hyperventilace	prohloubené a zrychlené dýchání
chirofonetika	daná proudící forma hlásky se přenáší na záda a hláska se přitom vyslovuje
choreoatetoidní	mimovolní pohyby
Katarakta	šedý zákal
kraniosakrální	lebko-křížová

MLPA analýza	je využívána na detekci rozsáhlých delecí a duplikací, které sekvenování nezachytí
organomegálie	zvětšení orgánů
osteoporóza	úbytek kostní hmoty
paréza plexus brachialis	obrna pažní pleteně
retinopatie	nezánětlivé onemocnění sítnice
spinocerebelární	týkající se míchy a mozečku
zkouška ověření přímé sekvence	je hlavně využívána na detekci rozsáhlých delecí a duplikací, které sekvenování nezachytí.

SEZNAM PŘÍLOH

Č. 1 DOTAZNÍK

Č. 2 KAZUISTIKA 1

Č. 3 KAZUISTIKA 2

Č. 4 PSYCHOREHABILITAČNÍ POBYT

Č. 5 POČET DÍVEK S RETTOVÝM SYNDROMEM V JEDNOTLIVÝCH KRAJÍCH ČR

Č. 6 POTVRZENÍ O POUŽITÍ FOTEK

ANOTACE

Jméno a příjmení:	Olga Širanová
Katedra:	Ústav speciálně pedagogických studií
Vedoucí práce:	Mgr. Lucia Pastieriková, Ph.D.
Rok obhajoby:	2013

Název práce:	Rettův syndrom
Název v angličtině:	Rett syndrome
Anotace práce:	<p>Bakalářská práce v teoretické části charakterizuje Rettův syndrom, uvádí historii, jednotlivá stádia, příčiny, symptomy, léčbu a zmírnění příznaků. Dále se zaměřuje na sociální interakci a každodenní činnosti dívek s Rettovým syndromem a možnost využití občanského sdružení Rett Community.</p> <p>Praktickou část tvoří průzkumné šetření, které jsme uskutečnili prostřednictvím dotazníků určených pro rodiče dětí s Rettovým syndromem. Zaměřili jsme se na zjišťování krajů, ze kterých rodiny pocházejí, na současný věk dětí, období prvních změn, diagnostikování Rettova syndromu, přidružené problémy a potřeba celodenní péče. Dále využitelnost terapeutických přístupů, navštěvování školských zařízení, spokojenost s poskytovanými službami a poslední otázky jsou zaměřené na organizaci Rett – Community. V závěru měli rodiče možnost vyjádřit svůj vlastní komentář.</p>
Klíčová slova:	Rettův syndrom, dívky, Rett Community
Anotace v angličtině:	<p>The theory part of the bachelor thesis describes the Rett syndrome and mentions/states the history, individual stages, causes, symptoms, cure and ways how to relieve symptoms. Furthermore it concentrates on the social interaction and everyday activities of girls with the syndrome and the possibilities to use civic association Rett Community. The practical part consists of a research survey, which was done by means of questionnaires intended for parents of children with</p>

	<p>Rett syndrome. We concentrated on the regions where the families come from, the children's current age, the periods of the first changes, diagnosis of Rett syndrome, associated problems and the need of a whole day care/24hr care. Furthermore we looked at the use of therapeutic approaches, visits to educational institutions and satisfaction with provided services. The final questions focused then on the organisation Rett Community. At the end parents had an opportunity to express their own opinion.</p>
Klíčová slova v angličtině:	Rett syndrome, girls, Rett Community
Přílohy vázané v práci:	<p>Č. 1 DOTAZNÍK Č. 2 KAZUISTIKA 1 Č. 3 KAZUISTIKA 2 Č. 4 PSYCHOREHABILITAČNÍ POBYT Č. 5 POČET DÍVEK S RETTOVÝM SYNDROMEM V JEDNOTLIVÝCH KRAJÍCH ČR Č. 6 POTVRZENÍ O POUŽITÍ FOTEK</p>
Rozsah práce:	73 str.
Jazyk práce:	Český jazyk

Příloha č. 1

Vážený pane, vážená paní,

ráda bych Vás touto cestou poprosila o vyplnění krátkého dotazníku. Tento dotazník bude sloužit jako podklad výzkumného šetření mé bakalářské práce, která je zaměřena na Rettův syndrom. Bakalářskou práci píši v rámci svého studia na Univerzitě Palackého v Olomouci. Uvědomuji si, že žádané údaje mohou být citlivé a osobní. Zaručuji Vám, že je využiji pouze jako podklad pro mou práci a žádným způsobem je nezneužiji. Dotazník je anonymní.

S pozdravem

Olga Širanová

e-mail: olcula@seznam.cz

Prosím odpovězte na následující otázky, případně zakroužkujte danou odpověď.

1. Z jakého kraje pocházíte?

- | | | |
|-------------------------|-------------------------|---------------------|
| a) Moravskoslezský kraj | f) Vysočina | j) Ústecký kraj |
| b) Olomoucký kraj | g) Pardubický kraj | k) Plzeňský kraj |
| c) Zlínský kraj | h) Královéhradecký kraj | l) Karlovarský kraj |
| d) Jihomoravský kraj | ch) Středočeský kraj | m) Praha |
| e) Jihočeský kraj | i) Liberecký | |

2. Věk Vašeho dítěte?

3. V jakém věku dítěte jste si všimli změn v jeho vývoji?

4. K jakým změnám začalo docházet?

- a) stereotypní pohyby rukou
- b) zhoršení očního kontaktu a ztráta zájmu o sociální kontakt
- c) opožděný motorický vývoj v oblasti sezení, lezení, vstávání apod.
- d) opožděný vývoj řeči nebo ztráta verbálních schopností
- e) jiné, uveďte jaké.....

5. V jakém věku byla stanovena u Vašeho dítěte diagnóza Rettův syndrom?

19. Jste spokojeni s kvalitou těchto služeb?

- a) ano
- b) spíše ano
- c) ne
- d) spíše ne
- e) nemohu posoudit

20. V souvislosti s péčí o Vaše dítě, kterou oblast považujete za nedostatečnou?

- a) lékařská péče
- b) dostupnost informací
- c) finanční podpora
- d) vzdělávací střediska
- e) jiné

21. Co Vám jako rodičům dětí s Rettovým syndromem chybí?

.....

22. Jak dlouho jste členem Rett Community?

- a) méně než 1 rok
- b) více než 1 rok

23. Jak jste se o organizaci dozvěděli?

- a) z internetu
- b) od známých
- c) od lékaře
- d) od speciálního pedagoga
- e) jinak, uveďte.....

24. Co Vám daná organizace nabízí?

- a) informace o Rettově syndromu
- b) aktivity k odreagování
- c) seznámení s rodinami dívek s RTT
- d) adresy dostupných služeb pro zdravotně postižené
- e) poradenství
- f) jiné, uveďte.....

Prostor pro Váš komentář:

.....
.....

Děkuji za Váš čas věnovaný vyplněním dotazníku.

Příloha č. 2

Kazuistika 1

Jméno: D.

Pohlaví: žena

Věk: 23

Diagnóza:

Rettův syndrom mutace Y 141 X, epilepsie – záchvaty parciální se sekundární generalizací, těžká kyfoskolióza, kratší levá končetina, noční apnoe, osteoporóza, těžká psychomotorická retardace, centrální kvadruparéza, hyperventilace.

Osobní anamnéza

Narozena z 3 gravidity, porod spontánní, v termínu, záhlavím, nekříšena. Průběh těhotenství bez problému, jen v sedmém měsíci půlhodinové porodní bolesti břicha, pak ústup. Porodní hmotnost 3,90 a porodní délka 51 cm, porodní žloutenka. Kojena osm měsíců a pak přechod na umělou stravu. Prospívala dobře. Prodělala plané neštovice. Přibližně po osmém měsíci pozorováno opožďování psychomotorického vývoje. Objevily se znaky autismu a stereotypní pohyby rukou. Od dvou až do šesti let jen křik, vrčení a denně spala jen čtyři hodiny a až v šest letech ji pomohly léky na zklidnění.

Ve dvou letech na EEG epileptická aktivita, preventivně nasazen Everiden, po roce vysazen. Od září 1993 třikrát velký epileptický záchvat. V roce 1996 při angíně asi pět epileptických záchvatů při horečnatém stavu – jedenkrát záchvat pláče s generalizovanými křečemi, poruchu vědomí nelze posoudit. Ostatní záchvaty jen s poruchou vědomí, hypotonii a modravým zbarvením kůže rukou, trvání záchvatů asi deset až dvacet minut, nasazen Neurotop. Záchvat poté ani nemoc nebyla. V roce 1997 na EEG přetrvává ložisková epileptická aktivita, ve srovnání s minulými záznamy méně vyjádřená. Kolem roku 2001 zvýšení frekvence epileptických záchvatů, nasazen Neurontin, na druhý den však výrazná slabost, těžká hypotonie a další den i alergická reakce s generalizovaným otokem, proto byl vysazen. V roce 2002 v srpnu šest záchvatů, vždy po spaní s očima v sloup, doprovázené tonickými křečemi a HK ve flexi, DK v extenzi, trvání cca ½-1 minuty. V současnosti D. bere léky - Lamictal a Kepru, epilepsie je v tichosti udržovaná léky.

Výskyt kyfoskoliózy z důvodu špatného zakřivení páteře a zpomalení růstu nohy. D. nebývá moc nemocná a prodělala jen infekční nemoc Plané neštovice. Očkování základní, ale v pozdějším věku už ne kvůli riziku komplikací. Úrazy žádné a operace jen ječného zrna. D. byla hospitalizována v šesti letech na Dětské neurologie FN na ulici Kateřinské, kde strávila dva měsíce. Na další vyšetření jezdily až do patnácti let věku. V šesti letech podezření na Rettův syndrom a pak MUDr. Rosipal diagnostikoval kolem roku 2000 Rettův syndrom.

D. má velmi ráda hudbu, dříve měla ráda Dádu Patrasovou. Nyní upřednostňuje babiččin zpěv, který ji vždy dokáže rozesmát, hlavně když babička splete slova. Její oblíbené písně jsou Okolo Hradce, Když jde malý bobr spát a Když jsem já sloužil. Vždy jí dokážou uklidnit, a tak tyto písně pouštějí D. i ve stacionáři. Je nutné dát pozor na některé písně, které působí na D. negativně, např. moderní hudba. Také jí zajímají různé básničky a říkanky. Nyní i ostatním dovolí, aby jí při činnosti vedly ruku. Ráda si prohlíží knížky a letáky.

Do 17 let s D. poctivě rehabilitovali, nyní se zaměřují na podporu chůze a pobyt ve vodě ve vlastním bazénu. Vyzkoušeli různé terapie – Vojtovu metodu, Bobath koncept, Hipoterapii, Muzikoterapii, Arteterapii, Canisterapii. Při Vojtově metodě D. velmi plakala, usnula nebo nereagovala.

Rodinná anamnéza

Žije v úplné rodině – otec nevlastní, v rodinném domě. Její biologický otec D. navštěvuje.

Matce je 48 let, vystudovala střední školu s výučním listem. Neprodělala žádné závažné nemoci ani operace. Před porodem nejstarší dcery N. pracovala dva roky jako seřizovačka v Tesle, pak s ní byla na mateřské a poté následovala další mateřská s D. Otec D. má 46 let, vystudoval střední školu. Neměl žádné závažné nemoci ani operace. Je zaměstnán jako technik. Matka už pár let žije s novým manželem, ale biologický otec D. navštěvuje. Babička z matčiny strany prodělala ve stáří rakovinu prsa, ale víc jak dvanáct let je její zdravotní stav dobrý. Dědeček z matčiny strany prodělal jen běžné nemoci. Sestra D. je zdráva, založila svou vlastní rodinu.

Rodinné vztahy z otcovy strany byly dobré, ale z důvodu rozvodu se matka D. stýká jen s otcem manžela. Z matčiny strany jsou vztahy velmi dobré, její matka s otcem bydlí naproti, takže s D. pomáhají, kdykoliv je potřeba. D. má starší sestru ve věku 29 let, pracuje jako lékařka. Vždy matce s péčí o D. pomáhala.

Rodinná anamnéza z hlediska onemocnění bezvýznamná.

Hospitalizace:

- 1988 – hospitalizována ve druhém měsíci v Karviné pro zánět tenkého a tlustého střeva.
- 1994 - hospitalizována na dětském oddělení neurologické kliniky VFN v Praze 2 od 20. 1. do 21. 3. 1994, od 27. 6. do 14. 7. a od 15. 8. do 31. 8. Provedeno vyšetření CT mozku, EEG, EMG, BAEP, SSEP, EKG, UZ jater, sleziny a ledvin, kardiologické vyšetření, biopsie kůže, svalu, vyšetření kostní dřeně a likvoru, oční pozadí, katecholaminy a jejich metabolity v moči, screening dědičných vad metabolismu /opakovaně/ a psychologické vyšetření.
- 1995 - hospitalizována na dětském oddělení neurologické kliniky VFN v Praze 2.
Šlo o kontrolní pobyt, stav se od roku 1994 stabilizoval, zůstává však stacionární, po Carnitinu se zdá lepší, komunikace nonverbální, záchvaty jsou kompenzovány. Objevilo se zas skřípání zubů a mytí rukou. Výše likvoru vyloučilo podezření na možnou neketotickou hyperglycínemii. EEG zůstává abnorm., ale v porovnání s minulým vyšetřením je epileptická aktivita méně výrazná.
- 1997 – hospitalizována na dětském oddělení neurologické kliniky VFN v Praze 2. Devítiletá D. s neurodegenerativním onemocněním, blíže však ani všemi provedenými bioptickými vyšetřeními nezařazeným, byla přijata ke kontrolnímu pobytu. V objektivním nálezu trvá těžká psychomotorická retardace, cerebell. sy a kvadrupyramidová sy s převahou na DK. Hladiny antiepileptik jsou v terapeutickém rozmezí, oční pozadí beze změn, na EEG přetrvává ložisková epileptická aktivita, i když ve srovnání s min. záznamy méně vyjádřená. UZ břicha prokazuje pouze mírné zvětšení sleziny.
- 2002 - hospitalizována na dětském oddělení neurologické kliniky VFN v Praze 2.
V 14-ti letech D. přijata k provedení MRI Th/LS páteře a úpravě antiepileptické medikace. V klinickém nálezu bez zřejmých známek kořenového dráždění, rovněž MRI nález v tomto smyslu negativní. EEG bez epi grafoelementů. Nasazen Topamax – bez vedlejších účinků. Výhledově vysazení Lamyctalu - dle rozpisu.

Hrubá motorika:

Do 6 měsíce se převalovala ze zad na břicho, pásla koně. V 6 měsících byla schopna sama sedět. Měla problém s plazením a bylo patrné opoždění v lezení. Nikdy samostatně nechodila, vždy jen s oporou.

Po prvním roce zhoršení a ztráta získaných dovedností. Také přítomna horší rovnováha. Sama se postavila kolem druhého roku. Do tří let chodila za jednu ruku.

V šesti letech sama sedí, leze, chůze ataktická o široké bázi a jen s oporou. Výrazná svalová hypotonie na horních končetinách, na dolních končetinách oslabení reflexů.

V sedmi letech se sama posadila, svalová hypotonie, snížená schopnost reflexů. Stoj s oporou o široké bázi, s kolísáním do všech stran, bez opory tendence k pádu nejvíce dozadu. Chůze s oporou ataktická.

V devíti letech třes celého těla a trupu, snížená mimika, ojedinělé skřípání zuby a zvýšené slinění. Také svalová hypotrofie, hypotonie. Na DK tendence k existenčnímu držení, spasticita více vlevo. Stoj a chůze s oporou za obě ruce, o široké bázi, bez opory pád dozadu. Akcentace třesu trupu a hlavy během stoje s chůze.

Ve čtrnácti letech kvadruspasticita, která byla výraznější vlevo na horní končetině. Bránila se pokrčení levé dolní končetiny a přítomna volná rotace v levé kyčli bez bolestivé reakce. Těžká kyfoslíóza.

V současné době chodí s pomocí, když ji někdo drží ze zadu v podpaží a mírně ji pomáhá „podkopáváním nohou.“ Chůze jí pomáhá s problémy se střevy.

Zhoršení chůze nastalo z důvodu třicentimetrového zkrácení pravé dolní končetiny, kyfoslíózy a problémů s vyskakováním kolene, na kterém nosí ortézu. Využívá na levé kratší dolní končetině podpatěnku, pro správný sed a kvůli kyfoslíóze má speciální sedačku.

Jemná motorika

V dětství k hraní běžně používala ruky, zapnula a uchopovala své zvukové hračky apod. V osmi měsících brala do rukou předměty.

Kolem jednoho roku nastalo zhoršení a objevily se stereotypní mycí pohyby horních končetin.

V devíti letech stále stereotypní žmoulání rukou.

V současné době je pokrok, že si nechá vést ruku při činnosti. Sahá po předmětech, které ji zaujmou a to nyní jsou různé druhy koření v sáčkích. Poměrně silný úchop ruky. Stále stereotypní mnutí rukou.

Verbální schopnosti

Rodiče dříve používali komunikační knihu s výběrem ze dvou možností, s jejichž pomocí se s D. dorozumívali. Nyní D. už nechce tuto knihu používat, podle matky z důvodu ztráty zájmu o opakované a známé věci.

V osmi měsících říkala slabiky. Do jednoho roku normální řečový vývoj, dokázala říct Pací, paci, pacičky, máma, táta.

Okolo jednoho roku přestala vnímat, říkat jednotlivá slova.

Po třetím roce mírné zlepšení, začala reagovat na slova.

V devíti letech řeč se nerozvíjí – je stále schopna říct máma, táta, baba.

V současnosti neartikulované zvuky, dokáže říct kdo je to, co je to, kde je to, mňam. Matka D. pozná podle mimiky obličeje, když se jí něco nelíbí. Pokud se něco děje, tak se D. začne potit, červenat a také se to dá poznat na zpocených dlaních. Radost projeví úsměvem a nesouhlas křikem.

Poznávací schopnosti

Rozpozná věci, známé a rodinné příslušníky. Rozlišuje základní barvy a také jídla. Umí poznat nálady a rozpoložení lidí. Pokud jsou ve špatné náladě, přenáší to i na ní a necítí se dobře, křičí a pláče. Někdy v přítomnosti více lidí, je proto nutné ji odvézt někam do příjemnějšího prostředí. Je velmi citlivá a dokáže rozpoznat věci, kteří ostatní nevidí. Cítí se lépe v klidné, vyrovnané a úsměvné společnosti. Rozumí tomu, co si dospělí povídají a pokud je v televizním pořadu něco vtipného, směje se.

Sebeobsluha

Je nutná celodenní péče. D. potřebuje pomoc při dávání jídla do úst, ale stravu je schopna sama rozmělnit a polykat. Tekutiny přijímá pomocí dětské lahve s pítkem a dokonce se někdy napije i ze sklenice. Je celodenně na plenách a matka pozná, když D. potřebuje jít na záchod kvůli stolici. Má obtíže s vyprazdňováním a z tohoto důvodu někdy používají šumivé tablety. D. nemá ráda česání vlasů a čištění zubů, které trvá kolem dvaceti minut. Matka čistí zuby tak, že si ji položí na sebe. Používá elektrický kartáček a malé množství pasty kvůli neschopnosti vyplivování.

Používají zvedací zařízení, které jim přenášení ulehčuje. Stále se spíše zaměřují na podporu chůze s podporou vzadu a snaží se, co nejvíce s D. pohybovat.

Sociální interakce

Po jednom roce zhoršení, hleděla do prázdna, nic jí nezajímalo a až v osmi letech nastalo zlepšení.

Ve třech letech nepatrné zlepšení, vnímání hudby, reakce na slova a poznávání blízkých osob.

V devíti letech lepší sociální kontakt než dříve, je klidnější, méně bázlivá a více se usmívá.

Je ráda ve společnosti klidných, vyrovnaných a veselých dospělých, také kamarádů a rodiny. Velmi miluje zvířata, kromě kohoutů.

Školská zařízení

- r. 2002 – 2011 *Mateřská, Základní, Střední škola Karviná Vydmutchov*

Vloni D. dokončila desetiletou povinnou školní docházku. Ve škole strávila vždy čtyři hodiny denně, pak byla D. s dětmi v zařízení. Ve škole s ní pracovaly podle individuálního vzdělávacího plánu.

- r. 2012 *Denní stacionář Dům v aleji, Karviná*

Matka doprovází D. do zařízení čtyři dny v týdnu na čtyři hodiny denně. Ve stacionáři je celkem kolem dvaceti dětí a věnují se jim sociální pracovníci. Matka už si na jejich služby ztěžovala, připadalo jí, že se D. nevěnují, tak jak by měly. V zařízení provádějí muzikoterapii, keramiku a jednou týdně má D. rehabilitaci Perlička a masáž.

2002



2004



2005



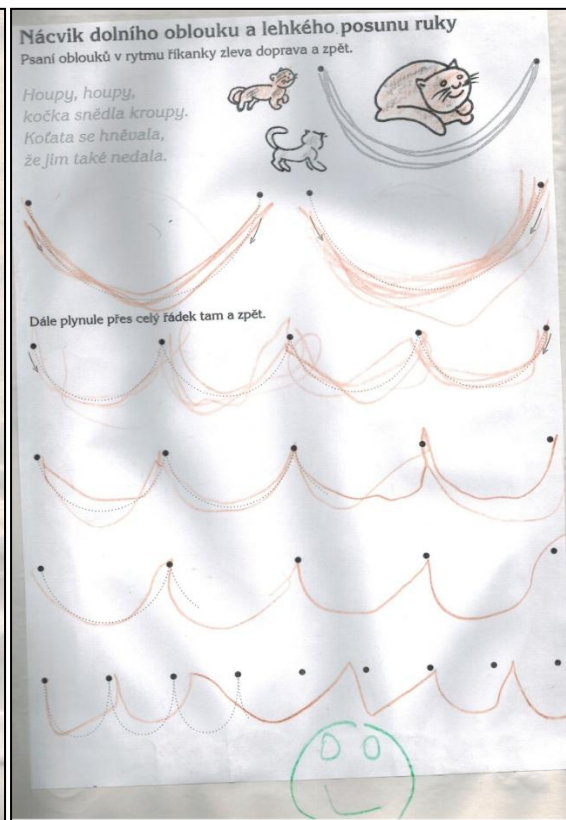
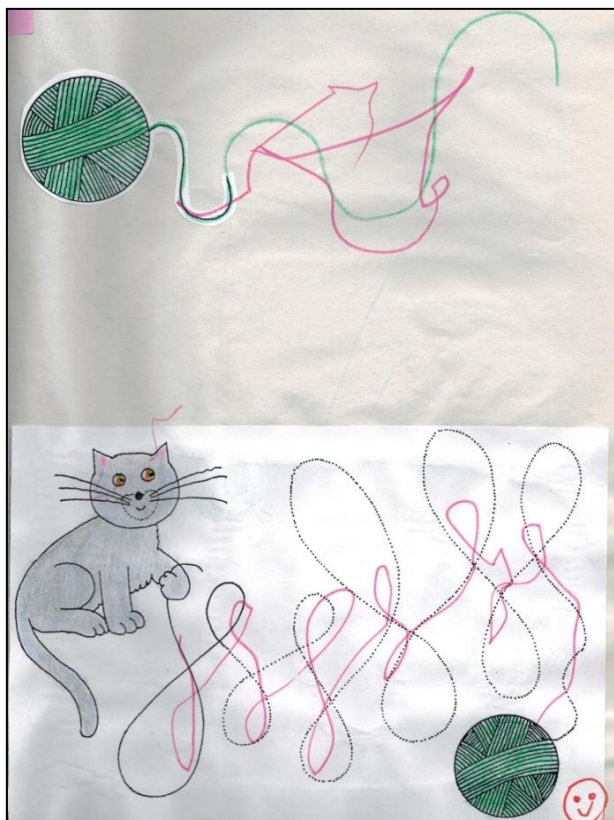
2012



Nezařazené



Práce D.



Mezi následujícími obrázky je vždycky jeden, který je nakreslen obráceně. Najdeš, který to je? Vybarvi ho.

P.M.D. PRACOVNÍ LISTY

A. NAKRESLI ČÁRU MEZI SPRÁVNÝM OBRÁZKEM A SLOVEM

RYBA

DŮM

KOSTKA

LOŽKA

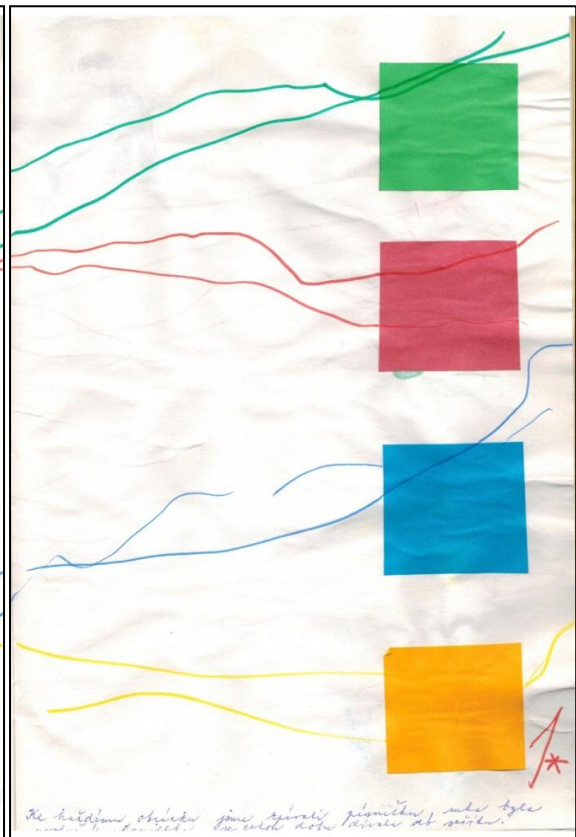
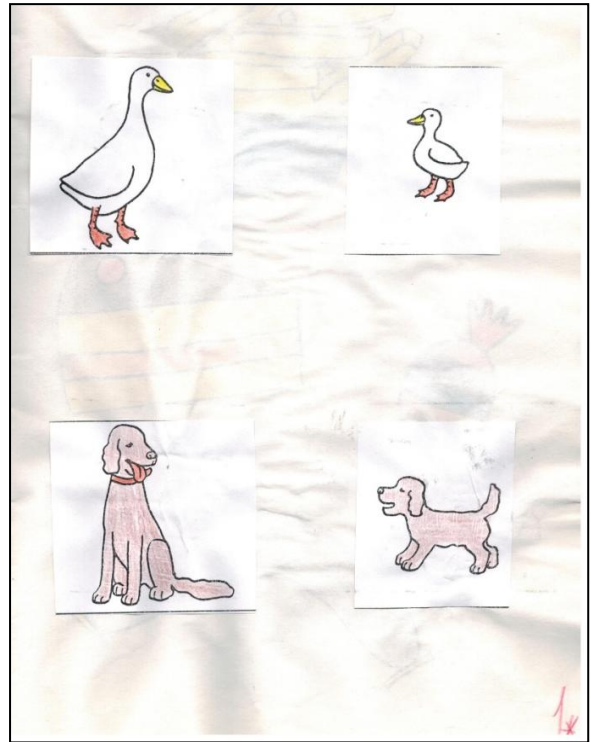
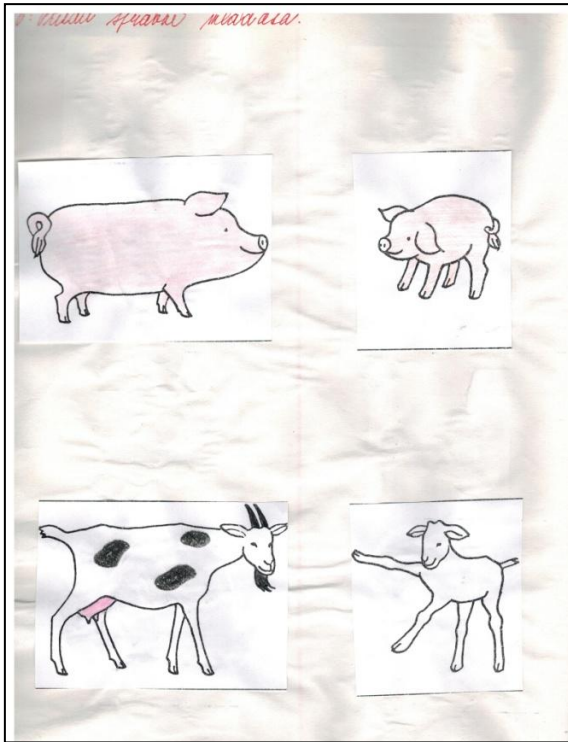
AUTO

DŽBÁN

B. OBRÁZKY VYBARVI

počítej věci na obrázku a zapiš podle vzoru.

Připravila IVA NOVÁKOVÁ



Příloha č. 3

Kazuistika 2

Jméno: G.

Pohlaví: žena

Věk: 10

Diagnóza: Rettův syndrom, skolióza, těžká mentální retardace.

Osobní anamnéza:

Narozena ze třetí gravidity, porod spontánní, v termínu, záhlavím, nekříšena. Těhotenství a porod bez komplikací, G. se narodila v termínu. Vážila 3,30 kg a měřila 50 cm, mírný novorozenecká žloutenka. Kojena 2 měsíce a při tom i dokrmována z důvodu nedostatku mléka matky. Prodělala plané neštovice a sedmou nemoc. Očkování měla vždy základní. Úrazy a operace žádné.

G. se narodila jako třetí dítě a skoro vůbec neplakala. Brzy si začala pobrukovat, chytat hračky, usmívala se na známé tváře, byla jako ostatní děti v jejím věku. V osmém měsíci se mamince zdálo, že zaostává v pohybu. V 16 měsíci byli na různých vyšetřeních v Brně, kde jim lékaři neposkytli dostatek informací a pořád čekali na diagnózu. V 17 měsících byl úspěch v schopnosti lézt po čtyřech. Pak následovali další hospitace v Brně, ale stále neměli diagnózu. Po druhém roce se začaly objevovat stereotypní pohyby rukou a ztratila zájem o okolí. Ve 3,5 letech začala G. navštěvovat mateřskou školu na čtyři hodiny dopoledne, do které chodila moc ráda. Ve čtyřech letech v Thomayerově nemocnici v Krči po odborném vyšetření potvrdili Rettův syndrom.

G. je neskutečně snaživá, hlavně ve škole při plnění úkolů. Má svůj režim, který ji rodiče nesmějí narušit, jinak pak je s ní k nevydržení. Je zvyklá v určitou dobu jíst a po obědě spává, což je problém, když je rodina mimo domov. Dříve ji nemohli brát sebou do obchodu, neboť začala křičet a nebyla k utišení. Dnes už je to lepší, ale nesmí stát dlouho na jednom místě. Strašně miluje mazlení a hudbu, její oblíbené písně jí vždy rozveselí.

S matkou chodí na hodiny rehabilitace na míčích a na logopedii, kde provádí bazální stimulaci.

Rodinná anamnéza:

G. vyrůstá v úplné rodině se dvěma sourozenci.

Matce je 40 let a vystudovala střední školu bez maturity. Otec G. má ukončené střední vzdělání s maturitou a pracuje jako revizní technik u energetiky E.ON, je mu 50 let. Matka netrpí žádnou vážnou nemocí, má jen nízký tlak. V dětství prodělala operaci slepého střeva a běžné nemoci. Její muž má problémy s kolenem, také má vyoperovanou ploténku a s tím spojené bolesti zad. Dále nosí brýle z důvodu dalekozrakosti. Babička z matčiny strany trpí diabetes mellitus, vysokým tlakem, občas má i dechové problémy způsobené nejspíše následkem kouření. Sourozenci G. jsou zdraví.

Rodinné vztahy z otcovy strany jsou výborné, matka má i dobrý vztah s tchýní. Od matky se rodiče rozvedli, když byla malá a vychovala ji babička s dědou. Má tři sourozence, se kterými nevyrostala a ani vztahy mezi nimi nejsou ideální, vídají se jen zřídka. Její otec o ní nikdy nejevila zájem, s matkou bydlí nyní kousek od sebe a často se navštěvují. Vztah mezi nimi však není jako mezi matkou a dcerou, ale spíše kamarádský. Také nikdy neprojevila zájem o své vnoučata a na handicap G. nijak nereagovala.

G. má dva sourozence, staršího ve věku 17. let, který pomáhá rodičům starat se o sestru. S mladším sourozencem je to obtížnější, neboť je starší od G. o necelé 3 roky a velmi na ni žárlí. Už od dětství s ní bojuje o matčinu přízeň. Nedokáže pochopit, že G. matčinu neustálou péči potřebuje. Na druhou stranu si s ní dokáže hrát a rozesmát ji. Jako rodina společné aktivity nevykonávají, neboť G. nemohou všude vzít.

Rodinná anamnéza z hlediska onemocnění bezvýznamná.

Hospitalizace:

- 2002 – léto – Dětská fakultní nemocnice v Brně na Černopolní
Provedená různá vyšetření, kde zjišťovali, proč je G. hypotonická. Propuštění bez zjištění důvodu.
- 2002 – podzim – Dětská fakultní nemocnice v Brně na Černopolní
Provedené vyšetření MR s nálezem žilní malformace na mozku.

- 2003 – Dětská fakultní nemocnice v Brně na Černopolní
Paní doktorka neurologie měla podezření na Rett syndrom z důvodu mnutí rukou a tak je poslala na vyšetření do této nemocnice. Tam jim odmítli vyšetření udělat, rok čekali na výsledky, které dodnes nemají.
- 2005 – Thomayerova nemocnice v Praze
Provedená další vyšetření a odběr krve na vyšetření Rettův syndrom.
- 2010 – Dětská fakultní nemocnice v Brně na Černopolní
Podezření na epilepsii, kvůli neidentifikovaným záškubům, ale epilepsie nepotvrzena.
- 2011 – Dětská fakultní nemocnice v Brně na Černopolní
Dovyšetření a opět bez potvrzení epilepsie.

Hrubá motorika:

V osmém měsíci byla G. málo pohyblivá. V 11 měsíci si nedokázala sednout, jen se přetočit na bok. Neuroložka rodičům sdělila, že G. je hypotonická a tak začali s rehabilitací.

V 17 měsíci začala lézt po čtyřech a po druhém roce si neustále mnula ruce a přestala brát hračky do rukou.

V pěti letech musela být přebalována i oblékána. Lezla jen po kolenou, ale na procházkách s kočárkem, když ji matka držela za ruce, prošla se i pěšky.

Kolem devátého roku se její stav v oblasti motoriky zhoršil, dříve lezla ve vysokém kleku, ale nyní jen dokáže sedět s oporou. Začalo to záškuby celým tělem dozadu, které doteď trvají, ale nebyl prokázán epileptický původ. Neustále má třes v rukou i nohou a kvůli zhoršené skolióze nosí trupový korzet.

Jemná motorika:

Ke zhoršení došlo po druhém roce života, kdy se u G. projevíly stereotypní pohyby rukou. Jemná motorika je výrazně neobratná. Ruce má zakleslé v sobě, takže je pro ni problém i otočit stránku v knize. Nedokáže nic uchopit samostatně prsty, ale dokáže si zapnout své zvukové oblíbené hračky, které mají jednoduché ovládání. Potřebuje pomoc při krmení a objevuje se porucha souhry normálních pohybů a třes v rukách i v nohách.

Verbální schopnosti:

Brzy si začala pobrukovat, ale verbální komunikační schopnost se u G. neobjevila. Matka se naučila poznat, co by chtěla, dorozumívá se pomocí různých gest v obličeji a očním pohledem. Nesouhlas projeví pláčem, odmítáním, a naopak souhlas úsměvem. Dokáže si dát dohromady, že když jí matka chystá věci, že půjde ven a začne projevovat radost vískáním. Reaguje na známé otázky typu „Půjdeme ven?, Budeš papat?, Jdeme spinkat?“ Tyto věty používají pořád dokola a G. jim rozumí.

Poznávací schopnosti:

G. je schopna rozpoznat věci, známé osoby a blízkou rodinu. Dokáže poznat i některá jídla, ta která má ráda, na ty otvírá ústa sama. Naopak u jídel neoblíbených je odmítá dávat do pusy a u jídel, u kterých si není jistá, tak opatrně ochutnává.

Nelze říci, jestli je schopná rozpoznat barvy, neboť to nedovede sama sdělit. Negativně, zvláště pláčem reaguje na hádky a křik.

Sebeobsluha:

G. vyžaduje celodenní péči v oblasti krmení, přebalování i oblékání. Pít dokáže jen z dětské lahvičky a strava se jí musí pokrájet na menší kousky. Stravu nekouše, jen rozmělnjuje.

Je celodenně na plenách a nedá najevo, že potřebuje přebalit. Hygienické návyky nejsou vytvořené, potřebuje pomoc ostatních.

Sociální interakce:

Po druhém roce si přestala všimnout okolí, měla svůj vlastní svět, nereagovala na zavolání a ani nevyhledávala společnost.

V pěti letech se stala vnímavější, začala reagovat na zavolání a vyhledávat společnost svých brášek. Ráda se mazlí a poslouchá matčin zpěv.

Školská zařízení:

- 2004 - Od 3, 5 – 6 let navštěvovala G. Speciální mateřskou školu Klubíčko v Tlumačově. Adaptovala se velmi dobře. Paní učitelka s G. pracovala podle individuálního plánu.
- V současné době navštěvuje Speciální základní a mateřskou školu v Kroměříži na čtyři hodiny dopoledne. Individuální plán nemá z důvodu nepředpokládaných pokroků ve výuce. Ve třídě je pět dětí – jedna dívka s Rettovým syndromem, dva chlapci s poruchou

autistického spektra, chlapec na vozíku a G. Ve škole s ní procvičují jemnou motoriku, používají práci s hmatovými miskami (fazole, rýže, písek, hrášek), malbu prstovými barvami, sbírání různých předmětů přichycených suchým zipem z lišty, mačkání různých papírků, práci v komunikačním kruhu, hru na tělo a vyprávění pohádek. Také se snaží rozvíjet nácvik výběru obrázků ze dvou možností, někdy se G. podaří a jindy ne. Výuka obsahuje i zpěv s doprovodem různých hudebních nástrojů, na které hraje s dopomocí. Ve škole provádí masáže horních a dolních končetin a občas je součástí výuky i aromaterapie.

G. má nejvíce ráda malování pomocí prstových barev, mačkání papíru a práci v komunikačním kruhu, kde poslouchá vyprávění nebo sleduje obrázky. Rodiče plánují G. přestup na jinou školu přímo v místě bydliště.

2012



Příloha č. 4

Psychorehabilitační pobyt Skokovy 29. 8. – 2. 9. 2012

Občanské sdružení Rett community každoročně pořádá psychorehabilitační pobyt a pokaždé je jiná náplň. Program je vytvořen pro děti s Rettovým syndromem, pro jejich sourozence a rodiče.

V roce 2012 se pořádal v prostředí Českého ráje ve Skokovech u Žďáru a zúčastnilo se 9 rodin.

Program středa 29. 8. 2012

16:30 Uvítání, setkání rodin a asistentek v jídelně, seznámení s programem a přidělení asistentek rodinám.

18:00 – 19:00 Večeře

20:00 Povídání rodin o svých příbězích. Představení rodin a asistentek.

Program čtvrtek 30. 8. 2012

8:00 – 9:00 – snídane

9:00 – 10:30 – Berušky s koňmi

10:30 – 12:00 – Workshop Jana a František

10:30 – 12:00 – Táborová hra

12:30 – 15:00 – Polední klid

14:00 – 15:00 – Děti s koňmi

15:00 – 16:30 – Andílkova cesta (děti + rodiče)

16:30 – 18:00 – Workshop Jana a František

16:30 – 18:00 – Táborová hra

18:00 – 19:00 – Večeře

19:00 – 19:30 – Večerní pohádka

20:30 – Společný večer „Překvapení“ (Meditace pro rodiče)

Program pátek 31. 8. 2012

8:00 – 9:00 – Snídane

9:00 – 10:30 – Berušky s koňmi (nebylo kvůli špatnému počasí)

10:30 – 12:00 – Společná hry ZOH

12:30 – 15:00 – Polední klid

15:30 – 17:00 – Workshop J + F – Téma komunikace – vzájemné dorozumívání mezi lidmi

15:30 – 17:00 – Táborová hra (Různé hry pro děti z důvodu špatného počasí se konaly v jídelně.

17:00 – 18:00 – Společná hra „Překvapení“ (Zpívání koled, předání dárků u vánočního stromku a vůně cukroví)

18:00 – 19:00 – večeře
19:00 – Večerní pohádka
20:30 – Arteterapie (savování)

Program sobota 1. 9. 2012

8:00 – 9:00 – Snídaně
9:00 – 10:30 – Berušky s koňmi
10:30 – 12:00 – Workshop Jana a František
10:30 – 12:00 – Procházka
12:30 – 15:00 – Polední klid
14:00 – 15:00 – Děti s koňmi
15:30 – 17:00 – Cesta za obrem Dobromilem
15:30 – 17:00 – Workshop Jana a František
17:00 – 18:00 – Vyhodnocení ZOH
18:00 – 19:00 – Večeře
19:00 – 19:30 – Večerní pohádka
20:30 – Společný večer

Program neděle 2. 9. 2012

8:00 – 9:00 – Snídaně
Procházka
12:00 – 13:00 Oběd
13: 00 Rozloučení a odjezd

Na začátku pobytu mi byla přidělena jedna dívka s Rettovým syndromem, které bylo 21 let, a na pobyt přijela s otcem. Za dobu strávenou s ní jsem měla možnost vyzkoušet si práci s ní a poznat, co má ráda a co se jí nelíbí. Některé informace o E. mi poskytl její otec.

Do čtrnácti měsíců ležla po čtyřech a hrála si s hračkami. V roce a půl stále nechodila a rodiče mysleli, že důvodem je používání Pavlíkových třmínků, v této době také začaly stereotypní pohyby rukou. V roce 1993 stanovil Prof. MUDr. Václav Vojta diagnózu Rett syndrom. E. prospívá canisterapie, muzikoterapie, vodní procedury a cvičení na míči. Minulý rok ukončila povinnou školní docházku.

Když je E. v příliš hlučném prostředí, necítí se dobře, je nervózní a projevuje se to kousáním prstu. Nervózní je i v jiných situacích, záleží také na aktuálním rozpoložení. Také vydáváním zvuků upozorňuje svojí nespokojenost. Lze ji uklidnit pomocí hudby, proto jsem neustále při procházkách měla mp3 se sluchátky po ruce. Má velmi ráda zpívání různých písniček, říkání básniček a vyprávění pohádek. Také fungují tyčinky nebo bebe oplatky, má

ráda jejich křupání a ve vozíku je po ruce také její oblíbený vějíř. Vždy ji dokáže uvést do pohody její současná oblíbená pohádka Zvonilka, kterou jsme po částech spolu několikrát shlédli. Při slunečném počasí nebo při ostrém světle potřebuje E. sluneční brýle, jinak projevuje nespokojenost a mžourá očima.

E. nikdy nechodila, přepravuje se pomocí vozíku a vydrží na něm přibližně hodinu, když už si potřebuje odpočinout a lehnout nadzvedává se na vozíku a vydává nespokojené zvuky. Stačí ji půlhodina odpočinku a pak může jít opět na vozík. E. komunikuje pomocí mimiky obličeje a neartikulovanými zvuky, její otec říká, že také někdy mrkne okem, ale není to stoprocentní komunikace. Od mala zkoušeli různé druhy komunikace, ale nic se jim neosvědčilo. Když je unavená nebo nemocná, mnutí rukou je méně zřetelné. Nemá ráda čištění zubů, které se provádí tak, že na kartáček se dá malé množství pasty a protože E. jí není schopna vyplivnout, dá se jí do úst namočený cíp ručníku. Pokud E. bolí v krku projeví se to nechutenstvím jídla a při bolesti břicha se nadzvedává. Ráda jí různé pomazánky, lupínky s mlékem a stravu se jí nemusí rozmělnovat. Je celodenně na plenách a svoji potřebu nedokáže vyjádřit. Velmi ráda se mazlí a má ráda, když si její táta dělá srandu. Při péči o E. mi přinášel největší radost její upřímný smích.

E. vnímala nové prostředí dobře a myslím si, že ráda strávila čas s ostatními dívkami. Jen občas byla nervózní z velkého hluku kolem, a tak jsme vždy odešly do klidnějšího prostředí nebo na pokoj. Chodily jsme společně na procházky někdy sami a někdy ve společnosti kamarádek. Zúčastnili jsme se s jejím otcem Andílkovy cesty, kde děti plnily různé úkoly, např. házely míčky Otesánkovi apod. Na konci cesty na ně čekal andílek, který plakal, že se mu ztratily dopisy, které děti našly. Andílek jim za to dal odměnu medvídka s medem. Také jsme prošli stezkou „Cesta za obrem Dobromilem“, šli jsme po stopách obra, které se zmenšovaly. Na konci cesty měly děti podle návodu uvařit lektvar a položit ho pod nejbližší strom, aby se obr mohl vrátit do své pohádkové země. Poté hledaly poklad, který byl plný dárků pro děti. I když jsme s E. úkoly přímo neplnily, děj kolem sebe pozorovala a byla spokojená ve společnosti rodičů i dětí, navíc v příjemném prostředí přírody.

V průběhu čekala na děti i jiná překvapení – zpívání koled, předávání dárku u stromečku, pojídání cukroví a společné focení. Při zpívání koled a předávání dárků se E. i jiné děti usmívaly. Když už andílek dárky dětem předal, začal být v místnosti hluk a E. začala být nervózní, proto jsem ji vzali s tatínkem na pokoj. Ve chvílích, kdy si E. potřebovala odpočinout a lehnout si, zpívaly jsem spolu různé písničky, říkala jsem jí říkanky, pohádky, prováděla jsem míčkování anebo jsme si spolu jen povídaly. Měla jsem radost vždy, když se na mě usmála. Vždy jí dokázala uklidnit pohádka „O Zvonilce“, kterou má hrozně ráda. Její

spokojenost a dobrou náladu lze poznat úsměvem na tváři a mírně vypláznutým jazykem, o kterém otec říká, že má dudlík neustále sebou. Při stěžování se mračí a vydává neartikulované zvuky.

Hipoterapie u E. probíhala formou kontaktu s koněm a to především hlazením, neboť E. nechodí a navíc u této terapie by měli být přítomni asistenti a měla by probíhat pod dozorem lékaře. Reakce na koně byla u dívek velmi individuální, u jedné z nich, která chodila, byla vidět radost z jízdy na koni.

E. se líbí různá hudba – má ráda Lucii Bílou, Tomáše Kluse, Abbu, dětské písničky, Boccelliho a mnoho dalších. Bylo zajímavé, že u některé písničky nebyla spokojená a po přepnutí na jinou se jí objevil úsměv na tváři. Ráda si dělá na vozíku pohodlí, a tak, když neměla boty, dávala si nohu do polohy „turka“. Každý den jsme se snažili, aby E. vypila dostatečné množství tekutin, které se doplňovaly i pomocí melounu. Její táta mi také ukázal její oblíbenou hru se šátkem.

Poslední den byla E. trochu nervózní asi věděla, že se něco děje a že už pojedou domů a určitě se těšila na svůj klid a maminku.

Líbilo se mi, že program byl zaměřen i na rodiče a mohli se účastnit workshopů, arteterapie a různých her. Přijely dvě nové rodiny a pobyt jim umožnil poznat další dívky s Rettovým syndromem a jejich rodiče, vyměnit si vzájemné zkušenosti a poradit si v různých oblastech, ve kterých si nevěděly rady. Věk dívek se pohyboval od 3 let až do 23.

Rodiče na tomto pobytu hodnotili pozitivně příjemnou atmosféru, dobrý program, masáže od paní Evy, workshopy od paní Jany a Františka, také se jim líbil program s koněm a krásná příroda.

Názor rodiče na pobyt:

„Nám rodičům přinesl pobyt:

Ad 1) - setkání s lidmi, kteří jsou na tom podobně a vědí, o čem je "náš život". Nekladou hloupé a netaktní otázky jako jiní naši známí, se kterými se sejdeme dvakrát ročně, jako např. proč nejedeme tam a tam, proč nestihneme posekat zahradu, proč neděláme ty a ty aktivity atd. Naši známí "rodičové" z pobytu nám rozumí, vědí, že se spousta věcí stíhat nedá a že život s holčičkou s Rettovým syndromem je obtížný ve všech směrech.

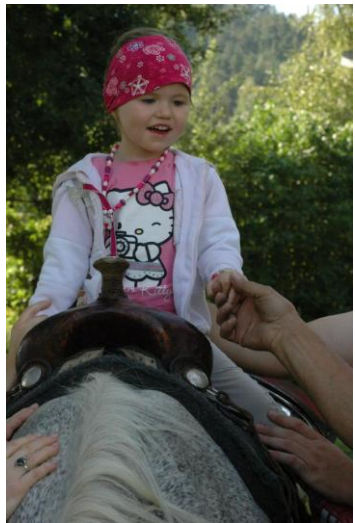
Ad 2) - Toniče přinesl nové zážitky, jelikož se strašně nerada nudí a strašně nesnáší stereotyp, tak je pro ni změna vítanou záležitostí. Pobyt jí vždy nabídne asistentku, tzn. pro ni novou kamarádku! Také nové aktivity, ať už jde o venkovní bazén či procházky po lese.

Kolektiv a čas strávený mezi vrstevníky se také počítá, byť by jeden neřekl, že o tom holky vůbec něco vědí. Ale vědí! A to velmi dobře!

Ad 3) - shrnutí: Nám všem psychorehabilitační pobyt pomáhá, jelikož se navzájem poznáme, což není nikdy na škodu, dále si ověříme nějaké zkušenosti nově nabyté, dále si sdělíme zkušenosti s úřednickým aparátem např. (starší mladším), atd. Děti vyjedou do jiného prostředí a většinou jsou schopné vnímat režim a zábavu, která je jim nabízena. “

Psychorehabilitační pobyt Skokovy 2012









Dostupné z

<<http://www.facebook.com/media/set/?set=a.438525446186246.99545.219730424732417&type=3>>.

Počet dívek s Rettovým syndromem v jednotlivých krajích ČR

Informace mi poskytlo o. s. Rett Community a jedná se o registrované i neregistrované dívky v tomto sdružení ke dni 7. 9. 2012.

Kraje	Počet dívek s Rettovým syndromem
Praha	9
Středočeský kraj	2
Jihočeský kraj	2
Plzeňský kraj	0
Karlovarský kraj	0
Ústecký kraj	2
Liberecký kraj	1
Královéhradecký kraj	0
Pardubický kraj	1
Vysočina	0
Jihomoravský kraj	4
Olomoucký kraj	0
Zlínský kraj	2
Moravskoslezský kraj	3

Tabulka č. 6 Počet registrovaných i neregistrovaných dívek s RTT

Nejstarší žena s Rett syndromem v ČR má 34 let, dalších 7 dívek jsou ve věku 20 let, 9 dívek v pubertálním věku 11 – 16 let a ostatní jsou ve věku 3 – 11 let.

Vzhledem k teoretickému výskytu 1 narozeného děvčete s Rett syndromem mezi 10.000 – 15. 000 dívkami, by jich v ČR mohlo být podle hrubého odhadu až 300. Rett Community ví, o 26 dívkách, a to s největší pravděpodobností svědčí o špatně stanovených diagnózách, jejich umístění v ústavech sociální péče a bez diagnóz v rodinách. Počítá se i s tím, že některé rodiny či samotné maminky s postiženými děvčaty se nechtějí ve sdružení Rett Community registrovat. Lékaři mají nejlepší informace o počtech, ale nesmějí je poskytnout.

Příloha č. 6

PROHLÁŠENÍ

Souhlasím, aby studentka Olga Širanová studující na Univerzitě Palackého v Olomouci použila fotky mé dcery ve své bakalářské práci.

Podpis: 