

UNIVERZITA PALACKÉHO V OLOMOUCI

Pedagogická fakulta

Ústav speciálněpedagogických studií

MONIKA KUNHARTOVÁ

IV. ročník - prezenční studium

Obor: Logopedie

SYNDROMY SPOJENÉ S OROFACIÁLNÍMI ROZŠTĚPY

Diplomová práce

Vedoucí práce: doc. Mgr. Kateřina Vitásková, Ph. D.

Olomouc 2010

Prohlašuji, že jsem diplomovou práci vypracovala samostatně a použila jen uvedeníh pramenů a literatury.

V Olomouci dne 30. 6.2010

.....

Děkuji doc. Mgr. Kateřině Vitáskové, Ph. D., za odborné vedení diplomové práce.
Děkuji i rodičům, kteří mi poskytli údaje o svých dětech nezbytné pro vypracování mé diplomové práce.

OBSAH

ÚVOD	7
1. TERMINOLOGICKÉ VYMEZENÍ	9
1.1 Vrozená vývojová vada	9
1.2 Syndrom	9
1.3 Sekvence	9
1.4 Kombinované postižení	10
1.5 Orofaciální rozštěp	10
1.6 Narušená komunikační schopnost	10
2. FYZIOLOGIE A PATOLOGIE PERINATÁLNÍHO VÝVOJE OBLIČEJOVÉ ČÁSTI LEBKY, OROFACIÁLNÍ ROZŠTĚPY	11
2.1 Fyziologie a patologie perinatálního vývoje obličejové části lebky	11
2.2 Orofaciální rozštěpy	13
2.2.1 Klasifikace orofaciálních rozštěpů	13
2.2.2 Mechanismus vzniku orofaciálních rozštěpů	16
2.2.3 Kritické období pro vznik orofaciálního rozštěpů	16
2.2.4 Příčiny vzniku rozštěpové vady	16
3. SYNDROMY SPOJENÉ S OROFACIÁLNÍMI ROZŠTĚPY	18
3.1 Výskyt syndromů spojených s orofaciálními rozštěpy	18
3.2 Etiologie syndromů spojených s orofaciálními rozštěpy	19
3.2.1 Chromozomální aberace	19
3.2.2 Dědičná onemocnění	19
3.2.3 Působení teratogennů	20
3.2.4 Mechanické faktory	20
3.3 Klasifikace syndromů spojených s orofaciálními rozštěpy	20
3.4 Narušená komunikační schopnost u jedinců se SSOR	21
3.4.1 Palatolalie	22
3.4.1.1 Nosní rezonance a její poruchy	22
3.4.1.2 Nosní emise	23
3.4.1.3 Artikulace a její poruchy	23
3.4.1.4 Narušení srozumitelnosti řeči	23
3.4.1.5 Narušení vývoje řeči	24
3.4.1.6 Poruchy hlasu	24
3.4.1.7 Narušené koverbální chování	24
3.4.2 Symptomatické poruchy řeči	24
3.4.2.1 NKS u osob s mentální retardací	24
3.4.2.2 NKS při smyslových vadách	26
3.5 Prevence, prognóza	26
3.5.1 Prevence	26
3.5.2 Prognóza	27
3.6 Apert syndrom	27
3.6.1 Terminologie	27

3.6.2 Symptomatologie	28
3.6.3 Etiologie	32
3.6.4 Výskyt	32
3.7 Pierre-Robin sekvence	33
3.7.1 Terminologie	33
3.7.2 Symptomatologie	33
3.7.3 Etiologie	37
3.7.4 Výskyt	37
3.7.5 Stickler syndrom	37
3.7.6 Fetální alkoholový syndrom	38
3.8 Treacher-Collins syndrom	39
3.8.1 Terminologie	39
3.8.2 Symptomatologie	40
3.8.3 Etiologie	42
3.8.4 Výskyt	42
3.9 Velo-kardio-faciální syndrom	42
3.9.1 Terminologie	42
3.9.2 Symptomatologie	43
3.9.3 Etiologie	48
3.9.4 Výskyt	49
3.9.5 Sedláčkové syndrom	49
4. KOMPLEXNÍ PÉČE O PACIENTY SE SYNDROMY SPOJENÝMI S OROFACIÁLNÍMI ROZŠTĚPY	50
4.1 Diagnostika	50
4.1.1 Diagnostika SSOR v rámci lékařských věd	50
4.1.2 Diagnostika NKS u jedinců se SSOR	51
4.2 Medicínská péče	53
4.2.1 Neonatolog	53
4.2.2 Genetik	53
4.2.3 Teratolog	53
4.2.4 Antropolog	54
4.2.5 Pediatr	54
4.2.6 Plastický chirurg	54
4.2.7 Stomatolog	56
4.2.8 Foniatr	56
4.3 Psychologická intervence	57
4.3.1 Psychologie geneticky postižených dětí	58
4.4 Speciálněpedagogická intervence	58
4.4.1 Logoped	58
4.4.2 Surdoped	61
4.4.3 Psychoped	62
4.4.4 Somatoped	62
4.5 Komplexní péče realizovaná v zahraničí	64

5. PRAKTICKÁ ČÁST	
5.1 Cíle diplomové práce	66
5.2 Výzkumné otázky	66
5.3 Metodologie	68
5.3.1 Analýza literatury a odborných dokumentů	68
5.3.2 Anamnestický dotazník	69
5.3.3 Anamnestický dotazník použitý v diplomové práci	70
5.3.4 Kazuistika	70
5.4 Charakteristika výzkumného vzorku	71
5.5 Výzkumné šetření	71
5.6 Kazuistiky	72
5.6.1 Apert syndrom	72
5.6.2 Apert syndrom	75
5.6.3 Pierre-Robin sekvence	77
5.6.4 Pierre-Robin sekvence	80
5.6.5 Treacher-Collins syndrom	83
5.6.6 Treacher-Collins syndrom	85
5.6.7 Velo-kardio-faciální syndrom	87
5.7 Analýza výsledků kvalitativního výzkumu	90
5.8 Diskuze	94
ZÁVĚR	95
SEZNAM LITERATURY	97
SEZNAM PŘÍLOH	108
PŘÍLOHY	
ANOTACE	

ÚVOD

Současný pokrok lékařské péče nám umožňuje co nejdříve diagnostikovat různé vrozené vývojové vady, udržet riziková těhotenství nebo zachraňovat nedonošené děti. Moderní medicína dává možnost přežít dětem, které by v minulosti neměly šanci na přežití. V důsledku toho se ale rodí více různě postižených dětí. Rodí se i děti, které mají více vrozených vývojových vad. Do této skupiny patří mimo jiné děti se syndromy spojenými s orofaciálními rozštěpy. Vzhledem k tomu, že jde o jedince s kombinovanými vadami, je nutné jim věnovat pozornost nejen z lékařského hlediska, ale i z hlediska speciálněpedagogického. Z pohledu logopedie nás tato problematika zajímá, protože společným symptomem těchto syndromů (jak vyplývá z názvu) je orofaciální rozštěp, který zvyšuje riziko výskytu narušené komunikační schopnosti. U jedinců se syndromy spojenými s orofaciálními rozštěpy se může vyskytnout více druhů narušené komunikační schopnosti, které mohou být negativně ovlivněny přítomností dalšího postižení. Současná česká speciálněpedagogická literatura (tedy i logopedická) nevěnuje dostatečnou pozornost speciálněpedagogické intervenci u těchto jedinců. Oproti tomu např. ve Spojených státech amerických existuje mnoho výzkumů, literatury a pramenů týkajících se této problematiky. Je tedy naší snahou přiblížit tuto problematiku speciálním pedagogům, zejména logopedům a rozšířit tak teoretické a praktické poznatky v této oblasti.

Cílem práce bylo vysvětlit terminologii, popsat symptomatologii a etiologii vybraných syndromů spojených s orofaciálními rozštěpy, konkrétně Apert syndromu, Pierre-Robin sekvence, Treacher-Collins syndromu a Velo-kardio-faciálního syndromu. Popsat komplexní péči o jedince s těmito syndromy v České republice. V praktické části diplomové práce bylo naším cílem popsat symptomatologii u konkrétních osob s těmito syndromy, zaměřujeme se na symptomatologii ze speciálněpedagogického hlediska. Zjistit, zda probíhá celkový vývoj dítěte se syndromem spojeným s orofaciálním rozštěpem stejně jako vývoj u intaktních dětí. Dále zjistit, zda jsou rodiče těchto jedinců spokojeni s komplexní péčí v České republice, jakým způsobem byly rodičům poskytnuty informace o postižení jejich dítěte a zda byly tyto informace dostatečné.

Práce je rozdělena na teoretickou a praktickou část. Teoretická část se skládá ze čtyř kapitol. V první kapitole jsou terminologicky vymezeny pojmy: vrozená vývojová vada, syndrom, sekvence, kombinované postižení, orofaciální rozštěp a narušená komunikační schopnost. Protože je vývoj obličejové části lebky u jedinců se syndromy spojenými s

orofaciálními rozštěpy postižen nejvíce, popisujeme fyziologický a patologický vývoj obličejové části lebky a vznik rozštěpů v druhé kapitole, abychom přiblížili mechanismus vzniku anomálií v této oblasti. Třetí kapitola se věnuje konkrétním syndromům spojeným s orofaciálními rozštěpy, vysvětlujeme zde terminologii, popisujeme jejich symptomatologii a etiologii. Narušené komunikační schopnosti je věnována samostatná podkapitola. Čtvrtá kapitola popisuje komplexní péči o tyto jedince v České republice. Komplexní péče byla rozdělena z hlediska lékařského, psychologického a speciálněpedagogického. Vypisujeme zde i základní lékařské a logopedické metody diagnostiky a v závěru čtvrté kapitoly uvádíme některé zahraniční poznatky o komplexní péči. Praktická část tvoří pátou kapitolu. V praktické části bylo položeno osm výzkumných otázek, které se týkají výše uvedené problematiky. Pro získání odpovědí na tyto otázky byl použit kvalitativní výzkum, konkrétně kazuistiky. Kazuistiky byly sepsány na základě údajů získaných z anamnestických dotazníků, které vyplňovali rodiče probandů a z dostupných odborných dokumentů. Celkem bylo sepsáno sedm kazuistik. V závěru praktické části uvádíme analýzu výsledků kvalitativního výzkumu. Přílohy, které jsou součástí práce, obsahují fotografie probandů a dokreslují tak popisovanou problematiku.

1. TERMINOLOGICKÉ VYMEZENÍ

V souvislosti s problematikou syndromů spojených s orofaciálními rozštěpy jsou používány mimo jiné pojmy vrozená vývojová vada, syndrom, sekvence, kombinované postižení, orofaciální rozštěp a narušená komunikační schopnost. V této kapitole je uvedeno terminologické vymezení těchto pojmů.

1.1 VROZENÁ VÝVOJOVÁ VADA (zkr. VVV)

„Vrozené vady orgánů či orgánových systémů vznikající jako důsledek dědičných poruch nebo působení zevních faktorů. K nim patří např. onemocnění matky, nutriční poruchy při těhotenství (nedostatek folátů, jodu, předávkování vitamínem A), infekce (rubeola, toxoplasmóza), fyzikální vlivy (záření), chemické vlivy vč. léků. Pro jejich vznik jsou kritická určitá období vývoje embrya či plodu, kdy se daný orgán utváří (nejzávažnější je poškození v prvním trimestru).“ (Vokurka, Hugo, 2005, str. 897).

1.2 SYNDROM

Shprintzen, Goldberg (1995) definují syndrom jako výskyt četných anomálií u jednoho jedince, tyto anomálie mají jednu základní příčinu.

Podle Velkého lékařského slovníku je syndrom *„typická kombinace příznaků určitého onemocnění, často bývá nazván podle objevitele.“* (Vokurka, Hugo, 2005, str. 807).

1.3 SEKVENCE

Ne všechny vyskytující se anomálie u jednoho jedince nazýváme syndrom. Některé jsou nazvány sekvence. Jde také o výskyt četných anomálií u jednoho jedince, ale jedna abnormalita vede k rozvoji všech ostatních. Primární anomálie může mít více možných příčin. Příklad si můžeme ilustrovat na vrozené vývojové vadě (dále jen VVV) chybně nazývané Pierre-Robin syndrom. Nyní je tato VVV nazývána Pierre-Robin sekvence (PRS). Při této vadě se vyskytuje triáda příznaků: mikrogenie, rozštěp patra ve tvaru U, obstrukce horních cest dýchacích. U Pierre-Robin sekvence je rozštěp patra i obstrukce horních cest dýchacích (HCD) následek mikrogenie, samotné by se bez mikrogenie nevyskytly (viz Pierre-Robin sekvence, kapitola 3.7) (Shprintzen, Goldberg, 1995).

Je možné, že se vyskytne u jednoho jedince jak syndrom, tak i sekvence. Jedna vada může být součástí nějakého syndromu a přítomnost této vady vyvolá sekundárně řetězec reakcí, jako například mikrogenie u PRS, která je dále příčinou rozštěpu patra a obstrukcí HCD (ibid.).

1.4 KOMBINOVANÉ POSTIŽENÍ

V české literatuře je nejčastěji citována definice Vaška, podle kterého je kombinované postižení „*multifaktoriální, multikauzální a multisymptomatologicky podmíněný fenomén, který se manifestuje signifikantními nedostatky v kognitivní, motorické, komunikační nebo psychosociální oblasti u jeho nositele.*“ (Vašek, 1999, str. 10).

Zjednodušeně jde o takový stav, kdy se u jedince vyskytují dva nebo více typů postižení současně. Kombinované postižení může mít řadu podob a stupňů závažnosti (Langer, 2006). Z tohoto důvodu je také obtížné klasifikovat kombinovaná postižení. Jednou z klasifikací je klasifikace kombinovaných postižení dle Vaška (2003):

1. mentální postižení v kombinaci s dalším postižením,
2. hluchoslepota,
3. poruchy chování v kombinaci s dalším postižením.

1.5 OROFACIÁLNÍ ROZŠTĚP

Malínský, Malínská, Michalíková (2005) popisují rozštěp jako vývojovou malformaci v oblasti obličeje vznikající poruchou mechanismů, které vedou ke spojování výběžků, formujících vnější tvar obličeje a stavbu patra. Název není přesný, protože nejde o rozštěp, ale o nespojení (Mrázková, Klepáček, 2001). Podrobněji viz kapitola 2.2.

1.6 NARUŠENÁ KOMUNIKAČNÍ SCHOPNOST

Komunikační schopnost je narušena tehdy, působí-li některá rovina (příp. několik rovin současně) jazykového projevu interferenčně vzhledem ke komunikačnímu záměru (Lechta, 2003). Podrobněji viz kapitola 3.4.

2. FYZIOLOGIE A PATOLOGIE PERINATÁLNÍHO VÝVOJE OBLIČEJOVÉ ČÁSTI LEBKY, OROFACIÁLNÍ ROZŠTĚPY

Vzhledem k tomu, že se diplomová práce zabývá syndromy, jejichž společným symptomem je rozštěp, který vzniká během perinatálního vývoje, zařazujeme zde kapitolu, která popisuje fyziologický a patologický vývoj orofaciální oblasti, klasifikaci orofaciálních rozštěpů a příčiny vzniku rozštěpů.

2.1 FYZIOLOGIE A PATOLOGIE PERINATÁLNÍHO VÝVOJE OBLIČEJOVÉ ČÁSTI LEBKY

Pro vývoj obličeje je důležitý vznik válcovitých výchlípek, které se tvoří v průběhu čtvrtého týdne a označují se jako branchiální nebo žaberní oblouky (viz Obr. 1). Celkem jich je šest. Nejvíce jsou zřetelné první dva. První - mandibulární, ze kterého vyrůstá maxilární výběžek a druhý - hyoidní. Další - třetí a čtvrtý jsou méně zřetelné, pátý a šestý nejsou na povrchu embrya viditelné (Malínský, 1995).

Ve 3. - 4. týdnu intrauterinního vývoje nejsou jednotlivé části obličeje ještě identifikovatelné (McWilliams, Morris, Shelton, 1984). Základ obličeje se začíná tvořit na začátku 5. týdne kolem primitivní ústní jamky - stomodea, z něhož se následně utvoří ústní a nosní dutina. Vstup do stomodea má pětiúhelníkový tvar. Na okraji stomodea leží dva mandibulární výběžky (které se utvořily z prvního žaberního oblouku), na bočních stranách stomodea leží dva maxilární výběžky a horní okraj ohraničuje frontonazální výběžek (viz Obr. 1) (Gorlin, 1993; Malínský, 1995).

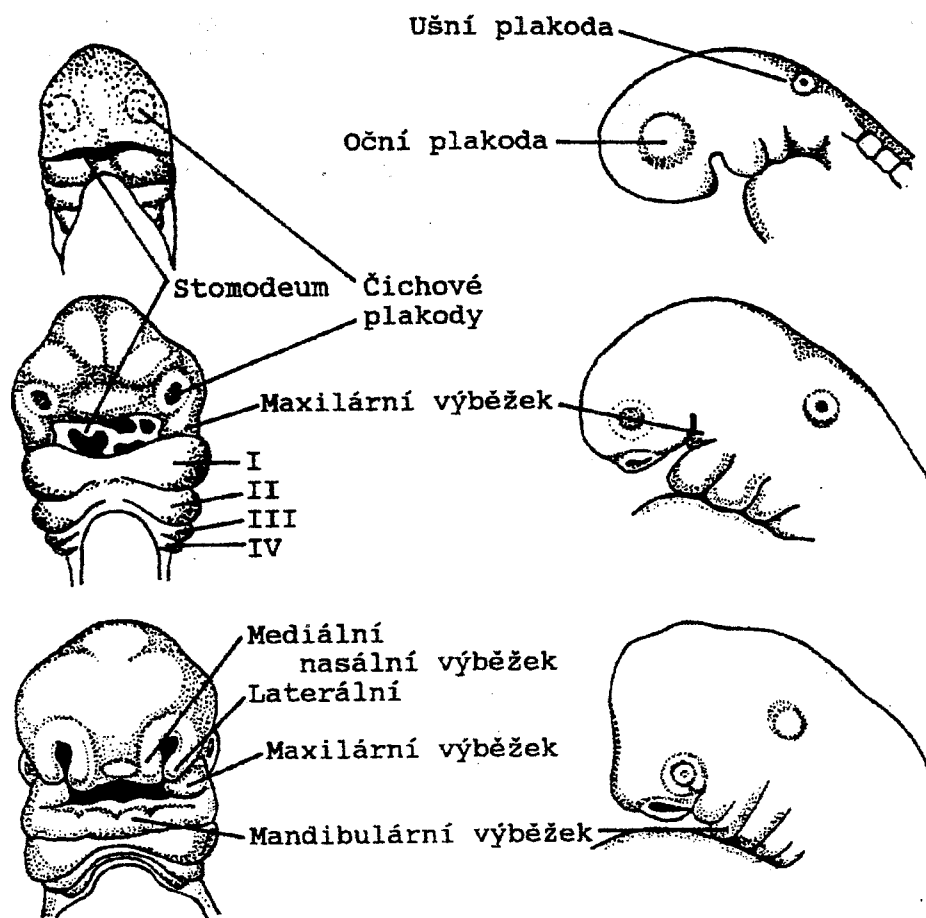
V dalším vývoji se zvětšují maxilární výběžky, současně s tím rostou mediální nosní výběžky a zasunují se mezi maxilární. Růstem maxilárních výběžků jsou mediální nosní výběžky tlačeny k sobě, takže srůstají a vytváří se tak tzv. intermaxilární segment, který po stranách srůstá s maxilárními výběžky. Tím vzniká společný základ pro horní čelist a horní ret. Z intermaxilárního segmentu vzniká filtrum, část horní čelisti a nepárové primární patro (Malínský, Malínská, Michalíková, 2005). Laterální nazální výběžky jsou menší a neúčastní se tvorby horního rtu, ale tvoří se z nich nosní křídla (Gorlin, 1993).

Základy zrakového orgánu nejprve směřují laterálně, s dalším vývojem a zvětšováním obličeje se přesunují dopředu. Žaberní rýha mezi prvním a druhým žaberním obloukem dává vznik zevnímu zvukovodu. Po stranách této rýhy vznikají hrbolky z prvního i ze druhého žaberního oblouku, z těchto hrbolků pak vznikají ušní boltce (Malínský, Malínská, Michalíková, 2005).

Maxilární výběžky se zvětšují a vytvoří tváře a maxilu (Malínský, 1995). Mandibulární výběžky se spojují ve střední rovině již v pátém týdnu a v dalším vývoji z nich vznikají dolní ret a dolní čelist. Dolní čelist přibývá vzadu, tím se posouvá vpřed a poté mírně dolů, rozšiřuje se tak a poskytuje místo pro zuby (ibid.). Základní tvar obličeje je vytvořen zhruba na konci embryonálního období (tj. 4 měsíc), proporce jsou zatím odlišné od konečné podoby obličeje v dospělosti. Obličej novorozence je relativně malý, nos poměrně nízký a plochý a dolní čelist úzká. To je způsobeno především tím, že nejsou ještě plně vyvinuty obě čelisti (vývoj probíhá až do 16. – 18. roku), nejsou prořezány zuby, takže skus je nízký (první zuby se začínají prořezávat kolem 6. měsíce po narození) (Malínský, 1995).

Patro se vyvíjí z nepárového primárního patra a párových patrových výběžků (které vyrůstají z maxilárních výběžků). Spojením patrových výběžků vzniká sekundární patro. Primární patro má trojúhelníkovitý tvar, je uloženo v přední části stropu dutiny ústní. V tomto období (tj. asi šest a půl týdne) je prostor dutiny ústní poměrně malý, na její spodní část nasedá relativně vysoký základ jazyka, proto směřují patrové výběžky nejprve směrem kaudálním, podél postranních ploch jazyka. Teprve se zvětšováním mandibuly a růstem do délky se prostor ústní dutiny zvětšuje a dochází k sestupu jazyka dopředu a dolů. Patrové výběžky vystupují vzhůru, nejprve se spojují v přední části s primárním patrem a ve střední rovině se tyto tři útvary setkávají ve foramen incisivum. Foramen incisivum tvoří hranici mezi primárním a sekundárním patrem. Ve spoji patrových výběžků se vytváří šev. Současně s tím se z horní části přikládá k patrovým výběžkům základ nosní přepážky, který se s nimi spojí, vytvoří se septum, a tím vzniknou dvě samostatné dutiny nosní. Ze zadních částí patrových výběžků vybíhají dva uvulární výběžky, ze kterých vzniká uvula. Tím je ukončen vývoj patra ve 12. týdnu (McWilliams, Morris, Shelton, 1984; Gorlin, 1993). Přední část patra osifikuje a vytvoří se tvrdé patro, zadní část - měkké patro je tvořeno svalovinou bez kostěného podkladu (Malínský, Malínská, Michalíková, 2005).

Základní tkání pro vývoj obličeje je mezenchym, který vzniká hlavně z buněk neurální lišty. Během vývoje buňky neurální lišty migrují. Narušením vývoje těchto buněk mohou vzniknout kraniofaciální malformace. Tyto buňky také přispívají k vytvoření komorového septa v srdci. Proto pacienti s kraniofaciálními malformacemi mohou mít i srdeční vady (Dvořák, 2009).



Obr. 1 Základ pro vývoj obličejové části lebky. Převzato z Malínský (1995, str. 9).

Další vývoj čelistí je ovlivněn jejich funkcí a zevními vlivy. Po narození se mění velikost a vzájemné vztahy mezi obličejovou částí lebky a nervovou částí (Fiala, Kočová, 2001). Vývoj dolní čelisti je více pod vlivem nervově-svalové složky než vývoj horní čelisti, protože na dolní čelist se upíná větší počet svalů (ibid.).

2.2 OROFACIÁLNÍ ROZŠTĚPY

Pro vývoj obličeje je důležité, aby se jednotlivé výběžky spojily na daném místě v daném čase. Jakmile se jedna z komponent opozdí, výběžky se nespojí a vzniká orofaciální rozštěp (Mrázková, Klepáček, 2001; Peterka, 2008).

2.2.1 Klasifikace orofaciálních rozštěpů

Orofaciální rozštěpy lze dělit dle přítomnosti či nepřítomnosti syndromu na syndromové a nonsyndromové (Dvořák, 2009).

Malínský, Malínská, Michalíková (2005) uvádějí klasifikaci rozštěpů podle patologicko-anatomického hlediska:

- cheiloschisis - rozštěp samotného rtu
- cheilognatoschisis – rozštěp rtu a čelisti
- cheilognatopalatoschisis – rozštěp rtu, čelisti a patra
- palatoschisis – rozštěp samotného patra.

Nejpoužívanější klasifikací je Kernahanova a Starkova čtyřbodová klasifikace orofaciálních rozštěpů dle polohy rozštěpu vůči foramen incisivum (Vitásková, 2005).

Čtyři skupiny orofaciálních rozštěpů podle Kernahana a Starka, jak uvádí Mašura (1988):

I. rozštěp primárního patra (před foramen incisivum)

- subdermální rozštěp rtu
- částečný rozštěp rtu
- celkový rozštěp rtu (jednostranný, oboustranný)
- rozštěp rtu a alveolárního výběžku (maximálně ale po foramen incisivum)

II. rozštěp primárního a sekundárního patra

- jednostranný rozštěp rtu, alveolárního výběžku, měkkého a tvrdého patra
- oboustranný rozštěp rtu, alveolárního výběžku, měkkého a tvrdého patra
- submukózní rozštěp patra s rozštěpem rtu

III. rozštěp sekundárního patra (za foramen incisivum)

- rozštěp tvrdého patra (vpravo i vlevo)
- rozštěp měkkého patra (středem)
- submukózní rozštěp patra s rozštěpem uvuly nebo bez

IV. vzácné atypické rozštěpy.

Jak vyplývá z uvedeného přehledu, rozštěpy mohou být jednostranné (unilaterální), oboustranné (bilaterální) nebo ve střední linii (mediální), úplné nebo částečné (Malínský, Malínská, Michalíková, 2005).

Pro ilustraci Kernahanovy a Starkovy klasifikace uvádíme Kernahanův Y proužkový diagram, který se využívá ke zhodnocení typu a závažnosti poškození dutiny ústní a nosní při orofaciálních rozštěpech (viz Obr. 2).

Bez protruze Mírná protruze - do 45° Střední protruze - 45°- 90° Těžká protruze - nad 90°	Pravé prolabium	Levé prolabium	Bez protruze Mírná protruze - do 45° Střední protruze - 45°- 90° Těžká protruze - nad 90°
Bez vady Minimální poškození Mírná deformita Střední deformita Těžká deformita	Pravý nosní oblouk	Levý nosní oblouk	Bez vady Minimální poškození Mírná deformita Střední deformita Těžká deformita
Bez vady Minimální poškození Mírná deformita Střední deformita Těžká deformita	Pravé nosní dno	Levé nosní dno	Bez vady Minimální poškození Mírná deformita Střední deformita Těžká deformita
Bez vady Min.pošk.- subkutánní rozštěp Min.pošk.-zářez v retní červeni 1/3 rozštěp rtu; 2/3 rozštěp rtu Kompletní rozštěp rtu	Pravý horní ret	Levý horní ret	Bez vady Min.pošk.- subkutánní rozštěp Min.pošk.- zářez v ret. červeni 1/3 rozštěp rtu 2/3 rozštěp rtu Kompletní rozštěp rtu
Pravý alveolus Bez vady Min. pošk. - subkutánní rozštěp Min. pošk. - zářez Parciální rozštěp Kompl. r.- nezborčený oblouk. Kompl. r.- zborčený oblouk.	Pravý alveolus	Levý alveolus	Bez vady Min. pošk. - subkutánní rozštěp Min. pošk. - zářez Parciální rozštěp Kompl. roz.- nezbor. oblouk. Kompl. roz.- zborčený oblouk
Bez vady Parciální rozštěp Kompletní rozštěp	Pravá premaxila	Levá premaxila	Bez vady Parciální rozštěp Kompletní rozštěp
Bez vady Rozštěp zadní 1/3 Rozštěp zadních 2/3 Kompletní rozštěp	Tvrdé patro		
Bez vady Min.pošk.- hypoplasie m.uvulae Min.pošk.- uvula septata Min.pošk.- uvula bifida Submukózní rozštěp patra okultní Submukózní rozštěp patra otevřený Rozštěp zadní 1/3 Rozštěp zadních 2/3 Kompletní rozštěp patra	Měkké patro		
Bez vady Mírné postižení Střední postižení Těžké postižení	Funkce velofaryngeálního uzávěru		

Obr. 2 Podrobné zhodnocení rozštěpové vady dítěte – Friedmanova modifikace Kernahanova Y proužkového diagramu užívaná v praxi na Klinice plastické a estetické chirurgie v Brně. Převzato z Dvořák (2009, str. 18).

2.2.2 Mechanismus vzniku orofaciálních rozštěpů

Rozštěp horního rtu (rozštěp dolního rtu není obvyklý) vzniká částečným nebo nesprávným nespojením maxilárního výběžku s mediálním nosním výběžkem. Mediální rozštěpy rtu se vyskytují zřídka (Pospíšilová, 2001). Rozštěp rtu je častěji jednostranný (Mrázková, Klepáček, 2001).

Rozštěp měkkého patra (zadní rozštěp) vzniká po neúplném srůstu laterálních patrových výběžků v zadní části patra. Rozštěp měkkého patra může být izolovaný nebo je součástí celkové rozštěpu (Mrázková, Doskočil, 2001).

Rozštěp tvrdého patra vzniká nespojením laterálních patrových výběžků, buď se nespojí část základu patra, nebo se nespojí základ celý (Mrázková, Klepáček, 2001).

Rozštěp horního rtu, čelisti a patra vzniká nespojením mediálních nazálních výběžků s maxilárními a nespojením patrových výběžků navzájem. Dítě s takovým rozštěpem nemůže normálně přijímat potravu sáním, vyskytují se u něho časté infekce středního ucha a dýchacích cest, je změněn vzhled dítěte (Pospíšilová, 2001).

2.2.3 Kritické období pro vznik orofaciálních rozštěpů

Kritické doby pro vznik orofaciálního rozštěpu jsou u člověka tři. První kritická doba je přibližně mezi 27. - 35. dnem prenatalního vývoje, kdy vzniká izolovaný rozštěp rtu. Mezi 37. - 53. dnem nastává druhá kritická doba, kdy vzniká izolovaný rozštěp patra, protože nedojde ke spojení patrových výběžků. Třetí kritická doba, kdy vzniká izolovaný rozštěp patra zpomalením růstu dolní čelisti, nastává mezi 53. - 57. dnem vývoje. Vznik izolovaného nebo celkového rozštěpu závisí na tom, kdy a jak dlouho působí teratogen. Po uplynutí kritických období už rozštěp nemůže vzniknout, protože jsou orofaciální struktury vytvořeny (Peterka, 2008).

2.2.4 Příčiny vzniku rozštěpové vady

Mrázková, Klepáček (2001) popisují následující příčiny vzniku orofaciálního rozštěpu:

- programovaná buněčná smrt neproběhne ve správném čase (z různých příčin),
- nedostatek buněčného materiálu, v důsledku kterého se nedotknou patrové destičky po horizontalizaci,
- základ lebeční báze je tak široký, že patrové destičky k sobě nedosáhnou (i když je množství materiálu dostatečné),
- příliš velký základ jazyka, který brání patrovým destičkám ve spojení.

Orofaciální rozštěpy mají multifaktoriální etiologii (Vitásková, 2005). Vliv dědičnosti se uvádí ve 20% případů. Ve zbylých případech jde o exogenní etiologii. Může se jednat o působení jednoho faktoru, který je embryotoxický (záření, vitamin A, cytostatika, imunosupresiva, tetracyklin, alkohol). Nebo působí více slabších faktorů současně (např. infekční onemocnění, doprovázené zvýšenou teplotou, léčené antibiotiky). Další možností je dědičná predispozice v kombinaci s exogenní etiologií. Chronická onemocnění matky, jako je diabetes, epilepsie apod., kdy je matka nucena užívat léky po celé těhotenství, zvyšují incidenci vrozených vad několikanásobně (Peterka, 2008; Šípek a kol., 2010). Prokazatelné je i riziko zaměstnání, kde se v prostředí vyskytují toxické látky či záření (Peterka, 2008).



Obr. 3 Ukázka orofaciálních rozštěpů. Převzato z Cleft Lip and Palate (2010).

3. SYNDROMY SPOJENÉ S OROFACIÁLNÍMI ROZŠTĚPY

Tato kapitola se zabývá výskytem syndromů spojených s orofaciálními rozštěpy, klasifikací, terminologií, etiologií a symptomatologií. Podrobněji se zaměříme na Apert syndrom, Pierre-Robin sekvenci, Treacher-Collins syndrom a Velo-kardio-faciální syndrom. Krátce se zmíníme o Fetálním alkoholovém syndromu a Stickler syndromu. Naší snahou je podrobněji popsat narušenou komunikační schopnost u osob s těmito syndromy, bude jí proto věnována samostatná podkapitola.

3.1 VÝSKYT

Rozštěpy rtu, patra, rtu a patra se ve většině případů vyskytují samostatně, izolovaně bez dalších vrozených vývojových vad. Pokud se takovéto vrozené vady vyskytnou v kombinaci s rozštěpem, tak ve 20 % až 50 % případů se VVV vyskytuje s rozštěpem patra (Gorlin, 1993). Emanuel et al. (1972 in Gorlin, 1993) zjistil, že u 28 % pacientů s rozštěpem (rtu, patra, rtu a patra) se kromě rozštěpu vyskytuje i jiná VVV.

Více VVV spojených s rozštěpem se vyskytuje u dětí s bilaterálním rozštěpem rtu s nebo bez rozštěpu patra, než u unilaterálních rozštěpů rtu.

Asi 5 % orofaciálních rozštěpů je syndromálních (tzn., že rozštěp je jedním ze symptomů syndromu) (Gorlin, 1993). Fraser (1970 in Shprintzen, Goldberg, 1995) uvádí, že 3 % rozštěpů jsou součástí syndromu.

Údaje o počtu syndromů se liší. Podle Gorlina (1993) existuje 250 takovýchto syndromů a každý rok je popsán nový. Gorlin (1993) dále uvádí, že je evidováno 47 syndromů spojených s orofaciálními rozštěpy, které mají autosomálně dominantní typ dědičnosti, 55 autosomálně recesivní typ dědičnosti, 6 syndromů, které jsou vázány na chromozom X, 32 syndromů způsobených chromozomálními aberacemi a 64 syndromů spojených s orofaciálním rozštěpem, u kterých neznáme příčinu. Cohen a Bankier (1991 in Shprintzen, Goldberg, 1995) našli 342 syndromů spojených s rozštěpy. Počet okolo 350 syndromů uvádí i Kummerová (2001). Nejnovější informace o počtu uvádí Peterson-Falzone, Hardin-Jones, Karnell (2009), podle Online Mendelian Inheritance in Man bylo popsáno více než 400 syndromů spojených s orofaciálními rozštěpy (dále jen SSOR).

3.2 ETIOLOGIE

Předmětem práce není podrobně vysvětlovat etiologii uvedených syndromů, uvádíme proto pouze stručný přehled¹.

Existují čtyři základní skupiny příčin podílejících se na vzniku syndromu:

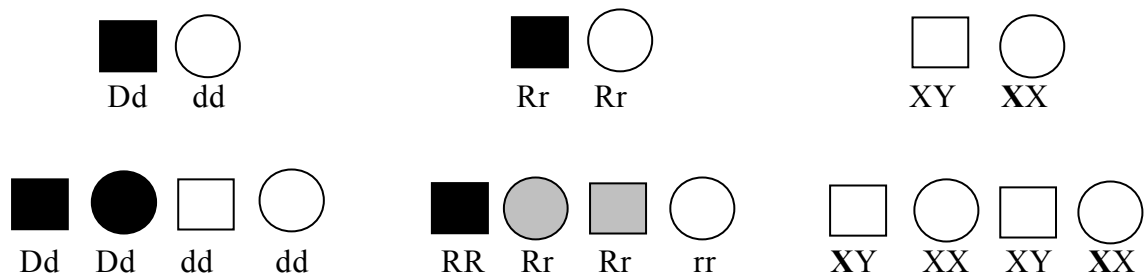
- chromozomové aberace,
- dědičná onemocnění,
- působení teratogenů,
- mechanické faktory.

3.2.1 Chromozomové aberace

Chromozomové aberace jsou mutace na chromozomální úrovni (Chromozomové aberace, 2008). Můžeme je rozdělit na: A) strukturální (delece, inverze chromozomů) – např. Velo-kardio-faciální syndrom. Dochází k chromozomovým zlomům a následně k určité přestavbě, někdy může část genetického materiálu přebývat nebo chybět. B) numerické (euploidie, aneuploidie) – např. Downův syndrom. Chyba vzniká při buněčném dělení (ibid.).

3.2.2 Dědičná onemocnění

Jedná se o mutaci DNA na úrovni genu (Vrozené vývojové vady, 2010). Dědičná onemocnění lze rozdělit na: A) monogenní, pro monogenní mutace je charakteristická dědičnost autozomálně dominantní, autozomálně recesivní nebo vázaná na chromozom X (viz Obr. 4). B) polygenní, na vzniku VVV se podílí větší počet genů a exogenní faktory (ibid.).



Dědičnost autoz. dominantní Dědičnost autoz. recesivní Dědičnost vázaná na chromozom X

Obr. 4 Monogenní mutace. Upraveno podle Dědičnost (2008).

¹ Podrobnější informace např. Online Mendelian Inheritance in Man (2010).

3.2.3 Působení teratogenů

V našem okolí se denně střetáváme se spoustou látek, většina z nich je pro nás neškodných, závažně nám zdraví bezprostředně nepoškozují. Pokud se ale s některými těmito látkami setká gravidní matka a tyto látky se dostanou do těla plodu, mohou být příčinou vzniku vrozených vývojových vad (Shprintzen, Goldberg, 1995).

Mezi teratogeny biologické povahy patří různé infekce a onemocnění matky: rubeola, toxoplazmóza, diabetes, syfilis, cytomegaloviry (Šípek a kol., 2010). Mezi teratogeny fyzikální povahy patří: ionizující záření, RTG záření, vysoká teplota (Vrozené vývojové vady, 2010; Vrozené vady, 2010). Léčiva (cytostatika, tetracykliny, antiepileptika) jsou významnou skupinou, která patří k chemickým teratogenům. K chemickým teratogenům dále patří alkohol, pervitin, organická rozpouštědla (Šípek a kol., 2010).

Vznik vrozené vývojové vady ovlivňuje dávka teratogenu, doba, kdy teratogen působí a genetická výbava embrya (ibid.).

3.2.4 Mechanické faktory

Trhliny na amnionu (obal plodu), přítomnost dvojčete, přítomnost tumoru v děloze nebo abnormální děloha mohou mechanicky způsobit orofaciální rozštěp. Tyto příčiny nejsou tak obvyklé, jen malé procento rozštěpů je způsobeno mechanickými faktory, přesto jsou zaznamenány případy amniotické ruptury jako příčiny vzniku rozštěpu (Shprintzen, Goldberg, 1995).

3.3 KLASIFIKACE

Cohen (1982 in Shprintzen, Goldberg, 1995) rozděluje syndromy na dvě kategorie - syndromy, u kterých je známa primární etiologie a syndromy, u kterých přesnou příčinu neznáme.

McWilliams, Morris, Shelton (1984) uvádějí klasifikaci syndromů spojených s orofaciálními rozštěpy podle Tessiera, kterou modifikoval Whitaker.

Tessier (1976 in McWilliams, Morris, Shelton, 1984) rozděluje anomálie na faciální (deformity nacházející se pod očními štěrbinami) a kraniální (deformity nacházející se nad očními štěrbinami). Anomálie zasahující obě oblasti se nazývají kraniofaciální (ibid.). Většina námi popisovaných syndromů patří do kategorie kraniofaciálních anomálií (viz níže).

Tessierova klasifikace modifikovaná Whitakerem rozděluje kraniofaciální anomálie do pěti skupin – podle anatomie a etiologie (McWilliams, Morris, Shelton, 1984):

I. skupina – rozštěpy (laterální a ve střední linii)

II. skupina – synostósy (symetrické a asymetrické)

Do této kategorie patří syndromy, jejichž hlavním symptomem je předčasný srůst lebečních švů (unilaterálně nebo bilaterálně). Mezi další symptomy patří mělké očníce, příliš vystouplé bulvy, hypertelorismus, hypoplázie horní čelisti, vadný skus, atd.

Do této skupiny můžeme zařadit Apert syndrom a Crouzon syndrom.

III. skupina – atrofie, hypoplázie

Do této skupiny patří syndromy, jejichž příznakem je atrofie kůže, podkožních tkání, svalů a kostí lebky, tato atrofie je příčinou zastavení nebo opoždění vývoje lebky a obličeje nebo přemístění obličejových struktur.

Do III. skupiny patří Pierre-Robin sekvence.

IV. skupina – hyperplázie

Tato skupina zahrnuje syndromy, jejichž hlavním symptomem je nějaký druh tumoru zasahující struktury hlavy (hemangiom, lymfangiom).

Do této skupiny můžeme zařadit Neurofibromatózu.

V. skupina – neklasifikované

Do páté skupiny patří syndromy, které nelze zařadit do výše uvedených skupin. Tato skupina je rozdělena do dvou podskupin: A) anomálie zasahující pouze jeden orgán, B) anomálie zasahující více orgánů.

Do V. skupiny patří Hemifaciální mikrosomie, Treacher-Collins syndrom.

Podle desáté revize Mezinárodní klasifikace nemocí patří většina syndromů spojených s orofaciálními rozštěpy do oddílu Vrozené vady, deformace a chromozomální abnormality (Q00–Q99) (Mezinárodní statistická klasifikace nemocí a přidružených zdravotních problémů, 2008). Pod Q 35 – Q 37 nalezneme rozštěpy rtu a rozštěpy patra. Q 75.4 označuje Treacher-Collins syndrom. Pod Q 86.0 se nachází Fetální alkoholový syndrom, Q 87.0 označuje Apert syndrom a Pierre-Robin sekvenci. Velo-kardio-faciální syndrom se nachází v oddílu Imunodeficiencie spojené s jinými velkými poruchami pod D 82.1 (ibid.).

3.4 NARUŠENÁ KOMUNIKAČNÍ SCHOPNOST U JEDINCŮ SE SSOR

V literatuře nejsou dostatečně zpracována specifika komunikace u jedinců se syndromem spojeným s orofaciálním rozštěpem, protože se u těchto jedinců vyskytuje široké spektrum narušení komunikační schopnosti. Pro logopeda to znamená, aby ke každému takovému

jedinci přistupoval individuálně. Je třeba zhodnotit všechny složky komunikace, které mohou být ovlivněny dalšími vrozenými vývojovými vadami jedince (Witzel, 1995).

3.4.1 Palatolalie

Palatolalie je narušená komunikační schopnost při rozštěpu patra (Kerekrétiová, 2008).

Podle Kawanové et al. (1997) má až 90 % pacientů s orofaciálním rozštěpem v dospělosti normální nebo skoro normální řeč, a to díky komplexní týmové péči. Bzoch (1997 in Kerekrétiová, 2005) uvádí, že u 25 - 30 % dětí s rozštěpem v předškolním věku se vyskytuje palatolalie. V současné době převládá palatolalie lehčího stupně. U dětí se syndromem spojeným s orofaciálním rozštěpem se však vyskytuje palatolalie těžšího stupně (Kerekrétiová, 2008).

Faktory, které ovlivňují výskyt a stupeň palatolalie popisuje D'Antonio et al. (2001). Mezi tyto faktory patří typ rozštěpu (rtu; rtu a patra; patra; rtu, patra a čelisti), včasnost a efektivnost sutury rozštěpu, přítomnost fistuly, stav velofaryngeálního mechanismu, stav sluchu, socioekonomický status a předpoklady pro rozvoj mluvené řeči (ibid.).

Kerekrétiová (2003, 2008) řadí mezi symptomy palatolalie poruchy nosní rezonance, artikulace, srozumitelnosti řeči, hlasu, narušený vývoj řeči a narušené koverbální chování. Kerekrétiová (2003, 2008) dále uvádí, že Bzoch popisuje až jedenáct symptomů palatolalie.

3.4.1.1 Nosní rezonance a její poruchy

Nosní rezonance je fyzikální jev, který ovlivňuje akustickou skladbu samohlásek a souhlásek (Kerekrétiová, 2003). Nosní rezonanci ovlivňuje velikost, tvar a povrch rezonančních dutin (ústní, nosní a hltanová), velofaryngeální mechanismus, poloha jazyka a čelistní úhel (Witzel, 1995; Nagarajan, Savitha, Subramaniyan, 2009).

Dysfunkce velofaryngeálního mechanismu je jednou z příčin, která nejvýrazněji ovlivňuje poruchy nosní rezonance. Velofaryngeální mechanismus (VFM) může být insuficientní (příčinou jsou anatomické a strukturální anomálie), inkompetentní (má fyziologické a neurologické příčiny) a inadekvátní (což je nesprávně naučená funkce VFM) (Kummer, 2001).

Mezi poruchy nosní rezonance patří: hypernazalita (otevřená huhňavost, zvýšená nosovost), hyponazalita (zavřená huhňavost, snížená nosovost) a hyper-hyponazalita (smíšená huhňavost) (Kerekrétiová, 2008). Hypernazalita se vyskytuje u jedinců s orofaciálním rozštěpem, s velofaryngeální dysfunkcí nebo u jedinců s hlubokým nosohltnem. Naopak u jedinců s mělkým nosohltnem se vyskytuje hyponazalita (často u Treacher-Collins syndromu) (Witzel, 1995). Hyponazalita může být mimo jiné způsobena maxilární retruzí se

zaostáváním vývoje střední části obličeje, jak tomu bývá u Apert syndromu (Kerekrétiová, 2005).

3.4.1.2 Nosní emise

Jde o nepřiměřené uvolňování vzduchu přes nosní dutinu (Kerekrétiová, 2008). Nosní emise mohou být tiché i slyšitelné zvuky nízké intenzity. Během řeči uniká vzduch do nosu a ovlivňuje produkci souhlásek (orál), což může znít pro posluchače rušivě. Nosní emise mají stejnou příčinu jako hypernazalita, ale nelze je zaměňovat (Witzel, 1995; Kerekrétiová, 2008).

3.4.1.3 Artikulace a její poruchy

Artikulaci ovlivňuje anatomie a funkce mluvidel (deformity v dutině ústní zvyšují mnohonásobně výskyt poruch artikulace), přítomnost poruch sluchu a anatomie a funkce mozku (Witzel, 1995), dále foneticko-fonologické odchylky nebo specifické poruchy učení (Kerekrétiová, 2008). V důsledku velofaryngeální insuficience je narušena produkce konsonant, konsonanty jsou oslabené, protože výdechový proud uniká do nosu, tím je snížen intraorální tlak (Witzel, 1995). Nejvíce je narušena produkce závěrových exploziv, a to P, B, T, D, K, G. Dalšími výrazně narušenými hláskami jsou S a R (Kerekrétiová, 2008).

Poruchy artikulace způsobené orofaciálními rozštěpy jsou rozdělovány na obligatorní a kompenzační. Obligatorní poruchy artikulace jsou způsobeny narušenými anatomicko-funkčními podmínkami v dutině ústní (rozštěp, vady skusu, narušené mezičelistní vztahy), z logopedického hlediska jsou obtížně korigovatelné. Je nutné odstranit primární příčinu, upravit podmínky v dutině ústní a pak teprve zahájit terapii. Kompenzační poruchy artikulace vznikají při nesprávně naučeném způsobu (nebo místě) artikulace (Nagarajan, Savitha, Subramaniyan, 2009). Kompenzační artikulaci si dítě může vytvořit při nedostatečném intraorálním tlaku vzduchu. Jako kompenzační artikulace jsou označovány: hrtanový ráz (kdy se závěrová hláska tvoří v hrtanu), faryngeální frikativy (vznikají frikcí mezi kořenem jazyka a zadní hltanovou stěnou), velární frikativy (se tvoří mezi hřbetem jazyka a měkkým patrem) (Kerekrétiová, 2008).

3.4.1.4 Narušení srozumitelnosti řeči

Srozumitelná řeč je, obecně řečeno, řeč společensky únosná, posluchači rozumí, co jim palatolalík říká. Srozumitelnost je ovlivněna artikulací, rezonancí, plynulostí řeči, prozodickými faktory řeči, kontextem, řečovým stylem a jinými. Nesprávná artikulace ovlivňuje nesrozumitelnost výrazněji než poruchy rezonance (Witzel, 1995; Kerekrétiová, 2008).

3.4.1.5 Narušení vývoje řeči

U dětí se syndromem spojeným s orofaciálním rozštěpem se objevuje opožděný řečový, jazykový a kognitivní vývoj. Příčinami opožděného vývoje mohou být časté hospitalizace, smyslové poruchy, poruchy pozornosti, mentální retardace (Kummer, 2001).

Předřečové stadium často probíhá v patologických anatomických podmínkách. Křik a pláč nebývá změněn. Při rané vokalizaci dítě nemůže tvořit hlásky, které vyžadují lingvo-palatální kontakt. Normální produkci orál znemožňuje únik výdechového proudu nosem, jako první jsou narušeny hlásky P, B, T a D. Časté záněty středního ucha, které mohou dočasně způsobit převodní poruchy sluchu, snižují schopnost dítěte slyšet vlastní vokalizaci i řečovou produkci ostatních (Peterson-Falzone et al., 2009). Řečový vývoj začíná opožděně. Dítě většinou rozumí – jeho receptivní složka je v pořádku (pokud je dobrý stav sluchu), ale slova neprodukuje, opožděje se expresivní složka řeči (Kerekrétiová, 2008).

3.4.1.6 Poruchy hlasu

Chraplavý a přiškrcený hlas se tvoří s cílem snížit hypernazalitu a nosní emise. Fonace je spojena s nadměrným úsilím, zvýšeným svalovým napětím hlasového ústrojí. Mezi další poruchy hlasu patří ostrý, pronikavý hlas, palatofonie nebo slabý hlas se šelestem. Obecně je u palatolalíků častější vysoká poloha hlasu (Kerekrétiová, 2008).

3.4.1.7 Narušené koverbální chování

Narušené koverbální chování (NaKoCH) je chování během komunikace, NaKoCH vzniká jako kompenzační mechanismus při palatolalii. Mezi tyto mechanismy patří souhyby nosních chřípí, různé grimasy, pevný závěr rtů a malý čelistní úhel, špulení horního rtu (Kerekrétiová, 2008).

3.4.2 Symptomatické poruchy řeči

Symptomatické poruchy řeči jsou narušení komunikační schopnosti, které provázejí jiné dominující postižení, poruchu nebo onemocnění (Lechta, 2002).

Problematika narušené komunikační schopnosti při mentální retardaci, při smyslových vadách a poruchách hybnosti je velmi složitá a její popis by byl nad rámec této práce. Věnujeme se proto tomuto tématu jen stručně.

3.4.2.1 NKS u osob s mentální retardací

Osoby s mentální retardací (MR) mají závažně postiženy rozumové schopnosti, toto postižení významně omezuje osobu s MR v jejím sociálním prostředí (Krejčířová, 1997).

U dětí s MR dochází k narušenému vývoji řeči, jejich vývoj řeči nedosáhne úrovně normy, podle Sovákovy typologie poruch vývoje řeči, hodnotíme tento vývoj jako omezený. První řečové projevy se opoždějí, tyto děti začínají později mluvit a jejich řečové schopnosti jsou primitivní (Lechta, 2002). Vývoj a pozdější úroveň komunikačních schopností závisí na stupni a formě mentální retardace (Škodová, 2003). Řečové schopnosti u osob s lehkou MR mohou být v každodenních, běžných komunikačních situacích dostačující, řeč nemusí být výrazně nápadná. Problémy mohou nastat v nepředvídatelných situacích, kdy nemohou použít zafixované komunikační stereotypy (Lechta, 2002). Narušena může být abstrakce a logický úsudek, naopak mechanická paměť a vizuomotorické schopnosti mohou být v pořádku. U osob se středně těžkou mentální retardací dochází k výraznějšímu opoždění vývoje řeči. Někteří z nich si osvojí určitou slovní zásobu k základnímu dorozumění (Škodová, 2003). Mohou mít dobrou mechanickou paměť, ale nerozumí tomu, co opakují, s tím souvisí častá echolalie u těchto dětí (Lechta, 2002). U osob s těžkou a hlubokou mentální retardací může být řeč negativně ovlivněna přítomností dalšího postižení. Osoby s těžkou MR se většinou naučí jen několik primitivních slovních stereotypů, osoby s hlubokou MR se nenaučí mluvit vůbec, vydávají pouze neartikulované zvuky, jejich komunikace je založena na vyjádření emocí (Krejčířová, 1997).

Co se týče lexikálně – sémantické roviny, u osob s MR je omezena slovní zásoba, užívají označení běžných předmětů, málo používají přídavná jména. Většinu slov znají, mají je v pasivním slovníku, ale neuvívají je aktivně. Narušení morfologicko – syntaktické roviny bývá výrazné, objevují se dysgramatismy, gramatickou stránku jazyka si osvojí málo dětí s MR. Věty používají spíše jednodušší s velkým počtem podstatných jmen. Snížený intelekt u osob s MR nemusí nutně znamenat poruchy artikulace, i když se snižujícím se intelektem stoupá výskyt těchto poruch. Výslovnost je ovlivněna motorickou neobratností, která se u osob s MR vyskytuje, dále poruchami sluchu nebo fonemické diferenciací. Určité pragmatické dovednosti se děti s MR naučí, avšak snížený intelekt jim nedovolí pochopit roli komunikačního partnera, komunikační situaci nebo komunikační záměr (Lechta, 2002).

Mezi nejčastější poruchy řeči u osob s MR patří dyslálie, poruchy řeči při anomáliích orofaciálního systému, poruchy nosní rezonance, poruchy plynulosti řeči a dysartrie (ibid.).

3.4.2.2 NKS při smyslových vadách

NKS při poruchách sluchu je ovlivněna typem, stupněm a dobou, kdy porucha sluchu vznikla. U dětí se SSOR se nejčastěji vyskytuje lehká převodní nedoslýchavost (viz symptomatologie jednotlivých syndromů). Vývoj řeči u dětí s lehkou převodní nedoslýchavostí je relativně méně narušen (v závislosti na stupni poruchy) a přibližuje se vývoji řeči slyšících dětí. Nepříznivý vývoj může být u dětí, které byly postiženy nedoslýchavostí v mladším věku. V důsledku nedostatku zpětné sluchové vazby, může být u těchto dětí nápadná výslovnost, řeč může být hlasitější bez prozodických faktorů. Nedoslýchavé děti často znají jen jeden význam slova, mohou se objevit dysgramatismy. Morfologicko – syntaktická rovina je narušena v menší míře, a to především tím, že nedoslýchavé děti neslyší nepřízvučné slabiky, což se projeví v gramatické stavbě řeči. Řeč může být stručnější, někdy tyto děti kladou pouze slova za sebe bez správného ohýbání a vazby (Lechta, 2002).

Poruchy zraku se u níže uvedených syndromů vyskytují v menší míře, jde především o poruchy binokulárního vidění (viz symptomatologie jednotlivých syndromů). Komunikace osob se SSOR nebývá negativně ovlivněna přítomností lehčí zrakové vady (Witzel, 1995).

3.5 PREVENCE, PROGNOZA

3.5.1 Prevence

Podle Velkého lékařského slovníku je prevence definována jako „*předcházení nemoci*“ (Vokurka, Hugo, 2005, str. 675). Prevence se dělí na: primární prevenci, což jsou postupy aplikované s cílem zabránit vzniku onemocnění či úrazu; sekundární prevenci, což je detekce pre-symptomatických stadií onemocnění, u kterých je léčba zahájena v časnějším stádiu nemoci, je tedy účinnější a vede k lepší prognóze; prevence terciární je prevence zaměřená proti vzniku komplikací určité nemoci (ibid.).

Primární prevence vzniku VVV spočívá v plánovaném těhotenství a úpravě životosprávy. Ženám je doporučováno před těhotenstvím absolvovat celkové vyšetření, popř. změnit rizikové pracoviště, vyhýbat se konzumaci samotného vitamínu A v kapslích. U matek, které jsou chronicky nemocné a užívají léky, je nutné upravit medikaci. Smyslem primární prevence je co nejvíce omezit působení podezřelých zevních faktorů během kritické periody gestace (Peterka, 2008). Primární logopedická prevence palatolalie spočívá v předcházení NKS prostřednictvím logopedického poradenství rodičům (Kerekrétiová, 2008).

Podmínkou sekundární prevence je včasná diagnostika VVV ultrasonografem. Lékař je povinen oznámit rodičům přítomnost VVV u jejich potomka a případně doporučit

přerušení těhotenství (Peterka, 2008). Sekundární logopedická prevence spočívá v předcházení vzniku patologických rezonančních, dechových, fonačních a artikulačních návyků, narušeného koverbálního chování (Kerekrétiová, 2008).

Zvýšenou pozornost prevenci by měli věnovat v rodinách se zvýšeným rizikem výskytu syndromu spojeného s orofaciálním rozštěpem, ale i rodiny, kde se syndrom dosud nevyskytl (Peterka, 2008).

3.5.2 Prognóza

Prognóza je „*předpověď průběhu a zakončení nemoci. Vychází z typu a pokročilosti onemocnění, z věku a celkového stavu nemocného (včetně přítomnosti ostatních nemocí) i z existence léků a možností jejich použití.*“ (Vokurka, Hugo, 2005, str. 678).

Každý syndrom má jinou prognózu. Bohužel pacienti s některými syndromy mají kratší délku života, objevuje se předčasná senilita či deteriorace kognitivních funkcí. V některých případech musí lékaři zvážit vhodnost léčby. Co je pro některé pacienty nezbytné a důležité, může být pro jiné pacienty se špatnou prognózou plýtváním úsilí, času a peněz. Naopak určité syndromy jsou sice spojeny s vážnými poruchami a jinými vrozenými vadami, ale pokud je včas zahájena léčba, může být prognóza dobrá (Shprintzen, Goldberg, 1995).

Prognóza velofaryngeální dysfunkce a palatolalie je podmíněna individuálně, a to klinickým obrazem příčiny a symptomatologie, psychikou a sociálním prostředím, dále včasným a plánovitým lékařským ošetřením; významnou měrou se na dobré prognóze podílí i pravidelná, systematická logopedická péče (Kerekrétiová, 2008).

3.6 APERT SYNDROM

3.6.1 Terminologie

Dle 10. revize Mezinárodní klasifikace nemocí se Apert syndrom (AS) nachází pod kódem Q 87.0 Vrozené malformace zasahující vzhled - Akrocefalopolysyndaktylie (Apert) (Mezinárodní statistická klasifikace nemocí a přidružených zdravotních problémů, 2008).

AS je pojmenován po francouzském lékaři Eugéne Apertovi, který popsal příznaky syndromu v roce 1906 (Pokrivčák, 2008; Apert's syndrome, 2010).

Apert syndrom je klasifikován jako syndrom prvního žaberního oblouku (ze kterého se vyvíjí maxila a mandibula, pozn. autora). Poruchy ve vývoji žaberních oblouků v intrauterinním vývoji dítěte způsobují rozsáhlé a trvalé následky (Apert syndrome: From Wikipedia, 2010).

Je to jeden z pěti syndromů, pro které je charakteristická kraniosynostóza (Hohoff et al., 2007).

3.6.2 Symptomatologie

Mezi symptomy Apert syndromu patří:

- Kraniosynostóza.

U jedinců s Apert syndromem dochází k předčasnému srůstu lebečních švů, předčasný srůst švů brání růstu lebky, lebeční dutina není dostatečně prostorná a mozek se nemůže správně vyvíjet. Srůst švů také ovlivňuje tvar lebky (Apert syndrome, 2008a; Apert syndrome: From Wikipedia, 2010).

Předčasný srůst šípového švu (spojuje temenní kosti) způsobuje, že lebka nemůže růst laterálně a roste pouze v předozadním směru (Peterson-Falzone, Hardin-Jones, Karnell, 2009). Předčasný srůst věnčitého švu (spojuje čelní kost s temenními) má za následek zkrácenou lebku v předozadním směru. Lebka se pak rozšiřuje vertikálně a hlava je vysoká (ibid.).

- Hypoplázie střední části obličeje.

Hypoplázie střední části obličeje je následkem kraniosynostózy (McWilliams, Morris, Shelton, 1984). Střední část obličeje roste pomaleji než část horní. Pokud navíc dítě dýchá ústy, zpomaluje se tak vývoj této části obličeje. Děti, které nedýchají nosem mohou mít i vysoké patro (Fiala, Kočová, 2001). V důsledku hypoplázie střední části obličeje má obličej konkávní tvar (Symptoms of Apert Syndrome, 2010; Apert Syndrome: From Wikipedia, 2010). Střední část se zvětšuje vytvořením alveolárního výběžku a prořezáním zubů (Fiala, Kočová, 2001).

- Hypertelorismus.

Hypertelorismus je způsoben disharmonií růstu kostních a měkkých částí obličeje. Jde o nápadně velkou vzdálenost mezi očnicemi vzhledem k širokému kořeni nosu (Fiala, Kočová, 2001).

- Exoftalmické oči, v antimongoloidním postavení.

Jedná se o vytlačení oka z očnice směrem dopředu, oči jsou velmi nápadné (Exoftalmus, 2010). Tento stav je následkem hypoplázie horní čelisti, oči nemají potřebnou kostní podporu zezdola a oční důlek je mělký (Peterson-Falzone, Hardin-Jones, Karnell, 2009). Pokud jsou vnitřní koutky oka výš než vnější koutky, mluvíme o antimongoloidním postavení očních štěrbin, tato skutečnost je způsobena narušenými vztahy mezi očními vazami (Millodot, 2009).

- Nos sedlovitý (označován také jako zobákovitý), propadlý kořen nosu (Peterson-Falzone, Hardin-Jones, Karnell, 2009).
- Polysyndaktylie na horních i dolních končetinách.

Syndaktylie nejčastěji ukazováčku, prostředníčku a prsteníčku bývá symetrická na obou horních i dolních končetinách (HK, DK). Palec bývá volně v opozici. Ve vážnějších případech je také spojen s ostatními prsty. Horní končetina pak vypadá jako pádlo nebo lžice (viz Obr. 5) (Symptoms of Apert Syndrome, 2010). Ojediněle mají jedinci s Apert syndromem prst navíc (polydaktylie) (Apert syndrome, 2008a).



Obr. 5 Polysyndaktylie na HK. Převzato z Jackson, Malhotra (2009).

- Deformace patra.

Rozštěp patra se vyskytuje asi u 30 % jedinců s Apert syndromem (Kerekrétiová, 2000; Apert syndrome, 2008b). Podle Hohoffa et al. (2007) se rozštěp tvrdého patra vyskytuje u 23 %, rozštěp měkkého patra nebo uvuly u 75 % jedinců s Apert syndromem. Obvyklé je dlouhé a silné měkké patro. Tvrdé patro je často po stranách hypertrofické, uprostřed může být hluboká štěrbina, spojující dutinu ústní s dutinou nosní (Peterson-Falzone, Hardin-Jones, Karnell, 2009).

- Ortodontické obtíže.

V důsledku hypoplázie horní čelisti se u jedinců s Apert syndromem vyskytuje meziookluze (Angelova III. třída – viz Obr. 7), otevřený nebo zkřížený skus (Obr. 6). Čelist bývá úzká, proto dochází k aberacím v pozici zubů. Zuby mohou být rotovány, vybočené z řady nebo naměstnány na sobě (Obr. 8). V některých případech se opožděje prořezání zubů (Hohoff et al., 2007).



Obr. 6 Otevřený skus u muže s Apert syndromem. Převzato z Hohoff et al. (2007).



Obr. 7 III. třída podle Angla – meziokluze u muže s Apert syndromem. Převzato z Hohoff et al. (2007).



Obr. 8 Rotace předních horních řezáků, vybočení čtvrtého zubu mimo řadu (z našeho pohledu vlevo), zuby ve dvou řadách (z našeho pohledu vpravo) u dívky s Apert syndromem. Převzato z Hohoff et al. (2007).

- Anomálie uší.

Typickým příznakem AS jsou nízko posazené uši (Apert syndrome: From Wikipedia, 2010). Ušní bubínek může chybět nebo je hypoplastický. V některých případech krční žíla poškozuje středoušní dutinu, nejen, že narušuje funkci ušních kůstek, ale představuje riziko při operaci, kdy se do středního ucha vkládají ventilační trubičky

(Witzel, 1995). McWilliams, Morris, Shelton (1984) uvádějí, že jedinci s AS mají převodní poruchy sluchu v důsledku znehybnění třmínku (příčiny znehybnění, ale neuvádějí, pozn. autora).

- Narušená komunikační schopnost.

Narušení komunikační schopnosti u Apert syndromu se vyskytuje, ale rozsah narušení se liší případ od případu. U jedinců s Apert syndromem bývá přítomna hyponazalita (Kerekrétiová, 2008). K hyponazální řeči přispívá mělký nazofaryng (Witzel, 1995). Poruchy artikulace jsou pravděpodobně způsobeny meziokluzí (Elfenbein, Waziri, and Morris, 1981; Peterson, 1973 in Peterson-Falzone, Hardin-Jones, Karnell, 2009). Podle McCarthy, Coccaro, and Schwartz (1977 in Peterson-Falzone, Hardin-Jones, Karnell, 2009) nemá chirurgický zásah ve střední části obličeje ve většině případů žádný efekt na artikulaci a rezonanci. Ke zlepšení artikulace a rezonance dochází u pacientů s Apert syndromem po operaci patra (ibid.). Návyková protruze jazyka má za následek interdentální artikulaci sykavek, případně prealveolár T, D, N (Kerekrétiová, 2000).

- Mentální retardace.

Protože u jedinců s AS srůstají lebeční švy předčasně, nemá mozek dostatečný prostor pro svůj vývoj, což zvyšuje pravděpodobnost výskytu mentální retardace (Apert syndrome: From Wikipedia, 2010). Další příčinou mentální retardace může být hydrocefalus, který se také vyskytuje u dětí s Apert syndromem (Peterson-Falzone, Hardin-Jones, Karnell, 2009). Asi 50 % dětí s Apert syndromem má obtíže v učení, ne ve smyslu specifických vývojových poruch učení, ale jde o pomalejší tempo (Apert Syndrome, 2008b).

- K dalším symptomům patří:

nadměrné pocení, mastná pleť s projevy akné, spojení krčních obratlů (Peterson-Falzone, Hardin-Jones, Karnell (2009) uvádějí, že spojení krčních obratlů a jiné anomálie krční páteře se vyskytují v 65 % až 70 %). Opakující se záněty středního ucha v důsledku rozštěpu patra (Apert syndrome, 2008a). Problémy se zrakem způsobené diskoordinací očních svalů (Apert Syndrome, 2008b). Hohoff et al. (2007) uvádí dále spánkovou apnoe nebo ústa ve tvaru lichoběžníku (Obr. 9). Hybnost ramenních, loketních, kyčelních nebo kolenních kloubů se omezuje (popř. znemožňuje) se zvyšujícím se věkem (Apert syndrome: From Wikipedia, 2010).



Obr. 9 Ústa ve tvaru lichoběžníku u dívky s Apert syndromem. Převzato z Hohoff et al. (2007).

3.6.3 Etiologie

Apert syndrom je autozomálně dominantní dědičná porucha (Peterson-Falzone, Hardin-Jones, Karnell, 2009). Jedinec s Apert syndromem má 50 % riziko, že jeho potomek zdědí tento syndrom (What is Apert syndrome, 2009).

Ve většině případů ale vznikají nové genové mutace, zdravým rodičům se narodí potomek, který vykazuje známky Apert syndromu (Apert syndrome: From Wikipedia, 2010). Vysoký věk rodičů je rizikovým faktorem pro vznik nové genové mutace (McWilliams, 1990 in Kerekrétiová, 2000). Na www.apert.org (What is Apert syndrome, 2009) se uvádí, že rizikový je hlavně vysoký věk otců.

Genové mutace vznikají na dlouhém raménku chromozomu 10 (Peterson-Falzone, Hardin-Jones, Karnell, 2009). Konkrétně jde o defekty na genu, který produkuje protein nazvaný fibroblastový růstový faktor 2 (angl. zkratka FGFR 2). V intrauterinním vývoji tento protein, mimo jiné, signalizuje nezralým buňkám, aby se přeměnily na buňky kostní. V důsledku mutace určité části genu produkujícího FGFR 2 se signalizace buňkám prodlužuje, v důsledku toho dochází ke srůstu kostí na lebce, horních a dolních končetinách (Apert syndrome, 2008a).

3.6.4 Výskyt

Apert syndrom postihuje muže i ženy stejně (Apert syndrome: From Wikipedia, 2010; Apert Syndrome in Children, 2010).

Údaje o výskytu AS se liší. Podle Jonesové (2006 in Peterson-Falzone, Hardin-Jones, Karnell, 2009) se AS vyskytuje u jednoho dítěte ze 65 000 narozených. Podle Apert Syndrome in Children (2010) se Apert syndrom vyskytuje u jednoho ze 45 000 až 160 000 narozených. Apert Syndrome: From Wikipedia (2010) udává jedno dítě s Apert syndromem na 160 000 až 200 000 narozených.

3.7 PIERRE-ROBIN SEKVENCE

3.7.1 Terminologie

V literatuře můžeme nalézt chybné označení Pierre Robin syndrom. Jako další názvy jsou uváděny Pierre-Robin complex, Robin sekvence nebo Pierre Robin malformation sequence (What is PRS, 2007; Pierre Robin Sequence, 2006).

Pierre Robin [pijér robén] byl francouzský lékař, který popsal roku 1923 u několika dětí kombinaci mikrogenie, rozštěp patra, jazyk lokalizovaný vzadu a obtíže s dýcháním. (What is PRS, 2007).

3.7.2 Symptomatologie

Vypisujeme zde seznam nejčastěji se vyskytujících symptomů Pierre-Robin sekvence (dále jen PRS). Ne všechny příznaky se musejí vyskytnout současně u jednoho jedince, expresivita symptomů je variabilní.

- Mikrogenie (hypoplázie mandibuly – Obr. 10), retrogenie.

Mikrogenie je primární anomálie, která je příčinou rozštěpu patra a obstrukce horních cest dýchacích u jedinců s PRS (Shprintzen, Goldberg, 1995). Mikrogenie může mít spoustu různých příčin, vyskytuje se u některých chromozomálních delecí (delece na 4q a 6q chromozomu), u dědičných onemocnění (u Stickler a Velo-kardio-faciálního syndromu), u plodů poškozených teratogeny (Fetální alkoholový syndrom). Tato vada může být též způsobena mechanickým tlakem, a to pokud má plod dvojče a jejich vzájemná poloha mu brání v normálním rozvoji nebo pokud má matka nedostatek plodové vody (Shprintzen, Goldberg, 1995).

Vývoj dolní čelisti u dětí s PRS se vyrovná vývoji dolní čelisti u intaktních dětí. Doba, kdy se vývoj vyrovná, je různá, nejčastěji v předškolním věku. Dospělí jedinci s PRS obvykle nemají žádné viditelné následky mikrogenie. Ve vážných případech, kdy se dolní čelist jedinců s PRS nevyvíjí správně a zůstává viditelně menší oproti dolní čelisti intaktní populace, je doporučena pacientovi operace (Peterson-Falzone, Hardin-Jones, Karnell, 2009).

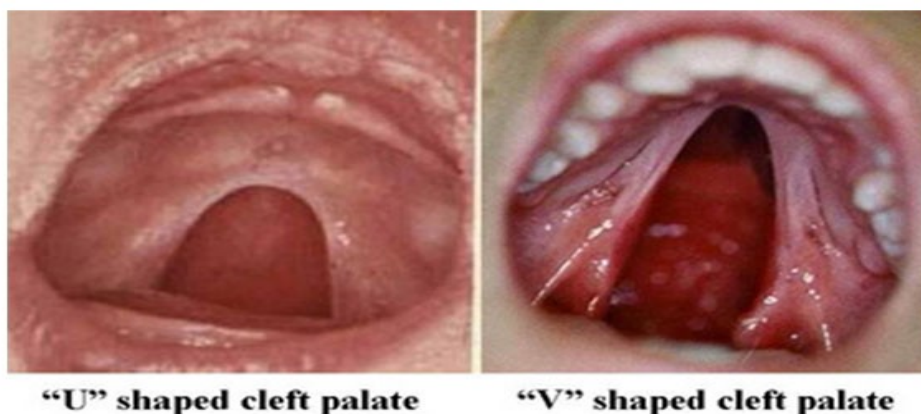


Obr. 10 Mikrogenie. Převzato z Tolarová (2009).

- Rozštěp patra ve tvaru U – Obr. 11 (nemusí být přítomen).

Při mikrogenii nemůže dolní čelist dostatečně růst, jazyk nemůže sestoupit na dno dutiny ústní, zůstává mezi palatálními výběžky a tím jim brání ve spojení. Výběžky rostou pouze do stran. Jazyk nakonec sestoupí, ale výsledkem je rozštěp patra ve tvaru U, formovaný přítomností jazyka (rozštěp rtu se u PRS nevyskytuje) (Shprintzen, Goldberg, 1995). V některých případech se vyskytuje s rozštěpem patra i rozštěp uvuly (Tewfik, Trinh, 2010).

Odborníci (Peterson-Falson, Hardin-Jones, Karnell, 2009) doporučují provést ranou palatoplastiku, aby se předešlo problémům s příjmem potravy.



“U” shaped cleft palate

“V” shaped cleft palate

Obr. 11 Rozštěp patra ve tvaru U (vlevo), rozštěp patra ve tvaru V (vpravo). Převzato z Tolarová (2009).

- Glosoptóza, obstrukce horních cest dýchacích.

Jde o retrakci jazyka směrem dolů a dozadu do nosohltanu (Glossoptosis, 2009). Baze jazyka je při glosoptóze posunuta mírně vzad, což zvyšuje riziko zapadávání

jazyka, hrozí obstrukce horních cest dýchacích s možnými fatálními důsledky (Venkatesh, 2009). Podle výzkumů Wilsona et al. (2000) se obstrukce horních cest dýchacích (zkr. HCD) může objevit ihned po narození a riziko obstrukce trvá až osm týdnů po narození. U předčasně narozených dětí s PRS je mortalita v důsledku udušení vyšší než u dětí s PRS narozených v termínu, je tedy třeba pečlivě sledovat předčasně narozené děti s PRS a dbát na prevenci obstrukce HCD (ibid.).

Výzkumy z Centra pro kraniofaciální anomálie v Montefiorské nemocnici v New Yorku přinášejí čtyři možné příčiny obstrukce horních cest dýchacích u dětí s PRS: 1. posunutí hřbetu jazyka dozadu směrem k zadní stěně faryngu tak, že dochází k jejich kontaktu. 2. posunutí jazyka dozadu tak, že tlačí měkké patro směrem k zadní stěně faryngu, 3. diskoordinace pohybu laterálních stěn faryngu, 4. kontrakce svalů faryngu (Sher, 1992).

U dětí s PRS je třeba dávat pozor na jejich dýchání. Pláče-li dítě, má ústa otevřená, můžeme sledovat polohu jeho jazyka, když ale dítě spí, může dojít k zapadnutí jazyka. Je dobré polohovat dítě při spánku na břicho, což přirozeně udržuje jazyk v přední části dutiny ústní, riziko zapadnutí jazyka se tak sníží. Ve vážných případech je dítěti provedena tracheostomie, až do doby, kdy doroste dolní čelist, jazyk zaujme normální polohu a dítě je schopno dýchat samo, bez rizika obstrukce dýchacích cest (Breathing and Feeding Problems, 2010).

- Srdeční vady.

Kerekrétiová (2000) zmiňuje srdeční vady jako jeden ze symptomů PRS. Pearl (1982) uvádí, že se vrozená srdeční vada vyskytuje u 20 % pacientů s PRS. Podle Cogswella a Eastona (1974) se u dětí s Pierre-Robin sekvencí může vyskytovat chronicky zvětšená pravá srdeční komora, což je následkem obstrukce HCD. Pearl (1982) dále uvádí defekty komorového septa, otevřený ductus arteriosus (otevřená spojka mezi plicnicí a aortou) nebo nepravidelnou srdeční činnost.

- Ortodontické obtíže.

Vzhledem k tomu, že dolní čelist se vyvíjí pomaleji než horní čelist, dochází k ortodontickým problémům. Dolní čelist je oproti horní posunuta vzad (retrognie), dochází proto k distokluzi. Dále k těsnání zubů či pozdějšímu prořezání molárů, v důsledku nedostatku místa pro všechny zuby (Teeth Problems, 2010). Je vhodné zahájit ortodontickou léčbu již u mléčných zubů, aby byl položen dobrý základ pro trvalý chrup. V některých případech je nutná extrakce mléčných zubů, aby se vytvořilo dostatečné místo pro trvalý chrup (ibid.).

- Problémy s příjmem potravy.

Děti s PRS mají problém s nazální regurgitací a s poruchami polykání, nepřibývají na váze a neprospívají. Při kojení je nemožné sání kvůli nedostatečnému intraorálnímu tlaku vzduchu, potrava dětem s PRS uniká z dutiny ústní do dutiny nosní. Existuje několik speciálních lahví a saviček určených pro děti s rozštěpem. Během krmení dítě spolu s mlékem spolkne i spoustu vzduchu, je proto důležité nechat dítě říhnout. Důležité je i správné polohování dítěte při krmení. Může trvat delší dobu než matka nalezne správnou, vyhovující polohu. Krmení je pro dítě s PRS energeticky náročné, je možné, že se při krmení rychle unaví. V některých případech je krmení dítěte s PRS nemožné, je proto nutné zavést nazogastrickou sondu, která ale může způsobit řadu jiných obtíží (např. ochabování svalstva v orofaciální oblasti) (What is PRS, 2007).

- Poruchy sluchu.

Převodní poruchy sluchu u jedinců s PRS jsou častější než u jedinců s orofaciálním rozštěpem bez PRS. A většinou je bilaterální převodní porucha sluchu těžší u PRS než u jedinců s orofaciálním rozštěpem bez PRS. Ve středním uchu se může vyskytovat volná tekutina, aniž by bylo střední nebo vnitřní ucho deformováno (Handžič et al., 1995). Spoustu dětí s PRS trpí opakovanými záněty středního ucha, proto se jim do uší chirurgicky vpravují speciální ventilační trubičky – gromety umožňující odtok hnisu a volné tekutiny ze středního ucha. Během růstu dětí se může stát, že trubičky vypadnou z uší, proto se musí operace opakovat. Kvůli otitidám je nutné, aby dítě pravidelně kontroloval audiolog (ibid.).

- Narušená komunikační schopnost, role logopeda.

Logopedická péče je dětem s PRS doporučována zejména pro úpravu hypernazální řeči, palatolalie a odstranění narušeného koverbálního chování (Kerekrétiová, 2008). Pokud mělo dítě s PRS zavedenou tracheostomii či nazogastrickou sondu, je úkolem logopeda stimulovat orofaciální oblast a podporovat řečovou produkci. V případě neúspěšné rané palatoplastiky, kdy přetrvává velofaryngeální insuficience, je třeba předcházet vzniku kompenzačních mechanismů (kompenzační artiklace, velo-adenoidní závěr nebo zvětšení Passavantova valu) (Kerekrétiová, 2008; Peterson-Falzone, Hardin-Jones, Karnell, 2009).

3.7.3 Etiologie

Pierre-Robin sekvence má heterogenní etiologii. Některé faktory ukazují na dědičnost Pierre-Robin sekvence, a to autozomálně recesivním typem dědičnosti (Tewfik, Trinh, 2010). Genová mutace je zřejmě lokalizována na 17. chromozomu (přesněji 17q24) (Tolarová, 2009).

PRS je nejpravděpodobněji způsobena mechanickými faktory, které narušily vývoj čelisti v intrauterinním vývoji. Další možnou příčinou je působení teratogenů (ibid.).

3.7.4 Výskyt

Údaje o výskytu Pierre Robin sekvence se různí. Jedno dítě s PRS na 2000 až 30 000 narozených uvádí Tolarová (2009), Pierre Robin syndrome (From Wikipedia, 2010). uvádějí jedno dítě s PRS na 8500 až 30 000 narozených dětí.

Pierre Robin sekvence může být v některých případech symptom syndromu. Nejčastěji se PRS vyskytuje u Stickler syndromu, Velo-kardio-faciálního syndromu, Fetálního alkoholového syndromu nebo u Treacher-Collins syndromu (Shprintzen, Goldberg, 1995; Peterson-Falzone, Hardin-Jones, Karnell, 2009).

Protože je zde riziko, že PRS je součástí Stickler syndromu, doporučuje se genetické vyšetření během prvního roku života, aby se vyloučila přítomnost tohoto syndromu. Dále je vhodné sledovat zrak a sluch dítěte s PRS minimálně jednou ročně. U Stickler syndromu se také vyskytuje skolióza páteře, proto by měl pediatr pravidelně kontrolovat i páteř. V období puberty a adolescence se riziko skoliózy zvyšuje (Shprintzen, Goldberg, 1995).

3.7.5 Stickler syndrom

Stickler syndrom (SS) je charakterizován nedostatečně vyvinutou střední částí obličeje, plochým profilem, Pierre-Robin sekvencí, krátkozrakostí, progresivními senzoneurálními poruchami sluchu, skeletárními deformacemi zasahujícími hlavně klouby a páteř (Stickler syndrome, 2008). Mezi další symptomy patří: zvýšený nitrooční tlak, katarakta, ve vážných případech i ztráta zraku, rozštěp patra či submukózní rozštěp patra, artritida, malá dolní čelist, hypoplázie nosního septa, opoždění celkového vývoje, poruchy učení (Stickler syndrome: From Wikipedia, 2010).

Stickler syndrom se vyskytuje u obou pohlaví, prevalence je 1 dítě se Stickler syndromem na 10 000 narozených (About Stickler Syndrome, 2009).

Existují čtyři typy SS, které se liší symptomatologií a etiologií. Stickler syndrom je autozomálně dominantně dědičné onemocnění. SS je způsoben mutacemi na genech,

kteří se podílejí na tvorbě a regulaci kolagenu. Mutace těchto genů narušuje produkci a zpracování kolagenu, což vede k muskulo-skeletárním deformacím (Stickler syndrome, 2008).



Obr. 12 Stickler syndrom. Převzato z Stickler Syndrome and Cleft Palate (2009).

3.7.6 Fetální alkoholový syndrom

Fetální alkoholový syndrom (FAS) a spektrum vrozených alkoholových poruch patří mezi vrozené vady způsobené teratogenním vlivem alkoholu v prenatálním období (Schmidtová, 2007).

Postižení se projevuje mikrocefalií, hyperaktivitou, nižším intelektem, poruchami chování, faciálními znaky (mimo jiné Pierre-Robin sekvence, krátké oční štěrby, úzký horní ret, malý nos, gotické patro, hladké filtrum), psychickými problémy a dalšími odchylkami od normy (ibid.). Někteří jedinci s FAS mohou mít rozštěp patra nebo problémy s velofaryngeálním mechanismem, ale mnohem více ovlivňuje komunikaci opožděný vývoj kognitivních procesů, jazyka, psychomotoriky a rozumových schopností (Peterson-Falzone, Hardin-Jones, Karnell, 2009).

Etiologie FAS a spektra vrozených alkoholových poruch není genetická ani není způsobena chromozomálními aberacemi, je výhradně teratogenní (ibid.).



Obr. 13 Fetální alkoholový syndrom. Převzato z Wattendorf et al. (2005).

3.8 TREACHER-COLLINS SYNDROM

3.8.1 Terminologie

Dle 10. revize Mezinárodní klasifikace nemocí nalezneme Treacher-Collins syndrom (TCS) pod Q 75.4 Mandibulofaciální dysostóza, kam patří i Franceschetti syndrom (Mezinárodní statistická klasifikace nemocí a přidružených zdravotních problémů, 2008).

Poprvé popsal tento syndrom v roce 1846 Thomson. V roce 1900 Edward Treacher Collins, anglický chirurg a oftalmolog, popsal základní příznaky tohoto syndromu. Ve střední Evropě se tímto syndromem zabývali švýcarský oftalmolog Franceschetti a genetik Klein, proto v literatuře nalezneme též název Franceschetti - Klein syndrom. Další názvy: Franceschetti - Zwahlen syndrom, Treacher-Berry syndrom (Pokrivčák, 2009; Tolarova, Wong, Varma, 2009).

Franceschetti a Klein, jak uvádějí Hertle, Ziylan, Katowitz (1993), rozdělili Treacher-Collins syndrom do pěti skupin. 1. kompletní forma TCS, zařazujeme sem pacienty, kteří mají všechny charakteristické symptomy, 2. nekompletní forma, tuto skupinu tvoří pacienti s variabilní expresivitou symptomů, 3. skupinu tvoří pacienti, u kterých se vyskytuje pouze pseudokoloboma dolního víčka a hypoplázie lícních kostí, 4. unilaterální forma, u pacientů s touto formou TCS se symptomy vyskytují unilaterálně, 5. atypická forma TCS, u těchto pacientů se vyskytují i jiné symptomy, které nejsou charakteristické pro tento syndrom. Nejčastěji se vyskytuje první a pátá forma TCS (Hertle, Ziylan, Katowitz, 1993).

3.8.2 Symptomatologie

Symptomy Treacher-Collins syndromu jsou prezentovány obvykle symetricky bilaterálně (Peterson-Falzone, Hardin-Jones, Karnell, 2009). Expresivita symptomů je velmi variabilní. Někteří pacienti jsou zasaženi jen mírně, což může způsobovat obtíže při stanovování diagnózy. V některých případech je možné rozpoznat faciální charakteristiky již prenatálně na ultrasonografickém vyšetření (Tolarova, Wong, Varma, 2009).

- Hypoplázie lícních kostí.

Lícní kosti bývají nedostatečně vyvinuté nebo chybí, obličej jedinců s TCS tak získává charakteristický výraz. Nos má normální rozměry, ale může se jevit jako rozměrnější kvůli hypoplázii lícních kostí a nadočnicových oblouků (Tolarova, Wong, Varma, 2009).

- Antimongoloidní postavení očí.

Vnější koutek očí směřuje dolů, postavení očí je antimongoloidní, protože musculus zygomaticus minor a major se spojují s musculus platysma v úrovni dolní čelisti, která je ale v případě TCS nedostatečně vyvinutá (Kerekrétiová, 2000).

- Mikrogenie.

U jedinců s TCS dochází k hypoplázii dolní čelisti. Dolní čelist může být různě deformovaná a tyto deformace mají tendenci se s věkem zhoršovat (Peterson-Falzone, Hardin-Jones, Karnell, 2009). Deformovány mohou být svaly, které se upínají na dolní čelist nebo temporomandibulární kloub, což znemožňuje otevírání úst (Katsanis, Cutting, 2006).

- Deformace zevního a středního ucha.

Ušní boltec bývá deformovaný, pomačkaný, někdy zcela chybí. Objevuje se atrézie zevního zvukovodu. Dále deformity středního ucha, jako hypoplázie středoušní dutiny, chybějící nebo nedostatečně vyvinuté středoušní kůstky (dochází k poruchám funkce kovádky, kladívka a třmínku). Výsledkem jsou převodní poruchy sluchu. Vnitřní ucho bývá v pořádku (Katsanis, Cutting, 2006). I když některým pacientům chybí ušní boltec, je nutné provést vyšetření sluchu (Peterson-Falzone, Hardin-Jones, Karnell, 2009).

- Rozštěp patra.

Rozštěp patra se vyskytuje u 30 % pacientů s TCS (Tolarova, Wong, Varma, 2009). U dalších 30 % až 40 % pacientů se vyskytuje velofaryngeální insuficience (způsobená submukózním rozštěpem patra nebo nedostatečnou pohyblivostí

měkkého patra) (Peterson-Falzone, Hardin-Jones, Karnell, 2009). Vysoké patro (gotické patro) zmenšuje dutinu nosní, což způsobuje problémy s dýcháním. Chrápání je běžným problémem (Tolarova, Wong, Varma, 2009).

- Narušená komunikační schopnost.

Stupeň NKS se liší u každého pacienta. Obecně je narušena produkce konsonantů. U těchto dětí s vysokým rizikem výskytu poruch sluchu, rozštěpu patra a narušenou okluzí se objevuje nejčastěji porucha výslovnosti pre- a postalveolárních a palatálních hlásek (symptomatická). Mikrogenie může omezovat rozsah pohybu jazyka a zvyšuje nosní rezonanci. Hypernazalita bývá také zapříčiněna velofaryngeální inkompetencí. Objevuje se i porucha rezonance smíšená (Vallino-Napoli, 2002).

Přítomnost mentální retardace a poruch sluchu významně ovlivňuje vývoj řeči a jazyka (ibid.).

- Inteligence.

Inteligence jedinců s TCS bývá normální, opoždění vývoje se objevuje sekundárně jako následek sluchového postižení a je závislé na stupni sluchové ztráty. Mentální retardace se může vyskytnout, ale není to obvyklé (Tolarova, Wong, Varma, 2009).

- Oftalmologické obtíže.

Oči mají tendenci vysychat, což může vést k infekcím (Treacher Collins Syndrome, 2007). Oční štěrby mohou být malé, na dolním víčku se může objevit koloboma (Kerekrétiová, 2000). Některým jedincům s TCS chybí řasy (úplně nebo částečně). Ztráta zraku se objevuje u 37 % pacientů. Mezi další zrakové vady vyskytující se u TCS patří strabismus, amblyopie a refrakční vady (Hertle, Ziylan, Katowitz, 1993).

- Další možné symptomy: obtíže s příjmem potravy a polykáním (způsobené muskulo-skeletárními deformitami a rozštěpem patra). Hypoplázie průšních žláz, hltanu, nadočnicových oblouků. Opožděný vývoj řeči a motoriky. Otevřený skus, malá horní čelist, široká ústa (Vallino-Napoli, 2002). Strukturální deformity, jako je atrézie choan, mělký nazofaryng, úzké průdušnice či mikrogenie, mohou být příčinou problémů s dýcháním. V některých případech je nezbytné zavést tracheostomii, často i na delší dobu (ibid.).



Obr. 14 Treacher-Collins syndrom. Převzato z Treacher Collins syndrom a Goldenhar syndrom (2009).

3.8.3 Etiologie

TCS je autozomálně dominantní dědičné onemocnění. Ale 60 % případů TCS jsou nové genové mutace (Dixon, 1995; Peterson-Falzone, Hardin-Jones, Karnell, 2009), způsobené mimo jiné teratogenními dávkami vitamínu A (Tolarova, Wong, Varma, 2009).

Treacher-Collins syndrom je způsoben mutací genu TCOF 1, který je lokalizovaný na pátém chromozomu (přesněji 5q31.3 – 33.3). Tento gen je odpovědný za normální kraniofaciální vývoj (Tolarova, Wong, Varma, 2009). Odborníci se domnívají, že mutace na genu TCOF1 má za následek ztrátu určitých proteinů, které jsou odpovědné za vývoj obličejových kostí, výsledkem jsou jejich hypoplázie (Treacher Collins syndrom, 2006).

3.8.4 Výskyt

Literatura uvádí výskyt jednoho dítěte s TCS na 50 000 narozených dětí (Gorlin et al., 2001; Treacher Collins syndrom, 2006). Muži i ženy jsou postiženi stejně (Tolarova, Wong, Varma, 2009).

3.9 VELO-KARDIO-FACIÁLNÍ SYNDROM

3.9.1 Terminologie

Dle 10. revize Mezinárodní klasifikace nemocí je Velo-kardio-faciální syndrom (VKFS) řazen pod D 82.1 (Mezinárodní statistická klasifikace nemocí a přidružených zdravotních problémů, 2008).

V literatuře nalezneme též názvy DiGeorge syndrom, Conotruncal anomalies face syndrome (v Japonsku), Strong syndrom, 22q11.2 deletion syndrome, Shprintzen syndrom, Sedláčkové syndrom nebo CATCH 22. (Golding - Kushner, 2001; What is Velo-cardio-facial syndrome?, 2009).

V 60. letech 20. století popsal endokrinolog Angelo DiGeorge několik deformit vyskytujících se současně (hypoplázie příštitných tělísek, hypokalcémie, nedostatečně vyvinutý nebo chybějící brzlík, vrozené srdeční vady a orofaciální rozštěp). V 70. letech Shprintzen popsal skupinu pacientů s podobnými symptomy a nazval je Velo-kardio-faciální syndrom (What is Velo-cardio-facial syndrome?, 2009). Shprintzen není první, kdo popsal tento syndrom, ale je prvním autorem, který popsal všechny symptomy, které se mohou vyskytnout u tohoto syndromu a vytvořil tak kompletní seznam symptomů jednoho z nejčastěji se vyskytujících syndromů spojených s orofaciálními rozštěpy (Peterson-Falzone, Hardin-Jones, Karnell, 2009). Gorlin et al. (2001) uvádí, že Sedláčková popsala několik pacientů se stejnými nebo velmi podobnými příznaky jako DiGeorge syndrom, které nazvala velofacial hypoplasia nebo též Sedláčkové syndrom již v roce 1955.

3.9.2 Symptomatologie

Shprintzen (2008) popsal více než 180 příznaků spojených s VKFS. U některých jedinců s VKFS mohou být příznaky nepatrné, u některých je postižení závažnější. Žádný jedinec s VKFS nemá všech 180 symptomů, ale abychom mohli diagnostikovat tento syndrom, musí být ve fenotypu jedince přítomno pět hlavních symptomů (viz níže), výskyt vedlejších symptomů je variabilní. Některé symptomy se neprojeví ihned po narození, například poruchy učení se projeví spíše až se začátkem povinné školní docházky (tj. kolem šestého roku). Anomálie ledvin též nemusejí mít žádné klinické projevy, diagnostikují se až náhodou rentgenovým nebo ultrazvukovým vyšetřením v pozdějším věku.

Vypisujeme zde seznam nejčastěji se vyskytujících symptomů VKFS (Golding-Kushner, 2001; Shprintzen, 2008; Gothelf et al., 2009; What is Velo-cardio-facial syndrome?, 2009).

Mezi hlavní symptomy VKFS patří:

- vrozené srdeční vady (Cardiac defects).
- Deformity v obličeji (Abnormal facial features – Obr. 15).
- Nevyvinutý brzlík (Thymic aplasia).

- Rozštěp patra (Cleft palate).
- Nedostatek vápníku v krvi (Hypocalcemia).
- Delece na chromozomu 22.

V literatuře nalezneme pojem CATCH 22, což je zkratka počátečních písmen anglických názvů symptomů (Shprintzen, 2008).

Vedlejší symptomy vypisujeme pouze stručně, vzhledem k jejich množství (Golding-Kushner, 2001; Shprintzen, 2008; Gothelf et al., 2009; What is Velo-cardio-facial syndrome?, 2009):

- Symptomy v kraniofaciální oblasti

V kraniofaciální oblasti se může vyskytnout zjevný nebo submukózní rozštěp patra, strukturální a funkcionální asymetrie v obličeji, nezaložené zuby, hypotonie v obličeji, rozštěp rtu (není zcela běžný), mikrocefalie².

- Deformity a onemocnění očí

Strabismus, hypertelorismus³, šedý zákal, malé oční štěrbin.

- Deformity nosu

Nápadný kořen nosu, špička nosu baňatého tvaru, úzké nosní choany.

- Vrozené srdeční vady

Defekty komorové přepážky, defekty síňové přepážky, Fallotova tetralogie⁴.

- Vaskulární defekty

Dislokované nebo chybějící krční tepny, deformity krčních žil, Reynaudův fenomén⁵, pokles množství krevních destiček.

- Neurologické obtíže

Hypoplázie mozečku, celková hypotonie, rozštěp páteře nebo meningomyelokéla.

Mírné opoždění vývoje - opoždění vývoje je běžným symptomem VKFS, u některých jedinců je opoždění mírné, jiní mohou být zcela podprůměrní. V důsledku celkové hypotonie se objevuje opoždění v motorice. Americká asociace pro VCFS uvádí průměrný věk 15 - 16 měsíců jako dobu, kdy dítě s VKFS začíná chodit (What is Velo-cardio-facial syndrome?, 2009), u intaktních dětí se uvádí věk 12 měsíců (Vágnerová, 2000). Na opoždění vývoje má vliv také vrozená srdeční vada, operace pod narkózou a hospitalizace a také časté onemocnění způsobené sníženou imunitou

² Porucha vývoje mozku, často i celé hlavy (pozn. autora).

³ Hypertelorismus je způsoben disharmonií růstu kostních a měkkých částí obličeje. Jde o nápadně velkou vzdálenost mezi očnicemi vzhledem k širokému kořeni nosu (Fiala, Kočová, 2001).

⁴ Symptomy Fallotovy tetralogie: stenóza plicnice, defekt komorového septa, dextropozice aorty - nasedá nad defektem septa, hypertrofie pravé komory (Fallotova tetralogie, 2010).

⁵ Spasmus drobných tepének hlavně v prstech končetin, přechodně dochází k zblednutí nebo cyanóze kůže (Němec, Bočková, 2007).

(What is Velo-cardio-facial syndrome?, 2009). Vývoj (celkový vývoj i vývoj řeči) dětí s VKFS se vyrovná vývoji intaktních dětí v předškolním nebo mladším školním věku (D'Antonio et al., 2001).

- Deformace laryngu a faryngu

Obstrukce horních cest dýchacích v dětství, chybějící nebo malé nosní mandle, jednostranná paréza hlasivek, faryngeální hypotonie.

- Defekty v břišní dutině

Cysty na ledvinách, tříselná kýla, pupečnicková kýla, deformity análního otvoru⁶.

- Anomálie horních a dolních končetin

Malé ruce a nohy, úzké prsty, krátká nehtová lůžka, zarudlá, hrubá kůže na rukách i nohách, tříčlankovitý palec, polydaktylie.

- Narušení kognitivních funkcí

Poruchy učení (matematika a čtení). Poruchy učení se u těchto dětí objevují častěji než u intaktní populace. Tyto poruchy učení diagnostikujeme až po nástupu dítěte do základní školy (Golding-Kushner, 2001). Děti s VKFS v předškolním věku dokáží stejně jako intaktní děti vyčlenit sluchem slova ve větách, slabiky ve slovech či hlásky ve slovech nebo zrakem rozpoznat písmena ve slovech. Jejich výkon v předškolním a mladším školním věku může být stejný jako u intaktních žáků. Později se ale učení stává více závislé na pochopení čteného textu, ve vyšších ročnících se pracuje s abstraktními pojmy, proto může výkon dětí s VKFS klesat. Později, kdy žáci s VKFS umějí číst, mohou mít někteří obtíže s vyjádřením hlavní myšlenky či pochopením obsahu přečteného textu (Kok, Solman, 1995).

Vyskytují se potíže s abstrakcí, myšlení je spíše konkrétní, intelekt na spodní hranici pásma průměru.

Lehká mentální retardace. IQ se pohybuje u většiny pacientů s VKFS mezi 71 – 78. Středně těžká nebo těžká mentální retardace se objevuje jen zřídka (Gothlef, Lombroso, 2001). Těžší stupeň mentální retardace se objevuje u jedinců, kteří Velo-kardio-faciální syndrom zdědili, u nových genových mutací se vyskytuje mentální retardace lehčího stupně. Verbální IQ bývá vyšší než IQ performační (Swillen et al., 1997). Obtíže v IQ testech bývají v úkolech na prostorové vnímání, řešení problémů a hlavně v úkolech na abstraktní myšlení a pochopení verbálního zadání. Abstraktní

⁶ Může se vyskytnout vrozená neprůchodnost řitního otvoru, zúžení řitního otvoru, vývod tlustého střeva z dutiny břišní (Worthington et al., 1997).

myšlení a pochopení verbálního zadání jsou potřebné i v matematice a při chápání přečteného textu, odtud pocházejí obtíže v učení. (Gothelf, Lombroso, 2001).

ADHD (attention deficit hyperactivity disorder). Hyperaktivita, nesoustředěnost a roztěkanost mohou mít negativní vliv na výkon ve škole (Golding-Kushner, 2001).

- Psychologické a psychiatrické aspekty

Bipolární afektivní porucha. Papolos (1996) prokázal, že jedinci s Velo-kardio-faciálním syndromem, kteří byli vyšetřováni běžnými psychiatrickými metodami, sdílejí běžné denní starosti, nálady a úzkosti jako intaktní populace. Překvapivé bylo zjištění, že u vysokého čísla pacientů s VKFS (68%) ve věku 5 - 34 let byla diagnostikována bipolární afektivní porucha⁷ či jiné poruchy nálady (cyklotymie). Takto vysoké číslo výskytu dělá poruchy nálady (afektivní poruchy) jedním z běžných příznaků charakteristických pro Velo-kardio-faciální syndrom (Papolos, 1996). Jestliže srovnáme častý výskyt afektivních poruch u jedinců s VKFS a u běžné populace, předpokládáme, že příčinou poruch nálady u jedinců s VKFS je delece nějakého genu v oblasti 22q11 (Papolos, Veit, Shprintzen, 1997).

Další symptomy: manická psychóza, poruchy nálad, deprese, hypománie, vyšší riziko vzniku schizofrenie, impulzivnost, sociální nevyzrálость, obsedantně - kompulzivní poruchy, fobie, úzkostnost.

Problémem zůstává diagnostika psychických onemocnění, protože jejich závažnost se s věkem mění. Některá onemocnění jsou více patrná až v dospělém věku (např. schizofrenie se začátkem nejčastěji do 25 let věku) (Papolos, 1996).

Psychiatrické studie, které byly dodnes představeny, se shodují v tom, že většina jedinců s VKFS syndromem má nějaké poruchy chování. Nejde ale o poruchy vážné, které by vyžadovaly lékařskou či jinou odbornou pomoc (ibid.).

- Snížená obranyschopnost organismu

Časté infekce horních a dolních cest dýchacích, nedostatek či absence bílých krvinek (T buněk), nedostatek či absence brzlíkového hormonu.

- Hormonální výkyvy

Nedostatek parathormonu (v důsledku toho dochází ke snížení vápníku v krvi, což vede ke křečím a svalovým záškubům). Mírný nedostatek růstového hormonu (relativně malá postava). Chybějící brzlík, zmenšená hypofýza.

⁷ Dříve maniodepresivní psychóza, která je charakteristická častým střídáním fáze manické a depresivní (Zemanová, 2010).

- Skeletární a muskulární defekty

Skolióza, rozštěp páteře, srostlé obratle (většinou krční), osteoporóza, vrozená noha kosovitá, dislokace kloubů, ploché nohy, srostlá žebra, žebra navíc.

- Poruchy sluchu

Z poruch sluchu jsou nejčastější převodní poruchy sluchu. Uši bývají nízko posazené, objevují se malformace vnějšího ucha. Jedinci s VKFS jsou více náchylní k zánětům středního ucha, což je způsobeno rozštěpem patra či velofaryngeální inadekvátností. Poruchy sluchu se vyskytují, ale v menší míře. Přítomny bývají převodní poruchy, jako následek otitis media. Sporadicky se objevují senzoneurální (v 11 % případů) či smíšené poruchy sluchu (Reyes et al., 1999).

- Dysfagie

Nasální regurgitace, gastroesofageální reflux, problémy s příjmem potravy a polykáním. U novorozenců s VKFS se často vyskytují problémy s krmením, neprospívání, nepřibírání na váze. Tyto obtíže jsou důvodem pro zahájení terapie dysfagie. Příjem potravy může být komplikován celkovou nebo faryngeální hypotonií, anomáliemi hrtanu nebo obstrukcí horních cest dýchacích (Golding-Kushner, 2001).

- Narušení komunikační schopnosti

Z NKS je to hypernazalita, palatolalie, dyslalie, opožděný vývoj řeči, velofaryngeální insuficience, orální dyspraxie, vysoko posazený hlas, chrapot.

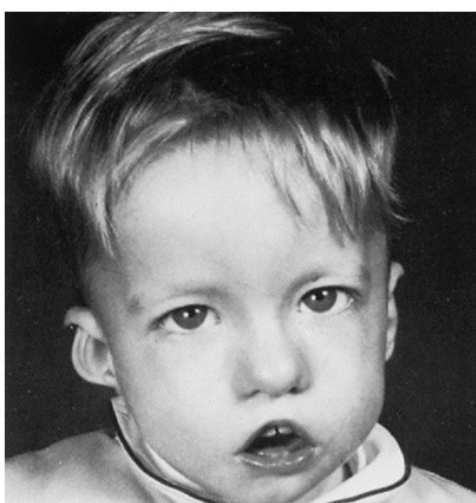
Poruchy řeči a hlasu bývají u jedinců s VKFS vážné. Hypernazalita (způsobená strukturálními změnami v dutině ústní), palatolalie a dyslalie jsou obvykle těžšího stupně. Může se vyskytnout oslabená artikulace konsonantů v důsledku nedostatečného intraorálního tlaku vzduchu, velofaryngeální mechanismus bývá možný až nedostatečný (Golding-Kushner, 2001). Kompenzační artikulační mechanismy vyskytující se u jedinců s VKFS: hrtanový ráz, faryngeální frikativy, zadní nosové frikativy, palatální sykavky (Kerekrétiová, 2008).

Expresivní složka řeči je nepřiměřeně pasivnější ve srovnání s receptivní složkou (Scherer et al., 1999 in Golding - Kushner, 2001; D'Antonio et al., 2001). Proto by se dětem s VKFS mělo dostat včasné aktivní intervence, aby se podpořil vývoj jejich řeči. Některé děti s VKFS komunikují pouze nonverbálně do dvou a půl až tří let (Scherer et al., 1999 in Golding-Kushner, 2001). Jak již bylo uvedeno, vývoj dětí s VKFS se vyrovná vývoji intaktních dětí v předškolním nebo mladším školním věku.

Přesto mohou pokračovat obtíže v souvislém vypravování a vyjadřování delších souvětí (D'Antonio et al., 2001).

Některé děti s Velo-kardio-faciálním syndromem jsou velmi stydlivé, vyhýbají se verbální komunikaci, jejich výpovědi sestávají z jedno až dvou slovných vět, zde neleze uvažovat o OVŘ (Golding-Kushner, 2001).

Komunikace bude odlišná u jedinců s VKFS, u kterých se projevila bipolární afektivní porucha či jiné poruchy nálady. Vzhledem k tomu, že se jedná o poruchy, u nichž dochází ke střídání nálad, bude se také střídat období, kdy jsou tito jedinci mnohomluvní a období, kdy jsou struční až zamlklí (Papolos, 1996).



Obr. 15 Velo-kardio-faciální syndrom. Převzato z Petr (2004).

3.9.3 Etiologie

Velo-kardio-faciální syndrom je geneticky podmíněn v 5 – 10 % případů, dědičnost je autosomálně dominantní. V 90 – 95 % případů jde o negeneticky podmíněný syndrom, který se vyskytl v rodině jedince s VKFS poprvé (DiGeorge syndrome: From Wikipedia, 2010).

VKFS je způsoben chybou na dvacátém druhém chromozomu, vada (chybění, vymazání) se vyskytuje blízko středu chromozomu v oblasti nazvané q11.2. Oblast q11.2 na 22. chromozomu je místo s častým výskytem chyb, ke kterým dochází již v době formování vajíček nebo spermií. Tato delece byla poprvé zjištěna v roce 1992 (Shprintzen, 2008).

Výzkumy zatím neidentifikovaly geny, způsobující symptomy tohoto syndromu. Diskutuje se o genu TBX1 na 22. chromozomu, jehož ztráta může být příčinnou např. srdeční vady a rozštěpu patra, ale není odpovědná za potíže v učení. Ztráta genu COMT na chromozomu 22 zvyšuje pravděpodobnost výskytu poruch chování a mentální

retardaci. Svou roli hrají i geny mimo chromozom 22 (22q11.2 deletion syndrome, 2007).

3.9.4 Výskyt

Golding - Kushner (2001) odhaduje, že na 1800 narozených zdravých dětí se narodí jedno s VKFS. Jiné odhady mluví o 1 dítěti s VKFS ze 4000 narozených dětí (What is Velo-cardio-facial syndrome?, 2009). U 8 % dětí s rozštěpem patra můžeme nalézt známky VKFS. Přesný výskyt VKFS nelze vyčíslit, protože někteří jedinci s delecí na 22. chromozomu, nemají výrazné projevy, proto nejsou diagnostikováni (DiGeorge syndrome: From Wikipedia, 2010).

3.9.5 Syndrom Sedláčkové

O syndromu Sedláčkové se zmiňujeme zejména proto, že Sedláčková byla česká lékařka a že symptomy tohoto syndromu jsou velmi podobné Velo-kardio-faciálnímu syndromu, jak jej popsal Shprintzen (viz výše).

Jak již bylo uvedeno, v roce 1955 popsala Sedláčková syndrom, který nazvala Velofacial hypoplasia (Gorlin et al., 2001).

Mezi jeho symptomy patří: kongenitálně zkrácené měkké patro s malou schopností elevace, hypomimie, hraniční intelekt, hypertelorismus, mongoloidní postavení očních štěrbin, narušení psychických funkcí (poruchy učení), celkové somatické vady (srdeční vady, skolióza, nízký vzrůst), změny v orofaciální oblasti (mikrocefalie, deformity ušních boltců a zvukovodu, rozštěp patra, zkrácený horní ret, atrofie obličejových svalů, předkus horní čelisti), poruchy sluchu, OVŘ a hypernazalita (Vohradník, 2001; Škodová, Jedlička, 2003; Vitásková, 2005; Vrtička, 2006; Kerekrétiová, 2008;). Podle Vohradníka (2001) tento syndrom souvisí s dvojí inervací vela, narušena je inervace nervu facialis, jejíž důsledkem je hypomimie.

4. KOMPLEXNÍ PÉČE O PACIENTY SE SYNDROMY SPOJENÝMI S OROFACIÁLNÍMI ROZŠTĚPY

V této kapitole se zabýváme komplexní péčí o pacienty se SSOR v České republice a pro srovnání uvádíme i některé poznatky ze zahraničí.

Naším cílem je poskytnout jedincům se syndromy spojenými s orofaciálními rozštěpy komplexní péči, která umožňuje maximální rozvoj jedince. Komplexní tým pečující o tyto jedince se skládá z odborníků – lékařů, nelékařských pracovníků pracujících ve zdravotnictví, psychologů, speciálních pedagogů, pedagogů a sociálních pracovníků (viz níže). Komplexní péče byla rozdělena na diagnostiku, složku medicínskou, psychologickou a speciálněpedagogickou.

4.1 DIAGNOSTIKA

Shprintzen a Goldbergová (1995) kladou při diagnostice syndromů spojených s orofaciálními rozštěpy důraz na přesný a podrobný popis fenotypu jedince. Fenotyp zahrnuje fyzické a psychické abnormality, jde o klinický obraz nemoci.

Odborníci by měli popsat všechny symptomy, které se u jedince vyskytly, aby mohli stanovit odpovídající léčbu. Je třeba uvést všechny symptomy, které se u jedince se SSOR vyskytují, ale i ty, které by se mohly vyskytnout (některé symptomy nejsou zřejmé ihned po narození). Pokud budou odborníci obtíže související se syndromem znát nebo předpokládat, v době jejich výskytu na ně budou připraveni. Problém bude diagnostikovaný včas, ušetří se čas i potíže spojené s hledáním příčin obtíží a bude stanovena včasná odpovídající léčba (ibid.).

Diagnostika lékařská a logopedická se vzájemně doplňují (Vitásková, 2005). V následujícím textu budou stručně popsány základní metody a techniky lékařské a logopedické diagnostiky.

4.1.1 Diagnostika SSOR v rámci lékařských věd

- Prenatální diagnostika.

Prenatální diagnostika má za cíl předcházet komplikacím těhotenství a porodu a dále odhalit vrozené vady plodu. Pro screening plodu s vrozenými vadami je možné použít tzv. triple test (stanovení alfafetoproteinu, choriového gonadotropinu, určení volného estriolu), tyto testy by se měly provádět mezi 14. - 16. týdnem gravidity. Kolem 15. - 18.

týdne gravidity je možno provést amniocentézu (odběr plodové vody). V druhém trimestru žena podstupuje ultrasonografická vyšetření (Prenatální diagnostika, 2010).

- Postnatální diagnostika.

Postnatální diagnostiku provádějí neonatolog, pediatr a další odborníci (podle přítomných symptomů) (Vitásková, 2005).

Mezi genetická vyšetření, která jsou v kompetenci genetika patří mimo jiné vyšetření karyotypu metodou FISH (molekulárně – cytogenetické vyšetření bílých krvinek). Vyšetření karyotypu je indikováno u těhotných žen, u kterých je zvýšené riziko VVV, u těhotných žen nad 35 let a u novorozenců a dětí s podezřením na chromozomální aberaci (Genetické testy, 2008).

Diagnostiku poruch sluchu provádí foniatr, lékař ORL, příp. audiolog. Metody vyžadující spolupráci pacienta se nazývají subjektivní, metody, které spolupráci nepotřebují se nazývají objektivní. Mezi subjektivní metody patří: zkouška hlasitou řečí a šeptem (jde o posouzení stavu sluchu i rozumění, pacient opakuje slova, která vyšetřující předřikává), tónová audiometrie (posouzení stavu sluchu), slovní audiometrie (posouzení stavu rozumění). Mezi objektivní metody patří: BERA (vyšetření evokovaných potenciálů, měříme elektrický impuls, který je vyvolán na základě akustické stimulace), otoakustické emise (výbavnost otoakustické emise je důkazem nepoškozených sluchových buněk vnitřního ucha) (Lejska, 2003).

4.1.2 Diagnostika NKS u jedinců se SSOR

- Hypernazalita v důsledku velofaryngeální insuficience.

Nejčastěji se vyskytuje u pacientů s rozštěpem patra, se submukózním rozštěpem patra, s vrozeným zkráceným patrem, s poškozeným měkkým patrem po nešetrných operačních výkonech, s hlubokým nosohltanem, s mechanickou obstrukcí HCD. Dále u pacientů po adenotomii a tonzilektomii, po maxilofaciálních operacích (Kerekrétiová, 2008).

Je důležité zjistit, jak a proč je narušen velofaryngeální mechanismus (VFM) a stupeň velofaryngeální insuficience (VFI) (ibid.).

Existuje mnoho metod pro diagnostiku VFI :

- Percepční vyšetření:

pozorování, anamnestický rozhovor, dotazník, inspekce dutiny ústní (hodnotíme anatomické uspořádání orálních struktur), studium případu (analýza výsledků všech

diagnostických vyšetření), vizuální hodnocení (hodnocení narušeného koverbálního chování a klinických symptomů), test stimulability (Kerekrétiová, 2008).

○ Základní vyšetřovací postupy:

Gutzmanova A-I zkouška, Czermakova zkouška, zkouška otofónem, zkouška nafouknutí tváří, Schlessingerova zkouška, pití slámkou, N - indikátor a další (Škodová, Jedlička, 2003).

○ Přístrojové vyšetřovací metody:

přímé: videofluoroskopie, radiografie, laterální kefalometrie, nazofaryngoskopie, endoskopie, ultrazvuk;

nepřímé: aerodynamická analýza, nazometr, elektromyografie, sonografická analýza (Kerekrétiová, 2008).

• Hyponazalita:

Czermakova zkouška, analýza spontánní řeči (zvuk hlasu zní jako při silné rýmě, hyponazalita se projeví v produkci slov a vět s nosovkami i bez.nosovek) (Škodová, Jedlička, 2003).

• Palatolalie:

Jak uvádí Kerekrétiová: „*hodnotí se srozumitelnost řeči, nazalita a artikulace*“ (2008, str. 93). Srozumitelnost hodnotíme v plynulém projevu pacienta, nejlépe při vyprávění o sobě nebo při vyprávění krátkého příběhu. Pro zhodnocení srozumitelnosti řeči můžeme použít Copelandovu hodnotící škálu či index srozumitelnosti. Vyšetření nazality viz výše. K diagnostice artikulace můžeme použít např. obrázkové slovní artikulační testy, specifické artikulační testy, Iowský artikulační test či Bzochův artikulační test (Kerekrétiová, 2008).

• Opožděný vývoj řeči:

vyšetřovanou osobu je třeba hodnotit komplexně. Při diagnostice OVŘ se zaměřujeme na vyšetření intelektu, motoriky, zraku a sluchu (Kerekrétiová, 2008).

Vyšetření intelektu a motoriky nespadá do kompetencí logopeda, provádí je klinický psycholog. Pro vyšetření jemné a hrubé motoriky lze využít: Ozereckého škálu, Bayleyové škálu, Vývojový screening Passamanick - Knoblochová. Klinický logoped může provést orientační vyšetření sluchu a vyšetření fonematického sluchu, přesné speciální vyšetření sluchu provádí audiolog. Zrak vyšetřuje orientačně - pediatr (i klinický logoped), speciálně – oftalmolog; zrakovou percepci může hodnotit klinický logoped (např. za využití testu Frostigové Vývojový test zrakového vnímání). K základní diagnostice patří i Matějčkův a Žlabův Test laterality (Rádlová, 2004).

- Poruchy hlasu:

logoped provádí orientační vyšetření hlasu, odborné vyšetření hlasu je záležitostí foniatra a lékaře ORL. Logoped hodnotí: hrtan, vnější hrtanové svalstvo, dýchání, hlasový začátek. Hlas hodnotíme při fonaci (síla, rozsah, kvalita) (Kerekrétiová, 2008).

4.2 MEDICÍNSKÁ PÉČE

Komplexní péče v České republice má interdisciplinární charakter. Jednotliví odborníci pracují s dítětem na svém pracovišti, nezávisle na ostatních členech týmu poskytujícího komplexní péči (Kerekrétiová, 2008). V České republice existují dvě centra pro léčbu rozštěpových vad, a to ve Fakultní nemocnici Královské Vinohrady v Praze (Klinika plastické chirurgie, 2010) a ve Fakultní nemocnici U Sv. Anny v Brně (Klinika plastické a estetické chirurgie, 2008).

Interdisciplinární tým se skládá z následujících odborníků – lékařů.

4.2.1 Neonatolog

Neonatolog pečuje jak o fyziologické, tak o patologické novorozence. Novorozenci se SSOR mají většinou středně těžkou nebo těžkou poruchu adaptace, vyžadují proto intenzivní péči, kterou poskytují perinatologická centra (Neonatolog, 2010). Neonatolog (či pediatr) diagnostikuje vrozené vývojové vady u dítěte a je často první, kdo matce sdělí zprávu o zdravotním stavu dítěte (Kerekrétiová, 2000).

4.2.2 Genetik

Úlohou genetika je rozpoznat etiopatogenetické příčiny vzniku syndromu spojeného s orofaciálním rozštěpem a určit riziko opakování u dalších potomků. Syndrom lze diagnostikovat na základě anamnézy a klinického vyšetření. V případě výskytu rozštěpu a dalších vrozených vývojových vad je u dětí a rodičů indikováno chromozomální vyšetření (Dvořák, 2009). V případě pozitivní rodinné anamnézy, plní významnou úlohu genetické vyšetření plodu ještě před narozením (Kerekrétiová, 2000).

4.2.3 Teratolog

Teratologie je „*věda studující vývojové anomálie a jejich příčiny.*“ (Vokurka, Hugo, 2005, str. 824).

Teratolog se zabývá hledáním možných příčin vzniku vrozených vývojových vad (Kerekrétiová, 2000). Spolu s genetikem se podílejí na formování prognózy vývoje dítěte se SSOR a konzultují s rodiči plánování dalšího těhotenství (Klenková, 2006).

4.2.4 Antropolog

Antropologie je podle Velkého lékařského slovníku „*věda zabývající se vznikem člověka, jeho vývojem, tělesnými znaky a vlastnostmi, nověji i kulturou.*“ (Vokurka, Hugo, 2005, str. 54).

Antropolog zkoumá anomálie a předpokládaný vývoj kostních obličejových částí. Může určit, kdy přistoupit k operaci a kdy ne, protože vývoj obličeje má svá specifika (Klenková, 2006).

4.2.5 Pediatr

Pediatr sleduje vývoj dítěte od narození do 18-ti let. Děti se syndromy spojenými s orofaciálním rozštěpem mají problémy se sáním a přijímáním potravy, úlohou pediatra je seznámit matku s možnostmi krmení dítěte s orofaciálním rozštěpem (Kerekrétiová, 2000). Povinností pediatra je také doporučit rodičům návštěvu v rozštěpovém centru; vyšetření v rozštěpovém centru by dítě mělo podstoupit do tří měsíců věku dítěte (Škodová, Jedlička, 2003). Mezi další úkoly pediatra patří: zajištění základní péče, zabezpečení příznivého vývoje dítěte, prevence a léčba komplikací, vznikajících z poruch výživy a zánětů dýchacích cest (Kerekrétiová, 2000).

4.2.6 Plastický chirurg

První vyšetření u plastického chirurga probíhá na základě doporučení gynekologicko-porodnických zařízení nebo pediatra (Kerekrétiová, 2000).

Plastické operace jsou hodnoceny jak z funkčního hlediska, tak i z kosmetického (Škodová, Jedlička, 2003). Probíhají etapovitě od dětství až do dospělosti. V současné době se provádějí rané palatoplastiky, které umožňují vytvořit co nejdříve anatomicko-funkční podmínky pro výživu dítěte a rozvoj řeči. Rizikem těchto raných operací jsou anesteziologické komplikace (Dvořák, 2009).

I když existují obecné časové plány operací, je třeba uplatnit individuální přístup k pacientům se syndromy spojenými s orofaciálním rozštěpem, stejně je tomu tak i při výběru techniky rekonstrukce patra. Cílem rekonstrukce patra je dosáhnout celistvého patra bez oronazální komunikace, dosáhnout pohyblivého měkkého patra a vytvoření dostatečného velofaryngeálního uzávěru (ibid.).

Časový plán plastických operací podle Centra pro léčbu rozštěpových vad FN Královské Vinohrady Praha (Čákrťová a kol., 2007):

4. 3. měsíc – operace rtu, operace rtu a tvrdého patra u celkového jednostranného rozštěpu.
5. 9. – 12. měsíc – operace izolovaného rozštěpu patra, operace patra u celkových rozštěpů.
6. 8. – 12. rok – rekonstrukce defektu alveolu horní čelisti pomocí spongiózní kosti odebrané z lopaty kosti kyčelní u celkových rozštěpů (termín operace se určuje ve spolupráci s ortodontistou na základě prořezávání stálého řezáku).
7. 16.– 20. rok – korekční operace nosu a rtu, operace horní i dolní čelisti.

Rekonstrukce boltce při mikrocií a anocií se provádí etapovitě z chrupavky žeberního oblouku, která se modeluje do tvaru boltce. S rekonstrukcí se začíná dle vyspělosti dítěte obvykle mezi 9. – 12. rokem (ibid.).

Léčba syndaktylií je operačním oddělením srostlých prstů pomocí místních lalůčků a dermoepidermálních štěpů, které se většinou odebírají z levého podbřišku. O čase operace rozhoduje typ vady a správný růst prstů. Pokud dochází k zakřivení prstů, operují se již v kojeneckém věku. Pro všechny syndaktylie platí, že jejich léčba by měla být ukončena v předškolním věku (ibid.).

Časový plán plastických operací podle Kliniky plastické a estetické chirurgie FN U sv. Anny Brno (Dvořák, 2009):

- konec 3. měsíce - operace rtu,
- konec 8. měsíce - operace patra,
- 4 roky - prodloužení patra v případě velofaryngeální insuficience,
- 8 - 10 let - implantace kostního štěpu v případě celkových rozštěpů,
- 16 - 18 let - korekce nepříznivých mezičelistních vztahů.

Pokud se u dítěte se SSOR objevuje hypernazalita i po primární palatoplastice a terapii řeči, provádějí se sekundární zákroky. Mezi sekundární zákroky patří korektivní operace na rtech a na měkkých částech nosu, řešení velofaryngeální insuficience faryngeálním lalokem a léčba oronazálních fistulí (Kerekrétiová, 2000).

Při maxilofaciálních operacích se operují kostní části horní a dolní čelisti, aby se upravily narušené mezičelistní vztahy (z funkčního i estetického hlediska). Jejich cílem je upravit střední část obličeje tak, že se maxila posune vpřed. Po takovém zákroku se může upravit artikulace sykavek, ale zhoršit se může velofaryngeální insuficience –

posunem maxily vpřed se zvětší velofaryngeální prostor, což může způsobit krátkodobou VFI (Kerekrétiová, 2008).

4.2.7 Stomatolog

Stomatologická péče vyžaduje spolupráci ortodonta, čelistního chirurga, protetika a dětského stomatologa. Probíhá od dětství do dospělosti. U dětí se syndromy spojenými s orofaciálními rozštěpy dochází velmi často k deformacím čelistí, zuby se prořezávají nepravidelně, mohou být rotovány nebo se pro nedostatek místa prořezají mimo řadu (Škodová, Jedlička, 2003).

Stomatologickou péči lze rozdělit na předoperační a pooperační. Cílem předoperační péče je upravit nepravidelný čelistní oblouk, avšak úspěch léčby v mléčném chrupu nezaručuje úspěch léčby v trvalém chrupu. V pooperační péči je důležité korigovat intermaxilární vztahy a postavení jednotlivých zubů (Kerekrétiová, 2000). Pacienti s nepříznivým růstem čelistí jsou připravováni na ortodonticko-chirurgické řešení mezičelistních vztahů po ukončení růstu čelistí (Dvořák, 2009).

4.2.8 Foniatr

Důležitá je spolupráce foniatra s klinickým logopedem (Kerekrétiová, 2000; Vohradník, 2001). U dítěte se SSOR je vyšší riziko mediootitid, je proto nutné, aby dítě bylo sledováno ušním lékařem již od novorozeneckého věku. V případě častého výskytu zánětu středního ucha a tekutiny ve středouší, zavede ušní lékař ventilační trubičky (gromety) do bubínku. Dále provádí nazoendoskopii, videofluoroskopii, kdy sleduje pohyb měkkého patra při fonaci, výměny gromet, plastiky při deformaci nosní přepážky. Sleduje výskyt obstrukční spánkové apnoe v kojeneckém věku (Dvořák, 2009). Vohradník (2001) vymezuje další základní postupy ve foniatrii:

- sledování stavu sluchu,
- indikace sluchadel,
- sledování celkového vývoje řeči,
- reedukace hlasu,
- diagnostika submukózních rozštěpů patra, zkrácení měkkého patra,
- indikace adenotomie a tonzilektomie,
- spolupráce s rozštěpovým centrem, místními logopedy, stomatology.

V pooperační péči se využívají stereotypy naučené již před operací patra (viz kapitola 4.4.1 Logoped). Ještě před třetím rokem foniatrii ve spolupráci s klinickými

logopedy začínají s cílenou rehabilitací. Foniatr sleduje, zda je velofaryngeální uzávěr dostatečný, zda jsou operačně vytvořené anatomicko - funkční předpoklady pro řeč a primární, životní funkce (Kerekrétiová, 2000).

Součástí pooperační foniatrické péče jsou digitální masáže patra (prováděné prstem). Masáže posilují stahy patra při nedostatečných kontrakcích a zabraňují vzniku pooperačních jizev, tlakem na svalovinu patra dochází k prokrvení. Provádějí se pohybem prstu po patře od předu (od řezáků) dozadu (přes měkké patro k uvule). Dítě přitom fonuje dlouhý vokál. Při masáži měkkého patra a uvuly může u dítěte docházet k dávivému reflexu, což vyvolává intenzivnější stah měkkého patra než při fonaci (Škodová, Jedlička, 2003).

4.3 PSYCHOLOGICKÁ INTERVENCE

Psycholog je důležitým členem týmu, který poskytuje podporu rodičům ihned po narození postiženého dítěte, pomáhá překonat krizové okamžiky (Dvořák, 2009).

Úkolem psychologa je zabezpečit psychický a kognitivní vývoj jedince se syndromem spojeným s orofaciálním rozštěpem, podporovat kladné sebepojetí postiženého jedince. Dále poskytovat poradenství rodičům těchto dětí, zlepšit vztahy jedince s SSOR s okolím, předcházet konfliktům. Psycholog také sleduje možný výskyt psychických poruch (bipolární afektivní porucha, schizofrenie) (Richman, Eliason, 1993).

Narození dítěte s postižením je pro rodiče šok, jsou narušeny jejich pocity štěstí, radosti a naděje (Richman, Eliason, 1993). Způsob, jakým je rodičům sdělena skutečnost, že se jim narodilo postižené dítě, může ovlivnit jejich postoje k dítěti. Narození postiženého dítěte mění určitým způsobem životní styl všech členů rodiny, protože se musejí přizpůsobit potřebám dítěte. V důsledku toho se mění i jejich chování, nejen v rodině, ale také v širší společnosti. Prožívání a chování obou rodičů prochází pěti typickými fázemi: 1. fáze šoku a popření, 2. fáze bezmocnosti, 3. fáze postupné adaptace a vyrovnávání s problémem, 4. fáze smlouvání, 5. fáze realistického postoje (Vágnerová, 2004). S faktem postižení se každý z členů rodiny vyrovnává individuálním způsobem a individuálně různým tempem (Říčan, Krejčířová, 1997).

Pro vývoj dítěte je velmi důležité, jak ho přijmou rodiče, jak se vyrovnají s narozením postiženého potomka, jaké postoje zaujmou a jaký zvolí výchovný styl. Nedostatek informací nebo pocity viny mohou vést k hyperprotektivnímu, úzkostnému nebo odmítavému výchovnému stylu (Škodová, Jedlička, 2003; Ludíková, 2006).

Dítě v prvních letech života nemívá psychické problémy vyplývající z jeho vrozené vady. Ty mohou nastat až v době, kdy si dítě začíná uvědomovat svou odlišnost nebo

není-li dítě pozitivně přijato rodiči či širší rodinou. Všeobecně je známo, že pokud dítě žije v harmonické rodině a je milováno oběma rodiči, lépe se vyrovná se svým handicapem (Turner, Rumsey, Sandy, 1998).

Pacienti se syndromy spojenými s orofaciálními rozštěpy mohou mít zdeformovaný obličej, hlavu, ruce nebo jiné části těla (většina pacientů podstupuje plastické operace s cílem zlepšit celkový vzhled, ale i psychický stav). Mluvená řeč může působit interferenčně vůči komunikačnímu záměru a porucha sluchu může narušovat komunikaci (Kerekrétiová, 2008). Richman, Eliason (1993) uvádějí, že tito jedinci hůře navazují a udržují vrstevnické vztahy. To vše má vliv na přijetí vlastního těla a na přijetí těchto lidí do společnosti. Tito pacienti se mohou setkat s diskriminací, šikanou nebo odmítáním. Odtud mohou pramenit psychické problémy (úzkost, asociální chování). Lidé se syndromy spojenými s orofaciálním rozštěpem mohou být více náchylní k prožívání stresu, úzkosti a depresí (Broder, Strauss, 1991). Turner, Rumsey, Sandy (1998) uvádějí častější výskyt psychických (behaviorálních, kognitivních, emocionálních a rodinných) problémů u mužů než u žen. Podle Broderové a Strausse (1991) je socioekonomický status osob s orofaciálním rozštěpem nižší ve srovnání s ostatními jedinci bez orofaciálního rozštěpu.

4.3.1 Psychologie geneticky postižených dětí

Výskyt dědičného onemocnění se týká celé rodiny v širším slova smyslu, tedy nejen rodičů a sourozenců, ale i sourozenců obou rodičů a prarodičů z obou stran. Nejdříve rodiče pátrají v minulosti, hledají genetickou zátěž v širší rodině. Dědičné onemocnění ovlivňuje plánování budoucnosti. Vystávají otázky jako: jaká jsou rizika budoucího těhotenství, jaká je pravděpodobnost, že dítě bude postižené, jak bude probíhat somatický a psychický vývoj dítěte, jaké bude mít povolání. Rodiny se liší v posuzování závažnosti onemocnění. Perinatálně letální genetické onemocnění hodnotí rodina jako méně závažné, oproti postižením, která jsou příčinou smrti až v pubertě či rané dospělosti. Větší závažnost má mentální postižení oproti somatickému. Genetická postižení zasahující obličej a horní končetiny působí velmi negativně a ovlivňují vývoj sebepojetí postiženého a vztah jeho rodičů k němu (Vyhnálek, 1997).

4.4 SPECIÁLNĚPEDAGOGICKÁ INTERVENCE

4.4.1 Logoped

V zahraničí je logoped uváděn jako člen týmu, který poskytuje komplexní péči osobám se syndromy spojenými s orofaciálními rozštěpy v kraniofaciálním centru (viz

níže). Klinika plastické chirurgie v Praze (2010) neuvádí logopeda jako pracovníka týmu, který poskytuje komplexní péči v centru pro léčbu rozštěpů (ani při osobní návštěvě se autorka práce nesešla s klinickým logopedem). Na Kliniku plastické a estetické chirurgie v Brně (2008) dochází logoped jednou týdně (zjištěno při osobní návštěvě autorky na pracovišti).

Hlavním cílem logopedické intervence u osob se SSOR je dosažení normálního vývoje řeči, která se neodlišuje od řeči jiných osob stejného věku (Kerekrétiová, 2008).

Logoped by měl být připraven na variabilní expresivitu symptomů anomálií a syndromů, které mohou ovlivnit řeč, jazyk, sluch a rozumové schopnosti. Kvalita logopedické péče závisí na stanovení správné diagnózy a výběru efektivních metod intervence. (Witzel, 1995).

Logopedická péče je indikována dětem (Kerekrétiová, 2000):

- které mají nedostatečný velofaryngeální uzávěr a v důsledku toho palatolalii,
- po operaci rozštěpu patra, které se ještě nenaučily používat nově vytvořený velofaryngeální mechanismus (VFM),
- které nedokáží koordinovat činnost VFM s činností ostatních orgánů podílejících se na produkci řeči,
- které mají VFM hodnocený jako možný,
- které si vytvořily kompenzační artikulaci (hrtanový ráz),
- které mají jiné narušení komunikační schopnosti (narušený vývoj řeči, poruchu hlasu, koktavost).

Logopedická diagnostika dítěte s kombinovaným postižením (kam můžeme zařadit i děti se SSOR) zahrnuje hodnocení: kvality orálních reflexů, schopnosti přijímat potravu, senzitivity dutiny ústní, kvality motorických funkcí v orofaciální oblasti, schopnosti udržení zrakového kontaktu, respirace, fonace, rezonance, sluchové percepce, fonemické diferenciacce, artikulace, porozumění řeči, slovní zásoby, suprasegmentální složky řeči a koverbálního chování (Růžičková, 2007).

Logopedickou intervencí je třeba začít již v porodnici. Klinický logoped by měl matce vysvětlit vývoj řeči u dítěte se syndromem spojeným s orofaciálním rozštěpem a získat si ji pro budoucí spolupráci při rehabilitaci. Neonatolog, až na výjimky, nekontaktuje ani logopeda ani psychologa (Škodová, Jedlička, 2003).

U dětí, které mají pouze rozštěp patra, je prováděna raná palatoplastika nejpozději do jednoho roku, není u nich tedy potřeba předoperační logopedická péče, avšak u dětí se SSOR je patro operováno později (Dvořák, 2009; Čákrťová, 2007). Z logopedického hlediska je trend raných palatoplastik velmi výhodný, dítě má vytvořeny anatomicko-funkční podmínky pro správný vývoj řeči ještě před začátkem vlastního vývoje řeči (Kerekrétiová, 2008).

Dítě zhruba do tří let ještě není schopno cílené spolupráce, proto logopedická intervence spočívá v poradenství rodičům (má informačně – poradenský charakter) (Kerekrétiová, 2008).

Klinický logoped by měl rodičům poskytnout dostatek přiměřených informací a praktických doporučení týkajících se:

- „ *normálního vývoje řeči i jazyka a jeho stimulace;*
- *možných odchylek ve vývoji řeči jako následku rozštěpu;*
- *jak těmto odchýlkám předcházet;*
- *jestliže vzniknou, jak je usměrňovat, aby se nevyvíjely dále, ale naopak se minimalizovaly“* (Kerekrétiová, 2005, str. 95).

Jestliže bude dítě operováno okolo třetího roku, je dobré zahájit předoperační péči (pokud dítě spolupracuje). Tato péče spočívá v navozování výslovnosti jednotlivých hlásek na správných artikulačních místech a v nácviku správného směru výdechového proudu. Dítě se tak naučí vyslovovat hlásky správným způsobem (Škodová, Jedlička, 2003). V rámci předoperační péče předcházíme nežádoucím kompenzačním artikulačním zvukům a kompenzačnímu chování. Při splnění těchto předoperačních cílů je možné po operaci patra upravit artikulaci velmi rychle (Kerekrétiová, 2000).

Řeč se může po operaci patra na krátko zhoršit. S logopedickou péčí je potřeba začít nejpozději 6 týdnů po operaci patra (ibid.).

Logopedická intervence dětí se SSOR probíhá hlavně v předškolním věku, kdy začínáme s terapií NKS, aby se dosáhlo optimální srozumitelnosti a správné artikulace před nástupem do první třídy základní školy (Kerekrétiová, 2005).

Pokud přetrvává palatolalie i ve školním věku, doporučují odborníci většinou sekundární chirurgický zákrok na patře (fixace zadního okraje vela k zadní stěně faryngu faryngeálním lalokem). Jestliže se vyskytují narušené mezičelistní vztahy (jak tomu bývá u Treacher - Collins syndrom), operují se čelisti až okolo 17. roku, kdy se ukončuje vývoj čelistí, terapie NKS proto často pokračuje do adolescence (ibid.).

Na základě inspekce dutiny ústní, dentálně-okluzního stavu, výsledků artikulačních testů a testu stimulability se logoped rozhodne, začne-li s korekcí poruch artikulace způsobených anomáliemi zubů a mezičelistních vztahů před skončením čelistněortodontické (ČO) léčby, nebo bude-li ji realizovat současně, či po skončení ČO léčby (Kerekrétiová, 2005).

Logoped provádí intervenci nejen v oblasti poruch rezonance a NKS při anomáliích orofaciálního systému, ale i v oblasti poruch hlasu (zaměřuje se na prevenci a poskytování rad týkajících se hlasové hygieny) (Kerekrétiová, 2008).

Úspěch logopedické intervence u dětí se SSOR závisí na (Kerekrétiová, 2008):

- včasném lékařském ošetření,
- včasné a úspěšné palatoplastice,
- systematické a intenzivní terapii řeči,
- věku, kdy byla tato terapie zahájena,
- inteligenci dítěte a matky,
- stavu sluchu,
- přítomnosti jiného typu NKS (nejčastěji koktavost),
- sociálním prostředím a spolupráci rodičů s týmem.

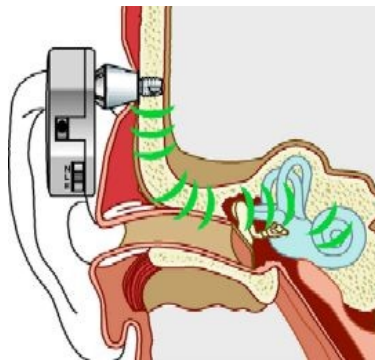
Terapie poruch rezonance a NKS při anomáliích orofaciálního systému podrobněji viz Kerekrétiová 2005 a 2008.

4.4.2 Surdoped

U osob se SSOR se vyskytují poruchy sluchu častěji než u nesyndromických rozštěpů (Vitásková, 2005).

Příčinami poruch sluchu jsou chronické záněty středního ucha, omezená pohyblivost středoušních kůstek, tekutina ve středouší, deformace nebo hypoplázie zevního ucha (viz symptomatologie jednotlivých syndromů).

Převodní poruchy sluchu je možno kompenzovat sluchadly nebo medicínskými zákroky (Potměšil, 2005). Z množství sluchadel je možno použít sluchadla BAHA, což jsou sluchadla pro přímé kostní vedení. Sluchadlo BAHA se skládá z vnější krabičky a vnitřního titanového šroubu, který se voperovává do kosti za uchem – na tento šroub se nasazuje sluchadlo. Zvuk je přenášen ze sluchadla přes šroub do kosti (Kapesní sluchadlo versus sluchadlo na kostní vedení BAHA, 2010).



Obr. 16 Sluchadlo BAHA. Převzato z Fairley (2009).

4.4.3. Psychoped

Mentální retardace se vyskytuje u Velo-kardio-faciálního a Apert syndromu. Stupeň mentální retardace je individuální u každého jedince (Peterson-Falzone, Hardin-Jones, Karnell, 2009). Obecně platí, že čím je mentální retardace hlubší, tím vyšší je pravděpodobnost přidruženého somatického postižení (Kozáková, 2005).

Vzhledem k tomu, že se může velmi často vyskytnout mentální retardace a zároveň sluchové postižení, je třeba věnovat velkou pozornost diferenciální diagnostice. Při kombinaci mentální retardace a sluchového postižení je samozřejmostí individuální přístup. Sluchovou ztrátu je nutné kompenzovat výkonným sluchadlem (popř. dalšími kompenzačními pomůckami). Pokud je jedinec s kombinovaným sluchovým a mentálním postižením schopen částečně využívat zbytky sluchu, pak je nezbytné provádět reedukaci sluchu (Potměšil, 2005).

Jedním z cílů péče o dítě s touto kombinací postižení je rozvoj funkčního komunikačního systému. Pokud jedinec nemůže verbálně komunikovat přichází v úvahu využití znakového jazyka. Vzhledem k tomu, že je znakový jazyk vizuálně – motorickým prostředkem komunikace, je třeba vzít v potaz případné poruchy zraku a motoriky. Další možností je alternativní a augmentativní komunikace (Růžičková, 2007).

4.4.4 Somatoped

U syndromů spojených s orofaciálním rozštěpem se vyskytují poruchy hybnosti, jejich následky se dále projevují narušením komunikační schopnosti, poruchami psychomotoriky, pohybovou neobratností, neklidem, opožděním celkového vývoje hybnosti. I když výše uvedené syndromy spojené s orofaciálním rozštěpem nebývají

vždy provázeny mentální retardací, v důsledku narušené motoriky může být omezen přívod podnětů, což může způsobovat opožděný vývoj poznávacích procesů (Kozáková, 2005).

Pokud je narušena motorika, je zapotřebí zahájit rehabilitaci v rámci komplexní rehabilitace. Při rozvoji motoriky speciální pedagog postupuje od známého k neznámému, od jednodušší formy k náročnější (Opatřilová, 2008). Je možno využít speciálních postupů, např. individuálně pojaté dětské ergoterapie (Svobodová, 1997). Motorika rukou a mluvidel bývá narušena nejčastěji (viz symptomatologie jednotlivých syndromů).

- Při rozvoji hybnosti rukou se zaměřujeme na zvýšení svalové síly a koordinace, zlepšení rozsahu pohybu kloubů ruky a zároveň na rozvoj soběstačnosti (sebeobsluhy). Používáme nástroje, nářadí, kompenzační pomůcky. V předškolním a mladším školním věku se zaměřujeme na rozvoj grafomotoriky, abychom usnadnili nácvik psaní. Pokud přetrvávají obtíže v motorice až do dospělosti a brání jedinci zařadit se do pracovního procesu, může využít služeb předpracovní a pracovní rehabilitace a kondiční ergoterapie (Zámečnicková, 2008).
- Stimulaci v orofaciální oblasti může provádět vyškolený speciální pedagog. Orofaciální stimulace je soubor úkonů, které mají za cíl stimulovat neuromotoriku obličeje, tváří, rtů, jazyka, patra, hltanu, dále podporovat dýchání, sání, žvýkání, kousání, polykání, pití a sekundárně i řeč (Vančová, 2001). Při orofaciální stimulaci vyhledáme vhodnou polohu pro dítě. Nejprve naučíme dítě snášet dotyky na obličeji a kolem úst (hlazením, ťukáním, třením), tímto způsobem provádíme tzv. desenzibilizaci. Následně stimulujeme čelo, tváře, čelisti a bradu (Opatřilová, 2008). Orofaciální stimulaci použijeme v případě, kdy má dítě se SSOR menší výbavnost novorozeneckých reflexů, bylo-li dítě vyživováno nasogastrickou sondou nebo v případě, že dýchá převážně ústy. Pro stimulaci v orofaciální oblasti využíváme řadu technik, například: Metodika Bobathových (Neubauer, 2005), Orofaciální regulační terapii podle Castillo-Morales (Castillo-Morales, 2006), Myofukční terapii podle Anity Kittel (Kittel, 1999), Bazální stimulaci v orofaciální oblasti (Friedlová, 2010).

4.5 KOMPLEXNÍ PÉČE REALIZOVANÁ V ZAHRANIČÍ

Na Slovensku, ve Švédsku nebo ve Spojených státech amerických existují rozštěpová centra, kraniofaciální a maxilofaciální centra, kde se uplatňuje transdisciplinární týmová spolupráce. Členové transdisciplinárního týmu pracují spolu na jednom pracovišti. Členy týmu by měli být: rodiče, dále to mohou být: neonatolog, genetik, teratolog, pediatr, plastický chirurg, neurochirurg, stomatolog a ortodont, ORL a foniatr, audiolog, klinický logoped, klinický psycholog, sociální pracovník, týmový koordinátor, zdravotní sestry. Klinický logoped z centra pak spolupracuje s místním klinickým logopedem, který má dítě se SSOR ve své péči (Kerekrétiová, 2008).

Jak již bylo řečeno, v České republice existují dvě centra, kde léčí rozštěpové vady (viz výše), ve FN nemocnici Motol léčí vrozené vývojové vady CNS a lebky (Dětská neurologická klinika UK 2. LF, 2008). Týmová spolupráce je v ČR spíše interdisciplinární (Kerekrétiová, 2008). Oproti tomu např. ve Švédsku existuje 6 kraniofaciálních center, kde pracují s rozštěpovými pacienty. Uplatňována je zde transdisciplinární týmová spolupráce. Pacienti se syndromy spojenými s orofaciálními rozštěpy směřují do Stockholmského kraniofaciálního centra. Složitě operace hlavy se provádějí v Gothenburgské nemocnici, kde je speciální tým plastických chirurgů a ortodontů. V této nemocnici se mimo jiné uskutečňují operace nazvané LeFort, pomocí kterých se upravuje tvar lebky při kraniofaciálních dysostózách (tyto operace se v ČR zatím neprovádějí, pozn. autora). Většina operací je, stejně jako v ČR, prováděna v dětství (osobní informace od Jill Nyberg, Msc, klinický logoped ve Stockholmském kraniofaciálním centru).

Ve Spojených státech amerických jsou děti narozené s rozštěpem patra (syndromickým i nesyndromickým) a s jiným postižením obvykle zařazeny do „Early Intervention Programs“ (od 0 do 3 let), který zajišťuje U. S. Department of Health and Human Services (Ministerstvo zdravotnictví v USA). Jestliže je dítě přijato do EIP, tým odborníků sestavuje individuální plán služeb poskytovaných dítěti a jeho rodině, tyto služby jsou poskytovány zdarma (Golding-Kushner, 2001). Ve Švédsku je raná péče poskytována většině postižených dětí v tzv. Habilitation centres (Swedish Down Syndrome Association, 2006)⁸.

Úkolem Speech - language therapist (SLT) ve Spojených státech amerických je stejně jako u logopeda v České republice, poskytnout rodičům dítěte se SSOR potřebné informace o fyziologickém vývoji řeči a jazyka, o odchylkách tohoto vývoje, o

⁸ O rané péči v ČR více na www.ranapece.cz nebo www.rana-pece.cz.

metodách stimulace dítěte. Dále SLT provádí (v rámci Early Intervention Programs) sluchový trénink u rodičů dětí se SSOR, aby byli schopni přesně rozpoznat chyby v řeči u svého dítěte. U každého dítěte s rozštěpem patra je kontrolován vývoj řeči, první hodnocení by mělo proběhnout v osmi měsících. Pokud je potřeba, je u dítěte zahájena terapie narušené komunikační schopnosti vedená SLT nebo je rodičům doporučen „Home Programs for Early Intervention“. Tento program je vhodný spíše pro starší děti nebo děti, které mají NKS lehčího stupně. Rodič v logopedické intervenci hraje hlavní roli. Protože tráví s dítětem nejvíce času, podílí se velkou měrou na terapii NKS. Speech - Language Therapist provádí pouze supervizi. Rodič se seznámí s fyziologickým vývojem řeči a jazyka, učí se: pracovat se svým dítětem, rozpoznat kompenzační artikulaci u svého dítěte, techniky určené pro stimulaci řeči, techniky pro vyvození konsonantů a omezení hrtanového rázu. Dítě navštěvuje SLT každé tři měsíce (Golding-Kushner, 2001).

Děti se syndromem spojeným s orofaciálním rozštěpem starší tří let mohou v USA navštěvovat předškolní zařízení, kde působí SLT. Nejzásadnějším rozdílem mezi Early Intervention Programs a předškolní logopedickou péčí je, že plnou odpovědnost za terapii NKS přebírají pedagogičtí pracovníci. Forma logopedické péče bývá v předškolním zařízení skupinová. I ve škole mají děti se SSOR možnost navštěvovat logopeda. Struktura péče je obdobná jako v ČR. V USA se vyskytuje stejný problém jako v České republice, a to špatná spolupráce mezi školním logopedem a členy týmu poskytující komplexní péči (ibid.).

5. PRAKTICKÁ ČÁST

V praktické části diplomové práce je popsáno sedm kazuistik jedinců s vybranými syndromy spojenými s orofaciálními rozštěpy. Jedná se o Apert syndrom, Pierre-Robin sekvenci, Treacher-Collins syndrom a Velo-kardio-faciální syndrom. Podle dostupných informací od rodičů, podle lékařských a pedagogických dokumentů byla sepsána rodinná a osobní anamnéza jedinců s těmito syndromy. Zaměřili jsme se na symptomatologii uvedených syndromů u konkrétních osob s důrazem na narušenou komunikační schopnost, na vývoj (kognitivní, motorický, řečový, emoční a sociální) u těchto osob. Dále na spokojenost rodičů s možnostmi komplexní péče v České republice. Zjišťovali jsme, jakým způsobem byly informace o tomto postižení rodičům poskytnuty a zda byly tyto informace dostatečné. Dále jsme se zaměřili na některé psychologické aspekty rodin dětí se syndromy spojenými s orofaciálními rozštěpy, jako je pozitivní přijetí dítěte do rodiny nebo vyrovnání se otců s narozením postiženého dítěte.

5.1 CÍLE DIPLOMOVÉ PRÁCE

V praktické části diplomové práce byly stanoveny tyto cíle:

- V rámci kvalitativního výzkumu popsat symptomatologii vybraných syndromů spojených s orofaciálními rozštěpy u konkrétních osob.
- Popsat vývoj (kognitivní, motorický, řečový, emoční, sociální) u vybraných osob se syndromy spojenými s orofaciálními rozštěpy.
- Zjistit, zda jsou (byli) rodiče dětí s těmito syndromy spokojeni s komplexní péčí v České republice.
- Zjistit, jakým způsobem byly informace o tomto postižení rodičům poskytnuty a zda byly tyto informace dostatečné.
- Zjistit, zda bylo dítě pozitivně přijato do rodiny a jakým způsobem se otec vyrovnal s narozením takto postiženého dítěte.

5.2 VÝZKUMNÉ OTÁZKY

Vzhledem k tomu, že problematika syndromů spojených s orofaciálními rozštěpy není v české literatuře dostatečně zpracována, je naší snahou toto téma podrobněji analyzovat a získat tak hlubší vhled do uvedené problematiky. Bylo položeno osm výzkumných otázek, na které bude v praktické části diplomové práce kvalitativní metodou odpovězeno. Otázky se týkají mimo jiné symptomatologie vybraných syndromů

spojených s orofaciálními rozštěpy, vývoje dětí s těmito syndromy a spokojenosti rodičů dětí s vybranými syndromy s komplexní péčí v České republice.

1. Jaké symptomy se vyskytují u konkrétních osob s Apert syndromem, s Pierre-Robin sekvencí, s Treacher-Collins syndromem a Velo-kardio-faciálním syndromem?

Naším cílem je popsat hlavní a vedlejší symptomy uvedených syndromů u konkrétních osob a porovnat naše poznatky s dostupnou literaturou. Komplexní popis symptomů pomáhá utvořit klinický obraz nemoci a je důležitý pro stanovení přesné diagnózy.

2. Jaké jsou společné symptomy těchto syndromů z pohledu speciální pedagogiky?

Pro úspěšnou speciálněpedagogickou intervenci u jedinců se SSOR je třeba znát symptomy, které se mohou u těchto jedinců vyskytnout. Naší snahou je popsat symptomy z pohledu surdopedie, psychopedie, somatopedie, tyflopédie, etopedie a logopedie. Zahraniční literatura uvádí mezi symptomy SSOR mimo jiné i mentální retardaci, poruchy sluchu, nevýbavnost novorozeneckých reflexů, opožděný vývoj motoriky, poruchy zraku nebo specifické vývojové poruchy učení (viz symptomatologie jednotlivých syndromů).

3. Jaké druhy narušené komunikační schopnosti se vyskytují u uvedených jedinců se syndromy spojenými s orofaciálními rozštěpy?

Společným symptomem jedinců s těmito syndromy je orofaciální rozštěp. Přítomnost deformovaných anatomicko-funkčních poměrů v dutině ústní a nosní v důsledku rozštěpu může být příčinou pozdějších narušení komunikační schopnosti. U těchto dětí se operace patra provádí později než u zdravých dětí, proto je zde vyšší riziko výskytu narušené komunikační schopnosti.

Vzhledem k výskytu mentální retardace nebo poruch sluchu u některých syndromů uvažujeme o symptomatických poruchách řeči.

4. Jak probíhá psychomotorický vývoj, vývoj emoční a sociální u konkrétních dětí se SSOR?

Zdravotní stav má vliv na celkový vývoj dítěte, lze proto předpokládat, že časté nebo dlouhodobé hospitalizace a narkózy či mentální retardace budou negativně ovlivňovat vývoj dítěte. Celkový vývoj bude také ovlivněn podnětností prostředí, ve kterém dítě vyrůstá.

5. Jak hodnotí rodiče probandů komplexní péči o tyto jedince v České republice?

V České republice existují specializovaná medicínská pracoviště, která léčí vrozené vývojové vady. Existují i speciálněpedagogická zařízení pro děti s kombinovaným postižením, na která se mohou rodiče obrátit. Naší snahou je zjistit, zda rodiče vědí o možnostech komplexní péče a zda jsou s nimi spokojeni.

6. Jakým způsobem byly rodičům poskytnuty informace o tomto postižení?

Medicínská, psychologická i speciálněpedagogická literatura doporučuje odborníkům, aby komunikovali s rodiči podle jejich mentální úrovně, vzdělání a prostředí, ze kterého pocházejí. Sdělení diagnózy a dalších léčebných postupů by mělo být pro rodiče srozumitelné, mělo by se obejít bez odborných termínů. Naší snahou je zjistit, zda byla (je) komunikace s odborníky pro rodiče srozumitelná.

7. Hodnotí rodiče tyto informace jako dostatečné?

Jak již bylo uvedeno, problematika SSOR není v české literatuře dostatečně zpracována. Můžeme tedy předpokládat, že odborníci nemají k dispozici dostatek informací. Naší snahou je zjistit, zda jsou (byli) podle rodičů odborníci informováni o takto postižených dětech.

8. Jakým způsobem rodina přijala postižené dítě a jakým způsobem se otec vyrovnal s narozením takto postiženého dítěte?

Jakým způsobem se rodina vyrovná s narozením postiženého dítěte a jak ho přijme, je ovlivněno mnoha faktory. Tato otázka je velmi intimní a odpověď vyžaduje důvěru rodičů. Předpokládáme, že tato otázka nebude zodpovězena dostačujícím způsobem.

5.3 METODOLOGIE

V praktické části diplomové práce byl použit kvalitativní výzkum. Potřebné údaje o probandech byly získány z anamnestického dotazníku a odborných zpráv a na základě těchto údajů byly sepsány kazuistiky.

Ke zpracování praktické části byly použity následující metody a techniky.

5.3.1 Analýza odborné literatury, dostupných lékařských zpráv, pedagogických a psychologických dokumentů

Analýza „znamená rozbor, metodu zkoumání složitějších skutečností rozkladem na jednodušší. Používá se v mnoha vědách, ve filosofii i v běžném životě, pokud chceme dospět k jistým výsledkům na základě detailního poznání podrobností...“ (Analýza, 2010).

5.3.2 Anamnestický dotazník

Pro realizaci kvalitativního výzkumu byly získávány údaje o probandech z anamnestických dotazníků. Anamnestický dotazník je dotazník, který zkoumá anamnézu probanda.

Anamnéza je „*předchorobí. Součást vyšetřování, při němž se lékař dotazuje pacienta na onemocnění v jeho rodině (rodinná a. - RA), na jeho dosavadní onemocnění a jejich léčbu, operace, úrazy, alergii (osobní a. - OA), u žen na porody, potraty, menstruaci (gynekologická a. - GA), na pracovní a sociální poměry (pracovní a sociální a. - PA, SA). Lékař přitom pátrá po rizikových faktorech onemocnění (kouření, alkohol, rizikové pracoviště, infekce v okolí apod.), zvažuje event. vliv dědičnosti, prostředí a ostatních chorob, které proběhly třeba i ve vzdálené minulosti. V centru pozornosti jsou pacientovy současné obtíže a příznaky jeho nynějšího onemocnění*“ (Vokurka, Hugo, 2005, str. 40).

Dotazník Gavora (1996, str. 53) definuje jako „*způsob písemného kladení otázek a získávání písemných odpovědí. Osoba, která vyplňuje dotazník se nazývá respondent...*“.

Podle Chráska (2007) jde o soustavu předem připravených otázek, které jsou určitým způsobem seřazeny a na které respondent písemně odpovídá.

V dotazníku je možné použít následující typy otázek:

- uzavřené otázky - respondentům se předkládá určitý počet předem připravených odpovědí, výhodou je jednoduchost vyhodnocování odpovědí (Chráska, 2007).
- Otevřené otázky - dávají respondentovi volnost při odpovídání, výhodou je, že respondenta neomezují, avšak na tyto otázky se odpovídá obtížněji. Respondent musí svoji odpověď zformulovat a napsat. Nevýhodou je, že se odpovědi na otevřené otázky zpracovávají obtížněji (Gavora, 1996).
- Polouzavřené otázky - nabízejí nejprve předem připravenou odpověď a potom ještě žádají bližší vysvětlení nebo objasnění (ibid.).

Každý dotazník má svou validitu. Validita uvádí, zda dotazník zjišťuje skutečně to, co má zjišťovat (to, co je jeho cílem) (Chráska, 2007). Faktografické otázky (na věk, pohlaví, bydliště atd.) mají vysokou validitu, respondenti odpovídají většinou přesně. Nižší validitu mají otázky týkající se názorů, postojů, zájmů (Gavora, 1996).

5.3.3 Anamnestický dotazník použitý v diplomové práci

Pro získání potřebných údajů o probandech, byl respondentům zaslán anamnestický dotazník

Anamnestický dotazník (viz Příloha č. 1) byl sestaven podle vzoru Mikulajové, Rafajdusové (1993) a Lechty (2003). V dotazníku byly užitý uzavřené, otevřené a polouzavřené otázky týkající se rodinné, osobní a sociální anamnézy probandů. Dále otevřené otázky určené rodičům, týkající se spokojenosti s komplexní péčí o takto postižené děti, spokojenosti rodičů s informovaností odborníků o syndromech spojených s orofaciálními rozštěpy. Otázky ohledně přijetí dítěte do rodiny, či jakým způsobem se otec vyrovnal s narozením dítěte se syndromem spojeným s orofaciálním rozštěpem, nebyly v anamnestickém dotazníku uvedeny. Tyto informace se jeví jako velmi intimní, proto byly otázky na toto téma kladeny až po získání větší důvěry.

V dotazníku byly použity i neodborné termíny např. „šišlání, ráčkování“, a to z toho důvodu, že matky nejsou odbornice na speciálněpedagogickou a lékařskou terminologii, užití termínů jako např. „sigmatismus“ či „rotacismus“ by bylo pro cílovou skupinu nesrozumitelné.

V emailu, ve kterém byl anamnestický dotazník zaslán, byly sepsány pokyny pro vyplnění dotazníku. Rodiče byli vyzváni k vyplnění údajů přímo do dotazníku, popř. k sepsání dopisu na volný list. Vyplněný dotazník poslali rodiče zpět emailem nebo prostřednictvím České pošty.

5.3.4 Kazuistika

V praktické části byla zvolena kazuistika jako nejvhodnější metoda kvalitativního výzkumu v praktické části. Kazuistiky probandů byly sepsány na základě údajů získaných z anamnestického dotazníku.

Plevová (2004, str. 16) definuje kazuistiku jako „*rozbor a popis jednotlivého případu*“. Kazuistika může být zaměřena na popis vztahů a vývoj problému. Sleduje minulost i přítomnost a popisuje různé události, které mohly ovlivnit současný stav (ibid.). Pro vypracování podrobné kazuistiky je nutné zajistit si dostatek informací (Langer, 1987). Podkladem pro vypracování kazuistiky mohou být lékařské zprávy, pedagogické dokumenty, anamnéza, data z psychologického vyšetření, pozorování atd. (Plevová, 2004).

Podle Nakonečného (1997) je kazuistika (z latinského casus – případ) metoda popisu a rozboru konkrétního jednotlivého případu.

5.4 CHARAKTERISTIKA VÝZKUMNÉHO VZORKU

Pro vypracování kazuistik byli vybráni chlapci a dívky se syndromem spojeným s orofaciálním rozštěpem ve věkové kategorii 2 až 24 let; všichni jsou občany České republiky.

Byly vybrány čtyři nejčastěji vyskytující se syndromy spojené s orofaciálními rozštěpy (do výzkumu byli zařazeni i jedinci se SSOR, u kterých se vyskytuje gotické patro, protože anatomicko – funkční poměry v dutině ústní při gotickém patru mohou mít negativní vliv na komunikační schopnost). Při výběru osob pro zpracování kazuistik hrála roli i ochota rodičů spolupracovat na diplomové práci. Vzhledem k tomu, že v České republice nežije mnoho jedinců se syndromy spojenými s orofaciálním rozštěpem, nebylo možno vybrat jedince ve stejné věkové kategorii.

Pro vypracování kazuistik jedinců s Apert syndromem byl vybrán chlapec ve věku 2 let a 3 měsíců. Matka byla osobně kontaktována v jednom specializovaném pracovišti. Dále dívka ve věku 2 let. Matka byla kontaktována emailem.

Rodiče dívky s Pierre-Robin sekvencí ve věku 14 let a 9 měsíců byli kontaktováni osobně. Matka druhé dívky s Pierre-Robin sekvencí ve věku 4 let a 7 měsíců byla kontaktována emailem.

Pro vypracování kazuistik jedinců s Treacher-Collins syndromem byla emailem kontaktována dívka ve věku 23 let a 3 měsíců. Následně proběhlo i osobní setkání. Druhá dívka ve věku 24 let a 3 měsíců spolu s její matkou byly též kontaktovány emailem.

Chlapec s Velo–kardio–faciálním syndromem ve věku 8 let a 9 měsíců navštěvuje základní školu praktickou, zde se s ním autorka práce seznámila při odborné stáži a následně osobně požádala matku o spolupráci.

5.5 VÝZKUMNÉ ŠETŘENÍ

Kontakty na některé rodiče probandů byly získány při osobních setkáních, ostatní kontakty byly vyhledány na internetu. Rodičům byl zaslán úvodní email, kde jim byl představen cíl a záměr diplomové práce. Úvodních emailů bylo rozesláno dvanáct. Kladných odpovědí přišlo sedm. Těmto rodičům byl emailem zaslán nebo osobně předán anamnestický dotazník (viz Příloha č. 1) a byli požádáni o poskytnutí lékařských zpráv, pedagogických dokumentů a fotografií. Současně s anamnestickým dotazníkem byl rodičům zaslán (popř. předán) formulář pro souhlas s poskytnutím lékařských zpráv, pedagogických dokumentů a fotografií. Všichni respondenti souhlasili s poskytnutím těchto dokumentů pro účely diplomové práce. Písemné souhlasy jsou uloženy u autorky.

Komunikace probíhala pouze s matkami dětí převážně elektronickou poštou, osobní setkání nebylo možné v některých případech uskutečnit, protože respondenti žijí po celé České republice. Matky byly velice ochotné, snažily se poskytnout veškeré informace, které byly dostupné.

Sběr dat probíhal od března 2009 do ledna 2010. Pokud nebyly některé údaje zřejmé z dotazníku, byl matkám zaslán email, kde byly požádány o upřesnění.

5.6 KAZUISTIKY

5.6.1 Dg. Apert syndrom

Tato kazuistika byla vypracována na základě sdělení matky a podle dostupných lékařských zpráv.

J. M. 2 roky (viz Příloha č. 2, Obr. 1 a 2).

Symptomatologie

- amblyopie
- antimongoloidní postavení očních štěrbin
- hypoplázie střední části obličeje
- kraniosynostóza
- meningokéla
- opožděný vývoj řeči, palatolalie, hyponazalita
- opožděný vývoj motoriky
- polysyndaktylie na horních i dolních končetinách
- rozštěp měkkého patra
- turicefalie
- vpáčený kořen nosu

Rodinná anamnéza

V době porodu bylo matce 29 let a 9 měsíců, její zdravotní stav je dobrý, otcí bylo 32 let a 2 měsíce, jeho zdravotní stav je také dobrý. J. nemá sourozence.

Matka před těhotenstvím vykonávala povolání kadeřník, které se jeví jako rizikové pro vznik vrozených vývojových vad. Jak uvádí matka, v rodině se nevyskytuje žádné dědičné onemocnění, žádná vrozená vývojová vada, smyslová vada ani narušení komunikační schopnosti.

Rodiče J. nežijí ve společné domácnosti, otec rodinu opustil krátce po narození syna a našel si novou partnerku.

Osobní anamnéza

Matka otěhotněla v dubnu 2007. Před těhotenstvím kouřila, v době gravidity již ne, neprodělala žádné virózy. Ve třetím měsíci podstoupila matka vyšetření krve kvůli vrozeným vývojovým vadám, výsledky ukázaly zvýšené hodnoty alfa - fetoproteinu, proto byla matka odeslána na genetický ultrasonograf (dále jen USG). Dle USG bylo vše v pořádku. Matka byla vyšetřena i tzv. 4D ultrasonografem, který také žádnou vrozenou vývojovou vadu neprokázal. Amniocentéza nebyla provedena. Jinak těhotenství probíhalo bez komplikací, v lékařských zprávách z neonatologického oddělení je těhotenství uvedeno jako rizikové.

Chlapec se narodil ve čtyřicátém týdnu gravidity, porod byl spontánní, záhlavím. Chlapec vážil 3005 g, měřil 50 cm, obvod hlavy měl 33 cm, Apgar skóre 10, 10, 10. Po porodu lékaři zjistili, že chlapec má srostlé prsty a jiný tvar lebky (jak uvádí matka), chlapec byl tedy poslán na USG vyšetření mozku, kde nebyla objevena žádná vrozená vývojová vada mozku. Lékaři ale vyslovili podezření na Apert syndrom, který byl později potvrzen genetikem.

Z odborných vyšetření

Genetické vyšetření bylo provedeno krátce po porodu se závěrem, že se u chlapce jedná o Apert syndrom. Bylo provedeno i molekulárně genetické a chromozomální vyšetření, která Apert syndrom také potvrdila.

Podle neonatologického vyšetření z ledna 2008 měla lebka atypický tvar, předozadní průměr zkrácený, vyskytovala se hypoplázie okcipitální kosti, frontální kost oploštělá, nález je dán předčasným srůstem sphenoideálního švu.

Dále je z neonatologického vyšetření zřejmé, že měl chlapec anomální postavení článků palce bilaterálně, srostlé II., III. a IV. články prstů bilaterálně, a to jak na ruku, tak i na nohou.

Podle neurologického vyšetření chlapec měl (a doposud má) zvýšený svalový tonus celého těla. Po porodu měl J. nekompletní výbavnost novorozeneckých reflexů. Lékaři diagnostikovali drobnou meningokélu, která se následně potvrdila na magnetické rezonanci.

Z vyšetření na oftalmologii vyplývá, že chlapec trpí amblyopií na pravém oku.

Vývoj

Po porodu měl J. menší výbavnost novorozeneckých reflexů, proto matka začala s chlapcem cvičit podle Vojtovy metody.

Při kojení se chlapec nechtěl přisát, mateřské mléko bylo podáváno z láhve, již v porodnici byl chlapec dokrmován Nutrilonem. Následně pak krmen jen umělou výživou.

Jak uvádí matka, hlavu udržel sám kolem čtvrtého měsíce, v šesti měsících se začal přetáčet ze zad na břicho, pak se začal plazit a kolem dvanácti měsíců začal lézt po čtyřech, stoupat si sám, obcházet nábytek. Samostatně chodí asi od osmnácti měsíců.

Chlapec má od narození srostlé prsty (polysyndaktylie) na rukou, proto byla zpočátku narušena jemná motorika ruky, palec je v opozičním postavení oproti ostatním prstům. Větší předměty uchopit dokáže. Nyní (leden 2010) se J. zvládne sám najíst a obleče si kalhoty a triko. Vývoj jemné motoriky je nadále opožděn. Od prosince 2008 probíhají separace prstů na obou horních končetinách (viz operace).

Dále matka uvádí, že chlapec začal broukat kolem 6. měsíce, poté začal se žvatláním, matka rozpoznala slabiky „ma - ma, ba - ba, ťa - ťa“. Podle jejího sdělení nejsou v produkci řeči žádné pokroky (květen 2009). Chlapec rozumí běžným dětským hříčkám. Jeho aktivní slovní zásoba v lednu 2010 čítá asi 15 slov, matka uvádí, že řeč je hypernazální, na logopedii zatím pravidelně nedocházejí, ale jsou v kontaktu s klinickou logopedkou.

Zuby se začaly prořezávat v osmi měsících, zatím jsou bez ortodontické vady (květen 2009).

J.M. má vpáčený kořen nosu (což je typické pro Apert syndrom), vzhledem k této deformaci nosu, trpí chronickou rýmou a častými bronchitidami.

Mentální retardace nebyla zatím potvrzena (květen 2009).

Do rodiny dochází pracovnice rané péče, kterou matka kontaktovala. Matka s chlapcem dochází i ke speciální pedagožce, která rozvíjí jeho pohybové schopnosti.

Operace

5. 6. 2008 podstoupil J.M. operaci hlavy, konkrétně remodelaci lebky, což spočívá v uvolnění nadočnicových oblouků a remodelaci čela na neurochirurgickém oddělení FN v Motole. Matka uvádí, že chirurgický řez byl veden od ucha k uchu, trvání operace 5 hodin. Operace a následná hospitalizace proběhla bez komplikací. Zpráva o operaci nedodána.

11. 12. 2008 proběhla separace II. meziprstí obou HK. Předoperační vyšetření 10. 12. 2008: „*Lžícovité ruce bilat. , palce volně, dle RTG dist. články pro III. a IV. prst splývají v jeden, normální počet metakarpů, vlevo srůst III. - IV. zákl. čl. v úrovni hlaviček.*“

Dále byly rozděleny všechny srostlé prsty a nyní (leden 2010) se J. připravuje na operaci patra.

Názory matky

Narození syna s Apert syndromem byl pro matku šok, protože všechna vyšetření během těhotenství neprokázala žádnou vrozenou vývojovou vadu.

Matka je spokojená s lékařskou péčí na specializovaných pracovištích a s přístupem speciální pedagožky. Jako negativum uvádí arogantní chování ze strany některých lékařů.

Informace o Apert syndromu matka získala již v porodnici, ale sami lékaři uvedli, že nemají dostatečné informace. Více informací matce poskytli na specializovaném pracovišti. Nyní si vyměňuje poznatky a zkušenosti s matkami, které mají také potomka s Apert syndromem. Informovanost lékařů se nezlepšila, matka uvádí, že poskytuje informace spíše ona lékařům. Jako problematickou uvádí matka komunikaci s lékaři, protože nezná odborné termíny.

5.6.2 Dg. Apert syndrom

Tato kazuistika byla vypracována dle sdělení matky, lékařské zprávy nebyly dodány.

L. S. 1 rok a 8 měsíců (viz Příloha č. 2, Obr. 3 a 4).

Symptomatologie

- gotické patro
- hypoplázie střední části obličeje
- kraniosynostóza
- opožděný vývoj motoriky
- opožděný vývoj řeči, palatolalie
- polysyndaktylie na horních i dolních končetinách, deformace palců na HK i DK
- vysoký tón hlasu

Rodinná anamnéza

V době porodu bylo matce 33 let, její zdravotní stav je dobrý. Otcí bylo v době narození dcery 36 let, jeho zdravotní stav je také dobrý. L. nemá sourozence. Rodiče před narozením dcery nevykonávali povolání, které by zvyšovalo riziko vzniku vrozených vývojových vad.

Rodinná anamnéza je nevýznamná. V rodině se předtím nevyskytl Apert syndrom, narušení komunikační schopnosti ani smyslové vady. Z otcovy strany se vyskytuje rakovina tlustého střeva.

Rodiče žijí ve společné domácnosti.

Osobní anamnéza

Dle sdělení matky těhotenství probíhalo normálně, porod v termínu, porodní hmotnost dívky byla 4120 g. Po porodu byla odsáta plodová voda z dýchacích cest, tato skutečnost neměla žádné trvalé následky.

L. měla problémy se sáním, matka mléko odsávala a podávala z láhve asi 6 měsíců. S polykáním problémy nebyly. L. dýchá především ústy.

Vývoj

Podrobnosti o psychomotorickém vývoji L. nejsou autorce práce známy.

Jak uvádí matka, vývoj řeči byl mírně opožděn. Dívka začala broukat spíše až okolo šestého měsíce. První slabiky se objevily kolem jednoho roku. Později začala dívka užívat i první slova. Nyní (leden 2010) aktivní slovní zásoba čítá kolem dvaceti slov, které se snaží spojovat do dvouslovných vět. Dle matky není artikulace narušena. Poruchy hlasu se nevyskytují, matka uvádí, že má dcera vysoký tón hlasu (což může být vedlejší symptom Apert syndromu, pozn. autora). Na logopedii zatím nedochází, ale plánuje se první návštěva. Vzhledem k tomu, že dívka dýchá převážně ústy, uvažujeme o suspektní adenoidní vegetaci a narušení funkčnosti orofaciálního svlastva.

V rámci screeningového vyšetření poruch sluchu bylo provedeno vyšetření pomocí otoakustických emisí, které vyloučilo poruchu sluchu.

L. začala chodit s pomocí rodičů asi v jednom roce, samostatná chůze v šestnácti měsících. Vzhledem k polysyndaktylii na HK i DK je opožděný vývoj jemné motoriky, jehož důsledkem je problematická manipulace s předměty. Nyní (leden 2010) dokáže zvednout drobné předměty z rovne plochy. Snaží se jíst lžící, napije se sama. Dle sdělení matky se u L. mírně opoždíuje vývoj motoriky ve srovnání s jejími vrstevníky. Kvůli opožděné motorice se opoždíuje i expresivní složka řeči. Narušena je i formální stránka kresby, obsahově je v normě.

Operace

První operaci podstoupila L. v říjnu 2008. Byla provedena remodelace lebky (vytažení nadočnicových oblouků). Operace proběhla bez komplikací. Následovaly

operace prstů na ruce - oddělení prstů. Byl použit kožní štěp z břicha, pomocí kterého se vytvořila nová kůže mezi prsty. Vzhledem k tomu, že palce na ruce i na nohou jsou deformovány, v budoucnosti čeká L. vyztužení a narovnání. Dívka dochází na rehabilitaci, aby se podpořila motorika operovaných prstů.

Názory matky

Jak uvádí matka, komunikace s lékaři byla zpočátku obtížná. Lékaři nebyli informováni, nevěděli o Apert syndromu nic, zmiňuje i arogantní chování ze strany lékařů. Po porodu matka prožívala šok a úzkost, uvádí, že by uvítala konzultace s psychologem a empatické chování z řad personálu gynekologicko – porodnického oddělení. Potřebné informace matka získala až po propuštění z nemocnice na internetu a při konzultaci s neurologem na specializovaném pracovišti.

Přes internet se matka seznámila s dalšími rodinami s dítětem s Apert syndromem. Nyní rodina spravuje vlastní webové stránky, kde poskytuje informace o Apert syndromu.

Matka hodnotí přijetí dcery do širší rodiny jako obtížné. Prarodiče podle matky nechápou složitost situace.

5.6.3 Dg. Pierre-Robin sekvence

Kazuistika B. A. Š. byla vypracována podle dostupných lékařských zpráv a podle sdělení matky.

B. A. Š. 4 roky a 4 měsíce.

Symptomatologie

- atypický tvar ledviny
- deformace síňového septa
- glossoptosis
- mikrogenie
- opožděný vývoj řeči, palatolalie
- opožděný vývoj motoriky
- převodní poruchy sluchu (přechodného charakteru)
- retrogenie
- rozštěp patra

Rodinná anamnéza

V době porodu bylo matce 27 let a jeden měsíc, otci bylo 27 let a 7 měsíců, oba rodiče udávají, že jsou zdraví. B. A. nemá sourozence. Rodiče žijí ve společné domácnosti.

V rodině se nevyskytují žádné vrozené vývojové vady, narušení komunikační schopnosti nebo smyslové vady. U prababičky a pradědečka se objevil diabetes mellitus II., babička se léčila s rakovinou prsu.

Osobní anamnéza

Těhotenství probíhalo bez komplikací asi do 32. týdne, kdy se u matky objevil gestační diabetes mellitus, od této doby byla matka na dietě. Porod proběhl v termínu, záhlavím, hmotnost dívky po porodu 3200 g, délka 50 cm, Apgar skóre 8, 9, 10.

Dívka nemohla být kojena, proto matka mléko odsávala a krmila dceru z láhve se speciální savičkou. Zpočátku byly problémy s přírůstkem na váze, poté vše v normě.

Z odborných vyšetření

Genetické vyšetření provedené krátce po porodu potvrdilo, že se u B. A. jedná o Pierre-Robin sekvenci s výraznou mikrogenií a rozštěpem patra ve tvaru V. Tyto vrozené vývojové vady mají teratogenní etiologii, chromozomálně podmíněný syndrom byl vyloučen.

Otoakustické emise byly oboustranně pozitivní (výbavné), což vylučuje poruchu sluchu.

Z dalších vyšetření je zřejmé, že se dívka narodila s deformovaným síňovým septem a s atypickým tvarem pravé ledviny.

U B. A. probíhá ortodontická léčba.

Vývoj

Jak uvádí matka, psychomotorický vývoj probíhal v normě, B. A. se ve třech měsících přetáčela z břicha na záda, udržela hračku delší dobu, v šesti měsících tzv. „válela sudy“. V devátém měsíci lezla, zkoušela si stoupat k nábytku. Samostatně dívka začala chodit v jednom roce a dvou měsících.

V raném batolecím věku se ještě objevovalo cucání palce v noci.

Kolem šestého měsíce říkala „mama, nene, ham“. Matka uvádí, že dcera již od dvou let umí abecedu a od tří let počítá do sta.

B. A. Š. navštěvuje klinickou logopedii asi jednou za dva měsíce (2008). Jak uvádí matka, paní logopedka pracuje s dcerou samostatně, v ordinaci spolu procvičují slovní zásobu, logopedka také prováděla masáže patra po operaci. Spolupracuje i s rodiči, vysvětluje postupy nácviku hlásek, sděluje výsledky vyšetření. Doma rodiče prováděli s dcerou dýchací cvičení (foukání do vody, do různých předmětů, nafukování tváří), matka masírovala patro a procvičovala s dcerou určené básničky. S paní logopedkou je matka spokojená. Podrobný popis řeči z roku 2008 podle klinické logopedky: dívčin aktivní slovník odpovídal věku - pojmenovávala, užívala osobní zájmena, vytvářela stále rozvitější věty, v té době začala opakovat říkadla. U dívky byl dlouhodobě sledován artikulační vývoj, její řeč byla téměř bez dětského žargónu - na svůj věk měla nadprůměrně srozumitelnou artikulaci (v té době se právě vytvářela řada labiodent. fonémů a diferenc. T - K). Hlas byl rinolalický. Číselnou řadu zvládala do 10, uměla napsat některá písmena na PC. Kvalitně napodobila kolečka i náznak křížku (cca od 42. měs.). Řečová percepce – dovedla ukázat části těla, rozuměla předmětům dle jejich funkce, rozuměla nahoru x dolů a dalším předložkovým vazbám, základním barvám, identifikovala velikost, byla schopna pojmové generalizace. Ráda poslouchala pohádku od profesionála - audio. Rozumění a obecné vědomosti v té době přesahovaly věkovou normu (38. - 42. měs.). Fonemický sluch byl v klinickém obrazu v normě. Co se týče příjmu potravy - dobře žvýkala, ale jídlo pro ni bylo ztráta času, proto toho během dne snědla málo. Úroveň řečové percepce a exprese plně odpovídal věku, rinolálie v hlase odpovídala době po palatoplastice, orientačně kvalitní kognitivní vývoj, vývojové oblasti byly vyrovnané, spolupráce s rodinou byla dobrá. Logopedka doporučila dále sledovat celkový vývoj, v té době začít s pravidelnými terapiemi se zaměřením se pouze na hlas - masáže, foukání, nenásilná práce s hlasem.

Nyní (leden 2010) B. A. navštěvuje klinickou logopedku jednou za měsíc. Momentálně automatizují T, D, N a probíhá příprava pro vyvození R a Ř.

Dívka byla zařazena do rané péče, kde sociální pracovnice sledovala její vývoj, společenské zařazení, komunikaci, dovednosti - ze sledování byla již vyřazena.

B. A. navštěvuje mateřskou školu od 1. 9. 2008. Dívka je zvědavá, dobře vedená, nezdá se, že přestimulovaná. Ráda maluje, modeluje z plastelíny, staví z kostek, navštěvuje kroužky malování, zpívání a Sokol - vše ji velmi baví. Zdraví, opětuje pozdrav, klade otázky, schopna spolupráce - sociální vývoj odpovídá věku. Okolí ji vnímá jako učenlivou a společenskou dívku, která ráda vyhledává společnost spíše starších dětí a dospělých.

Operace

Operace patra proběhla 16. 8. 2006 na specializovaném pracovišti. Popis rozštěpu (citace předoperačního vyšetření, 15. 8. 2006): „*Pacient přijat k operaci rozštěpu patra do klenby, patro gotické, patrové desky strmé, rozštěp š. 2 cm, tonsily nezvětšené.*“

Podle posledního vyšetření na plastické chirurgii je patro dostatečně dlouhé a pohyblivé.

Názory matky

Matka uvádí, že poporodní péče byla nedostatečná. Personál matku neinformoval o tom, jak kojit, bylo jí pouze sděleno, že kojit nemůže. Matka by uvítala poskytování všech lékařských zpráv z vyšetření, která dcera absolvovala.

Informace o Pierre-Robin sekvenci získala od genetika asi 4 dny po porodu. Jinak matka čerpala informace z internetu, především z cizojazyčných stránek. Informace o možnostech rané péče získala též z internetu, sama si domluvila konzultaci. Nyní se informovanost podle paní Š. bohužel nezlepšila. Uvítala by vysvětlení lékařských zpráv, jako laik jim nerozumí. Dále by uvítala automatickou podporu psychologa v případě, že se narodí zdravotně postižené miminko, nyní si musí matka vše zařídit sama.

S přijetím dcery do rodiny nebyl větší problém. Matka uvádí, že postižení dcery nebylo na první pohled viditelné, což možná ulehčilo vyrovnání se s narozením postiženého dítěte.

5.6.4 Dg. Pierre-Robin sekvence

Tato kazuistika byla vypracována dle sdělení matky a dostupných lékařských zpráv.

L. K. 14 let a 6 měsíců (viz Příloha č. 3, Obr. 5 a 6).

Symptomatologie

- glossoptosis
- mikrogenie
- otevřený skus
- opožděný vývoj řeči, palatolalie, symptomatické NKS při sluchovém postižení
- převodní poruchy sluchu (přechodného charakteru, lehkého stupně)
- retrogenie
- rozštěp patra (do foramen incisivum)

Rodinná anamnéza

Matce bylo v době porodu 22 let. Matka má vrozený otevřený skus - ortodonticky neléčen, jinak je její zdravotní stav dobrý. Otcí bylo v době narození dcery 24 let a tři měsíce. Jeho zdravotní stav je dobrý. L. má sestru (* 2003), její zdravotní stav je dobrý. Sestra navštěvovala logopedickou třídu v běžné MŠ (2007-2009) pro mnohočetnou dyslálii a dysgramatismy, nyní (leden 2010) vše v pořádku. V rodině se nevyskytuje žádné dědičné onemocnění.

Rodiče žijí ve společné domácnosti, před narozením dcery nevykonávali žádné rizikové povolání, které by zvýšilo pravděpodobnost výskytu vrozených vývojových vad.

Osobní anamnéza

Těhotenství probíhalo bez komplikací. Porod proběhl ve 39. týdnu, spontánně, záhlavím. Kříšena nebyla. Apgar skóre 9, 8, 9. Porodní hmotnost dívky byla 3700 g, porodní délka 50 cm.

Po porodu lékaři zjistili mnohočetné vrozené vývojové vady - rozštěp patra, mikrogenie, retrogenie, glossoptóza. Tyto vrozené vady poukázaly na diagnózu Pierre-Robin sekvence, která byla potvrzena.

Jak uvádí matka, genetické vyšetření obou rodičů neukázalo dědičné predispozice Pierre-Robin sekvence, usuzuje se tedy na vliv teratogenů v průběhu těhotenství (zpráva z genetického vyšetření nebyla dodána).

Po porodu byl problém s kojením, strava se dostávala do dutiny nosní, docházelo k nosní regurgitaci. V důsledku toho L. neprospívala. Proto matka přešla na umělou stravu, kterou podávala z láhve se speciální savičkou. Přibývání na váze se normalizovalo.

Vývoj

Vývoj motoriky u L. probíhal v normě, výrazně se nelišil od ostatních vrstevníků.

Expresivní složka řeči mírně zaostávala za receptivní. Dle sdělení matky první slova začala L. užívat kolem šestnáctého měsíce. Podle vyšetření na ORL v srpnu 1998 pasivní slovní zásoba odpovídala věku. Řeč byla palatolalická - srozumitelná pouze pro nejbližší okolí, hypernazalita středního stupně bez slyšitelných nosních emisí, koverbální chování nebylo narušeno. Vývoj řeči se s nástupem do MŠ (září 1998) upravil. Od září 1999 navštěvovala L. logopedickou třídu v běžné MŠ kvůli palatolálii a od roku 1999 navštěvovala také klinickou logopedku. Návštěvy klinické logopedie se

uskutečňovaly ve čtrnáctidenních intervalech po dobu 3 let. Řeč se díky logopedické intervenci výrazně zlepšila, nyní (2009) je řeč zcela srozumitelná, bez známek hypernazality.

Vzhledem k úzkostnější povaze a psychické nevyzrálosti byl doporučen pedagogicko-psychologickou poradnou odklad školní docházky. Psychický vývoj se vyrovnal a L. nastoupila v září 2002 do první třídy. Její studijní výsledky jsou v průběhu docházky dobré.

Od roku 2006 probíhá orotodontická léčba otevřeného skusu.

Řeč již není hypernazální, vývoj dolní a horní čelisti je v normě. Celkový vzhled nevykazuje známky Pierre–Robin sekvence.

Vrozená vývojová vada nemá žádné negativní důsledky na její psychiku, rodinné nebo vrstevnické vztahy. Ve škole je mezi kamarády oblíbená, nezažila negativní reakce okolí.

Operace

Během vývoje čelistí se vyskytovaly narušené mezičelistní vztahy, které se spontánně upravily, operativní řešení nebylo proto indikováno.

29. dubna 1999 byla provedena tonzilektomie a adenotomie, 2. září 1999 sutura patra, patro zůstalo po operaci zkrácené a zjizvené. V letech 2001, 2002 a 2005 byla provedena tympanostomie, zavedení gromet do obou uší, tím se vyléčila převodní nedoslýchavost. V červnu 2006 lékaři indikovali sekundární zákrok na patře, patro zůstalo zjizvené, ale velofaryngeální uzávěr je od této operace již dostatečný (lékařské zprávy z těchto operací nebyly dodány).

Názory matky

Matce byla po porodu doporučena návštěva Centra pro léčbu rozštěpových vad. Zde matka získala podrobnější informace o Pierre-Robin sekvenci. Dostala zde i informační brožuru určenou rodičům dětí s orofaciálním rozštěpem (zde jsou informace o péči o takové dítě, jak ho krmit, jaká operace ho čeká atd.). V roce 1995, kdy se L. narodila, neměli rodiče přístup na internet a logopedická literatura byla omezená. Matka uvádí, že pediatři a logopedce poskytla informace o PRS ona.

S medicínskou péčí jsou rodiče spokojeni, jako negativum uvádějí velkou vzdálenost do specializovaného pracoviště (dojíždějí zhruba jedenkrát za tři týdny na kontroly k ORL lékaři, k plastickému chirurgovi a ortodontovi).

Přijetí dítěte do rodiny u obou rodičů probíhalo zpočátku s rozpaky, nejistotou a strachem o další vývoj dítěte. Matka uvádí, že jakmile byli dostatečně informovaní o symptomatologii a léčbě Pierre–Robin sekvence, strach se zmírnil.

5.6.5 Dg. Treacher-Collins syndrom

Kazuistika E.D. byla vypracována podle sdělení samotné E. a podle dostupných lékařských zpráv.

E. D. 23 let (viz Příloha č. 4, Obr. 7 a 8).

Symptomatologie

- antimongoloidní postavení očních štěrbin
- deformace ušních boltců a neúplná atrézie zevních zvukovodů
- hypernazalita, symptomatické NKS při sluchovém postižení
- hypoplázie lícních kostí
- narušené mezičelistní vztahy
- rozštěp patra

Rodinná anamnéza

Věk matky v době porodu 26 let, věk otce 28 let. Oba rodiče jsou zdraví. E. má dvě sestry, mladší sestra je silný alergik. V rodině se žádná vrozená vývojová vada, dědičné onemocnění, smyslová vada nebo narušení komunikační schopnosti nevyskytuje.

Rodiče žijí ve společné domácnosti.

Osobní anamnéza

Těhotenství proběhlo zřejmě bez komplikací, porod v termínu, porodní váha dívky byla kolem 3000 až 3500 gramů. Necelé 4 roky žila E. v kojeneckém ústavu. Poté si ji vzala do pěstounské péče babička z matčiny strany. E. je s matkou a otcem v kontaktu.

Vývoj

Dle sdělení E. psychomotorický vývoj, vývoj kognitivních procesů, emoční a sociální vývoj probíhaly bez jakýchkoli komplikací.

Jak probíhal vývoj její řeči přesně neví. Problémy s výslovností měla, vzhledem k rozštěpu patra a otevřenému skusu ve frontálním úseku, obtíže ve výslovnosti nazývá „šišlání“. Logopedii navštěvovala od 4 do 6 let, zlepšení bylo prý velmi výrazné.

E. si nepamatuje, že by byla někdy vyšetřována v pedagogicko – psychologické poradně ani ve speciálně pedagogickém centru.

Vzhledem k nadprůměrné inteligenci a brzké náhradě (v 6 měsících) ztráty sluchu kapesními sluchadly byla zařazena do běžné ZŠ. Po ukončení povinné devítileté školní docházky, nastoupila na střední zdravotnickou školu, studium úspěšně ukončila maturitní zkouškou. Nyní studuje na zemědělské univerzitě, kde v červnu 2009 získala titul Bakalář a pokračuje v navazujícím magisterském studijním programu a na vyšší zdravotnické škole, kde bude končit v červnu 2010 absolutoriem.

Z odborných vyšetření

Podle vyšetření ORL z března 2006 je řeč hypernazální, objevuje se nazální a labiodentální sigmatismus, dále rotacismus a rotacismus bohemicus. Sluch je korigován binaurálně sluchadly na kostním vedení. Patro elevuje při fonaci minimálně, vyskytuje se velofaryngeální insuficience. Podle audiogramu je sluchová ztráta binaurálně 61 dB.

Neurologické vyšetření z dubna 2006 neukazuje žádnou ložiskovou syptomatologii, nález je v pořádku.

Podle psychologického vyšetření je E. milá, vstřícná, dobře spolupracuje. Snaží se o dosažení maximálního výkonu. Neverbální i verbální úroveň rozumových schopností aktuálně spadá do pásma nadprůměru. Písemný i grafický projev odpovídá věku, je bez známek specifických vývojových poruch učení.

Klinická logopedka doporučila E. aplikaci infračerveného světla s vibrací v orofaciální oblasti, dále provádět dechová cvičení, fonační cvičení, orofaciální gymnastiku. Masáže patra provádět třikrát denně nalačno (desetkrát až ke spuštění dávivého reflexu). Bylo by třeba zaměřit se na posílení oblasti mimického svalstva, orofaciální a šijové oblasti, protože je narušena jemná motorika mluvidel. Byla doporučena Orofaciální regulační terapie Castillo Morales a myofunkční terapie na posilování a regulaci mimických svalů, pro nácvik mechanismu buccinator, laterální pohyby jazyka, správnou pozici jazyka, na posilování a pohyblivost úst, rtů a jazyka. Dále artikulační cvičení, korekce správného čelistního úhlu a zmenšení možnosti úniku vzduchu do nosu pomocí stlačení nosního chřípí.

Operace

První operaci E. podstoupila v prvních měsících života (přesný datum není znám), a to suturu patra. V r. 1994 byla provedena tonzilektomie. Další plastické operace byly hlavně kosmetického rázu (vyplnění propadlé části obličeje pod očima kostním štěpem,

který se ale vstřebal, proto byl reoperován v roce 2004, kdy byl vložen pod oči syntetický implantát Medpor). V lednu 2003 podstoupila E. svoji nejnáročnější operaci na specializovaném pracovišti, kde jí operovali narušené mezičelistní vztahy. V letech 1997 až 2000 probíhaly korekce ušních boltců. V 2004 podstoupila E. plastickou operaci brady. V roce 2005 byl indikován sekundární zákrok na patře. Lékařské zprávy z těchto operací nejsou dostupné. V listopadu 2009 byl E. voperován titanový implantát pro sluchadla BAHA, která používá od ledna 2010.

Názory E.

Zprávy o informovanosti rodičů nejsou dostupné. Předpokládáme, že informovanost nebyla dostatečná, vzhledem k roku narození E. (1987). E. je spokojená s plastickými operacemi, pomocí kterých se upravily anatomicko - funkční a estetické poměry v obličeji.

5.6.6 Dg. Treacher-Collins syndrom

Tato kazuistika byla zpracována dle sdělení samotné M. a její matky a podle dostupných lékařských zpráv. Iniciály byly na přání dívky změněny.

M. D. 24 let (viz Příloha č. 4, Obr. 9 a 10).

Symptomatologie

- deformace ušních boltců, atrézie zevního zvukovodu
- gotické patro
- hypoplázie lícních kostí
- opožděný vývoj řeči
- symptomatické NKS při sluchovém postižení

Rodinná anamnéza

Matce bylo v době porodu 32 let, její zdravotní stav je dobrý. Otcí bylo v době narození dcery 37 let. M. má staršího bratra. Otec i bratr vykazují známky Treacher-Collins syndromu, genetické vyšetření zřejmě nepodstoupili. Bratr se narodil s rozštěpem patra, který byl operován ve 3 letech, na logopedii docházel kvůli palatolálii.

Rodiče nežijí ve společné domácnosti, jsou rozvedeni. Přijetí dcery do rodiny proběhlo bez větších problémů, protože se v rodině tento syndrom již vyskytl, rodina byla seznámena s padesátiprocentní možností, že se narodí další potomek s Treacher-Collins syndromem.

Rodiče před narozením dcery nevykonávali žádné rizikové povolání, které by zvýšilo pravděpodobnost výskytu vrozených vývojových vad.

Osobní anamnéza

Matka byla od pátého měsíce těhotenství hospitalizována pro rizikové těhotenství. Porod proběhl v termínu. Brzy odtekla plodová voda, u M. se objevila mírná hypoxie, strávila proto jeden den v inkubátoru. Tato skutečnost neměla žádné trvalé následky. Porodní hmotnost byla 3100 gramů. Novorozenecká žloutenka se nevyskytla. Po porodu lékaři zjistili mnohočetné vrozené vývojové vady, které poukazyvaly na Treacher-Collins syndrom.

M. byla kojena 3 měsíce. Se sáním problémy nebyly.

Jako batole trpěla častými angínami. Ve čtyřech letech utrpěla otřes mozku.

Vývoj

Psychomotorický vývoj probíhal fyziologicky, seděla kolem šestého měsíce, samostatně začala chodit kolem jednoho roku. Byla samostatná, s hygienou nebo oblékáním nebyl větší problém.

V deseti měsících dostala M. sluchadla na obě uši. První slova začala říkat kolem šestnáctého měsíce, víceslovné věty asi ve dvou letech. Řeč byla srozumitelná, objevoval se interdentalní sigmatismus, slovní zásoba odpovídala věku a byla srovnatelná s vrstevníky. Jak uvádí matka, M. uměla dobře odezírat, proto s komunikací nebyl problém. Na logopedii docházela M. ve čtyřech letech, matka byla s prací logopedky spokojená, obtíže v artikulaci ale přetrvávají dodnes.

Ve čtyřech letech se naučila M. číst, v pěti letech psát a počítat. Matka uvádí, že má dcera výbornou paměť. Adaptace na mateřskou i základní školu proběhla v pořádku. Dle sdělení samotné M. jsou její rozumové schopnosti v pásmu průměru. Absolvovala střední managerskou školu a nyní studuje na vysoké škole.

Z odborných vyšetření

Pro nepravidelnosti chrupu byl indikován fixní ortodontický aparát, ortodontická léčba byla úspěšná, přispěla i k mírnému zlepšení artikulace.

M. navštěvovala klinickou psycholožku pro depresivní stavy, byla jí medikována antidepresiva.

Audiometrická vyšetření podstupuje každý rok. Dle posledního vyšetření (22. 2. 2010) je ztráta na pravém uchu 50 - 75 dB, na levém uchu 55 - 75 dB.

Operace

M. podstoupila dvě plastické operace ušních boltců. Pomocí mezižaberní chrupavky byl vytvarován boltec. V listopadu 2009 byl voperován titanový šroub pro upevnění sluchadla BAHA, která používá od ledna 2010.

Názory matky

Po porodu bylo matce řečeno, že její dcera má stejnou vrozenou vývojovou vadu jako její otec a bratr. Bližší informace (které jí nebyly do té doby známy) matka získala na specializovaném pracovišti. Matka se zajímala hlavně o možnostech léčby. Dle jejího sdělení je dnes díky internetu mnohem více dostupných informací.

Sama M. je spokojená s medicínskou péčí, nyní uvažuje o plastické operaci lícních kostí.

5.6.7 Dg. Velo–kardio–faciální syndrom

Tato kazuistika byla vypracována dle sdělení matky a dle dostupných lékařských a jiných odborných zpráv (v lékařských zprávách se objevuje termín DiGeorge syndrom jako označení pro Velo–kardio-faciální syndrom, užití tohoto termínu jako synonyma pro VKFS je možné, pozn. autora).

Z. D. 8 let a 6 měsíců (viz Příloha č. 5, Obr. 11).

Symptommatologie

- deformity análního otvoru
- dysplázie ušních boltců
- hypertelorismus
- hypotonie
- mentální retardace
- opožděný vývoj řeči, symptomatické NKS při mentální retardaci a sluchovém postižení
- opožděný vývoj motoriky
- rozštěp patra
- vrozená srdeční vada

Rodinná anamnéza

Matce bylo v době porodu 20 let, jak ukazuje vyšetření FISH (viz níže), byla u matky zjištěna mikrolece 22q11.2. V dětství se prokázal u matky defekt komorového septa,

který se spontánně upravil. Otci bylo v době narození syna 26 let, kromě myopie se u něho nevyskytuje žádné dědičné onemocnění.

Otec matky zemřel na karcinom žaludku. Kromě výše uvedených se v rodině nevyskytuje žádná smyslová vada ani porucha řeči.

Z. nemá sourozence. Rodiče nežijí ve společné domácnosti, jsou rozvedeni. Otec se od rodiny odstěhoval, když bylo Z. 7 let. Matka uvádí, že postižení syna mohlo mít určitý vliv na odchod otce.

Osobní anamnéza

Jak uvádí matka, těhotenství bylo bezproblémové. Porod proběhl v 38. týdnu, spontánně záhlavím. Z. měřil 50 cm, porodní hmotnost byla 3350 g. Po porodu byly zjištěny mnohočetné vrozené vývojové vady. Z. byl na genetickém vyšetření se závěrem, že by se mohlo jednat o variantu Gorlina syndromu (zpráva z tohoto vyšetření není k dispozici).

Vývoj

Psychomotorický vývoj byl u chlapce opožděn v důsledku mentální retardace a sluchového postižení.

O vývoji motoriky a řeči se matka podrobněji nezminila, vše je zřejmé z odborných vyšetření.

Chlapec je v péči klinické logopedky pro dětskou vývojovou dysfázii, vadu sluchu a izolovaný rozštěp patra. Podle logopedky se rozumění řeči zlepšilo po přidělení sluchadel, řeč je hypernazální, samohlásková, s občasným zapojením souhlásek I. a II. artikulačního okrsku. Mluví ve 3 - 4 slovných agramatických větách s dopomocí přirozené gestikulace, nesrozumitelně. Nyní (leden 2010) matka uvádí, že se řeč zlepšila, protože se učí číst a psát, rozšiřuje se jeho slovní zásoba.

Chlapec byl na žádost rodičů po předchozím doporučení ze strany pediatra vyšetřen v PPP. Vyšetření bylo provedeno v lednu 2006, pro snadnou unavitelnost a nesoustředěnost chlapce bylo provedeno ještě kontrolní vyšetření v únoru 2006.

Od tří let navštěvoval Z. běžnou mateřskou školu. V pěti letech byl vyšetřen v SPC pro žáky s více vadami. Na základě tohoto vyšetření byl Z. zařazen do speciální mateřské školy.

Pro školní rok 2007/2008 byl chlapci doporučen odklad školní docházky. Do první třídy základní školy praktické nastoupil v září 2008, jeho školní výsledky jsou průměrné.

Z odborných vyšetření

Genetické vyšetření z února 2005 potvrdilo, že se podle chlapcova fenotypu jedná o Velo-kardio-faciální syndrom. Molekulárně-cytogenetické vyšetření (FISH) prokázalo mikrodeleci 22q11.2, která je odpovědná za vznik syndromu. Závěr tohoto vyšetření: „... *pro tento syndrom svědčí jednak klinický obraz: faciální stigmatizace, rozštěp patra, srdeční vada, jednak je prokázána delece na 22. chromozomu, typická pro tento syndrom. U matky byla zjištěna stejná mikrodelece. V rodině se proto jedná o familiární výskyt tohoto syndromu. Dědičnost mikrodelece je autosomálně dominantní s variabilní expresivitou. Riziko pro každého dalšího potomka matky a pro potomky probanda je 50%, že zdědí výše uvedenou mikrodeleci.*“

Z vyšetření v PPP vyplývá, že zdravotní stav Z se promítá do celkového obrazu. Vyšetřením byl prokázán nerovnoměrný psychický vývoj, pracovní nevyzrálost, malá ochota spolupracovat v činnostech, které neodpovídají jeho aktuálnímu zájmu. Hodně spoléhá na pomoc a podporu ze strany okolí. Z vyšetření dále vyplývá: „...*chlapcova aktuální úroveň mentálního výkonu vyznívá celkově jako odpovídající spíše až do oblasti lehkého defektu. Opoždění v jednotlivých složkách je zhruba o 1, 5 roku. Nelze však opomenout skutečnost, že se do aktuálního obrazu promítají i důsledky problému s koncentrací pozornosti a její stálosti, snadnou unavitelností chlapce. Problémem je rovněž opožděný rozvoj řeči...Pro podporu koncentrace pozornosti, podporu pracovního a volního úsilí chlapce je nutné zajistit pravidelný režim, stanovit hranice a pravidla, zajistit důsledné a jednotné výchovné vedení.*“

V důsledku vrozeného rozštěpu patra je podle vyšetření řeči v SPC z června 2006, výrazně narušena expresivní složka řeči. Chlapec mluví ve slovech, spojuje je i do krátkých vět, výslovnost je však velmi obtížně srozumitelná. Na lepší úrovni je pasivní porozumění řeči, pokynům rozumí a v testové situaci se je snaží plnit. Pojmenuje na obrázcích mnohé předměty i činnosti, správně ukáže i pojmenuje barvy.

Z vyšetření z SPC z června 2006 dále vyplývá, že Z. je milý chlapec, zpočátku stydlivý, po chvíli sám spontánně naváže zrakový kontakt s psychologkou. Dokáže pracovat i v nepřítomnosti rodičů. Po 15 minutách práce se však přestává soustředit, zvyšuje se psychomotorický neklid, má zájem o hraní, ale o řízenou činnost ne. Z. samostatně chodí i běhá, je ovšem zbrklý, nedává pozor na cestu. Uchopí i drobné předměty, navléká korálky a po jedné je hází do úzké lahve. Tužku uchopuje pravou rukou, napodobí kolečko, svíslou a vodorovnou čáru, křížek i čtverec; nedaří se zatím trojúhelník a kosočtverec. Kresba postavy je na úrovni hlavonožce, nakreslí však mnohé detaily (boty, prsty, klobouk). Dle sdělení matky mechanicky napočítá do 5. Co se týče

sebeobslužných činností potřebuje jen mírnou dopomoc, sám si zajde na záchod, jí lžící nebo nabodává vidličkou, pije z hrnku, dokáže se svléknout i obléknout, about boty, tkaničky si zatím nezaváže.

Podle zprávy z ORL (březen 2008) bylo chlapci provedeno vyšetření BERA a vyšetření otoakustických emisí, ze závěru těchto vyšetření vyplývá, že nelze u chlapce vyloučit poruchu sluchu v oblasti hlubokých tónů. Bylo doporučeno nazkoušení digitálního sluchadla „*WIDEx BRAVO B2*“.

Vyšetření z SPC z května 2008 ukazuje, že komunikace je stále problematická. Samotná řeč je značně nesrozumitelná, většinou lze odhadovat obsah jeho projevu pouze podle kontextu situace. Celková úroveň rozumových schopností chlapce se dle výsledků aktuálního psychologického vyšetření pohybuje v pásmu lehkého mentálního postižení (IQ 65).

Operace

15. ledna 2002 proběhla operace srdce, následně potom 30. ledna 2002 operace kýly (která podle lékařů nesouvisí s Velo–kardio–faciálním syndromem). Sutura patra byla provedena v březnu 2003.

Názory matky

Matka prožívala po porodu zmatek a úzkost z nejistoty. O přijetí dítěte do rodiny se nerada zmiňuje.

Uvádí, že nejvíce informací jí poskytli na specializovaném pracovišti, při konzultaci s genetikem. Znalost této problematiky se podle matky do současné doby nezlepšila. Matka by uvítala přiměřené a srozumitelné vysvětlení dědičnosti tohoto syndromu. Matka uvádí, že je spokojena s prací pedagogických pracovníků v praktické škole a v SPC, říká, že syn udělal obrovský pokrok ve vývoji řeči.

5.7 ANALÝZA VÝSLEDKŮ KVALITATIVNÍHO SYNDROMU

1. Jaké symptomy se vyskytují u konkrétních osob s Apert syndromem, s Pierre–Robin sekvencí, s Treacher–Collins syndromem a s Velo–kardio–faciálním syndromem?

Symptomatologie jednotlivých syndromů je variabilní. Popsané symptomy se výrazně neliší od poznatků z literatury. Symptomy, které jsou v literatuře popsány jako charakteristické pro daný syndrom, se vyskytují i u probandů. Společným symptomem

těchto syndromů je orofaciální rozštěp (konkrétně rozštěp patra, popř. gotické patro). Rozštěp rtu či celkový rozštěp (rtu, čelisti a patra) se u probandů nevyskytl.

2. Jaké jsou společné symptomy těchto syndromů z pohledu speciální pedagogiky?

- Narušení komunikační schopnosti (viz níže).

- Převodní poruchy sluchu.

V pěti případech ze sedmi se vyskytují převodní poruchy sluchu (u jedinců s Apert syndromem nebyla zatím diagnostikována žádná porucha sluchu). Nejčastějšími příčinami převodních poruch sluchu u probandů jsou středoušní záněty, tekutina ve středouší, deformity boltce, atrézie zevního zvukovodu, srůst středoušních kůstek. Řešením byla kompenzace poruch sluchu sluchadly ve třech případech (u TCS a VKFS) a ve dvou případech (u PRS) byly poruchy sluchu řešeny chirurgickým zákrokem – tympanostomií.

- Mentální retardace.

U chlapce s VKFS byla potvrzena lehká mentální retardace vyšetřením ve speciálně pedagogickém centru i v pedagogicko – psychologické poradně. U jedinců s AS zatím mentální retardace diagnostikována nebyla (vzhledem k nízkému věku – 2 roky, pozn. autora). U ostatních uvedených syndromů se mentální retardace nevyskytuje.

Dívky s TCS mají IQ v pásmu průměru až nadprůměru a obě studují vysokou školu.

- Opožděný vývoj motoriky.

Šetření ukázalo, že vývoj motoriky byl opožděn ve čtyřech případech, a to u AS, VKFS, PRS. Nejvíce problematickou oblastí je jemná motorika. Příčiny narušení vývoje motoriky u probandů jsou časté hospitalizace a narkózy, sluchové postižení, mentální retardace, hypotonie a polysyndaktylie.

- Poruchy příjmu potravy.

U dětí s rozštěpem patra je příjem potravy narušen v důsledku spojení dutiny ústní s dutinou nosní. Potrava může unikat do nosu, nedostatečný intraorální podtlak je příčinou poruchy sání. Pět matek uvádí, že mělo problém s kojením, byly nuceny s kojením přestat a krmit dítě z láhve se speciálním nástavcem (jedna dívka byla vychovávána v kojeneckém ústavu, proto informace o příjmu potravy nejsou dostupné, pozn. autora).

Protože se u jedinců vyskytuje kombinace těchto příznaků, můžeme hovořit o osobách s kombinovaným postižením. Podle toho pak vybíráme léčebné, psychologické a pedagogické prostředky.

3. Jaké druhy narušené komunikační schopnosti se vyskytují u uvedených jedinců se syndromy spojenými s orofaciálními rozštěpy?

Narušená komunikační schopnost se vyskytuje u všech probandů. Opožděný vývoj řeči byl potvrzen u všech probandů. Dalším častým narušením komunikační schopnosti je palatolalie, byla diagnostikována v pěti případech ze sedmi (u AS, PRS, TCS). Hyponazalita se objevuje u Apert syndromu, hypernazalita u PRS a TCS. Dalším narušením komunikační schopnosti jsou symptomatické poruchy řeči při mentální retardaci a/ nebo při sluchovém postižení u TCS a VKFS. Interdentální sigmatismus byl diagnostikován u dívek s TCS. Všichni probandi navštěvovali (navštěvují) logopeda.

4. Jak probíhá psychomotorický vývoj, vývoj emoční a sociální u konkrétních dětí se SSOR?

U všech uvedených probandů byl popsán celkový vývoj. Není přesně známo, zda je prostředí, ve kterém probandi žijí přiměřeně stimulující. Z uvedených kazuistik vyplývá, že zdravotní stav ovlivňuje celkový vývoj dítěte. Čím hlubší je postižení dítěte, tím více se opoždí jeho vývoj. Mezi nejzávažnější postižení patří Velo-kardio-faciální syndrom, u kterého se vyskytuje větší počet vrozených vývojových vad.

Řeč patří mezi oblasti, ve kterých dochází nejčastěji k opoždění, následuje jemná motorika a dále emoční vývoj. Sociální vývoj se zdá být u všech probandů v normě.

5. Jak hodnotí rodiče probandů komplexní péči o tyto jedince v České republice?

Rodiče jsou s medicínskou péčí o děti se syndromy spojenými s orofaciálními rozštěpy na specializovaných pracovištích spokojeni. Jako negativum uvádějí velkou vzdálenost od místa bydliště do odborného pracoviště a také neposkytování lékařských zpráv.

Pediatr (neonatolog) ve většině případů narození postiženého dítěte nekontaktuje klinického psychologa. Bylo zjištěno, že by matky uvítaly konzultace s psychologem již v porodnici, bezprostředně po zjištění diagnózy svého dítěte. Matky nenavštívily klinického psychologa ani později. Jedna dívka s TCS pravidelně dochází ke klinickému psychologovi (příčiny nejsou známy, pozn. autora).

Služeb speciálních pedagogů rodiče s dětmi využívají. Nejvíce logopeda, dále surdopeda, somatopeda a psychopeda. Vzhledem k tomu, že se u uvedených syndromů vyskytují poruchy zraku a chování v menší míře, rodiče nevyužívají služeb tyflopeda ani etopeda. Rodiče si informace o možnostech speciálně pedagogické péče vyhledali sami, někteří se se speciálním pedagogem setkali ve střediscích rané péče. Logopeda vyhledali na základě doporučení pediatra nebo jiného speciálního pedagoga.

6. Jakým způsobem byly rodičům poskytnuty informace o tomto postižení?

Bylo zjištěno, že informace o narození postiženého dítěte byly rodičům sděleny nesrozumitelně, nevhodně, s minimální empatií. Rodiče se shodují, že je pro ně komunikace s lékaři velmi problematická. Jako laikové (většina rodičů má středoškolské vzdělání, pozn. autora) nerozumí jejich odborné terminologii.

7. Hodnotí rodiče tyto informace jako dostatečné?

Z výpovědí rodičů také vyplývá, že informace, které jim byly poskytnuty, nebyly dostatečné. Rodiče uvádějí, že si veškeré informace museli dohledat na internetu. V případě dětí narozených okolo roku 1987, rodiče neměli možnost dozvědět se o postižení svého dítěte téměř nic. Matky se shodly, že poskytují informace spíše ony odborníkům.

V zahraničí (Švédsko, Finsko, Norsko, USA) existují asociace⁹, které sdružují jedince se syndromy spojenými s orofaciálními rozštěpy a jejich rodiče. Na jejich webových stránkách je možno dozvědět se o tomto postižení více. V České republice vznikají v současné době webové stránky, které spravují jedinci se SSOR (popř. jejich rodiče)¹⁰.

8. Jakým způsobem rodina přijala postižené dítě a jakým způsobem se otec vyrovnal s narozením takto postiženého dítěte?

Narození postiženého dítěte je pro rodiče šok. Matky uvádějí, že prožívaly zmatek, zpočátku nemohly uvěřit skutečnosti, že se jim narodilo postižené dítě. Proto by bylo dobré, aby matku kontaktoval klinický psycholog.

S narozením postiženého dítěte se již vyrovnaly. Přijetí dítěte do rodiny neproběhlo vždy úspěšně. Jedna dívka nebyla vychovávána v rodině, ale v kojeneckém ústavu (je třeba říci, že se narodila v roce 1987, kdy byly postižené děti zavírány do ústavů, pozn. autora). Zajímavé bylo zjištění, jakým způsobem se s narozením postiženého dítěte vyrovnal otec. Tři otcové z našeho vzorku opustili rodinu a našli si jinou partnerku,

⁹ například: <http://www.apert.se>; <http://www.cranio.fi>; <http://www.digeorge.no>

¹⁰ <http://www.treachercollinssyndrom.estranky.cz>; <http://www.apert.estranky.cz>

matky uvádějí, že narození postiženého dítěte mělo jistý podíl na odchodu otce. Čtyři otcové zůstali v původní rodině, jak se vyrovnali s narozením postiženého dítěte nebylo zjištěno. Problematické se matkám jeví přijetí dítěte do širší rodiny (prarodiče, kteří nechápou složitost situace).

Zatím nelze vyvodit závěr z toho, jak přijali své postižení zmínění probandi se syndromy spojenými s orofaciálními rozštěpy (vzhledem k jejich nízkému věku). Obě dívky s Treacher-Collins syndromem (23 a 24 let) neplánují založit rodinu, protože se obávají narození stejně postiženého dítěte.

5.8 DISKUZE

V praktické části diplomové práce jsme zjišťovali odpovědi na výše uvedené otázky. Otázka týkající se symptomatologie uvedených syndromů byla zodpovězena dostatečně. Společné symptomy z pohledu speciální pedagogiky byly popsány. Vývoj dětí se SSOR byl sepsán podle dostupných informací. K hodnocení komplexní péče o tyto jedince v České republice se někteří rodiče vyjádřili velmi stručně, nelze proto dělat obecné závěry týkající se spokojenosti s komplexní péčí. Již před zahájením výzkumu jsme předpokládali, že informovanost odborníků o těchto syndromech bude nedostatečná, tento předpoklad se potvrdil. Vzhledem k tomu, že je otázka přijetí postiženého dítěte do rodiny velmi problematická a intimní, není v diplomové práci dostatečně zanalyzována. Tato problematika byla konzultována pouze s matkami, informace o otcích jsou zprostředkované, proto mohou být zkreslené. Téma rodiny dítěte s kombinovaným postižením by mohlo být námětem pro další výzkum, který by se týkal kvality života osob dlouhodobě pečujících o postižené dítě.

Jako nedostatek praktické části diplomové práce se nám jeví nejednotnost ve struktuře kazuistik, což je dáno variabilní dostupností informací, různou mírou ochoty rodičů spolupracovat a různým věkovým rozložením respondentů. Problematickou hodnotíme také komunikaci přes email, která byla zdlouhavá.

Porovnání našich výsledků s výsledky jiných výzkumů není možné, protože nám není znám podobný výzkum, který by se týkal problematiky osob se syndromy spojenými s orofaciálními rozštěpy.

ZÁVĚR

Diplomová práce se zabývá problematikou jedinců se syndromy spojenými s orofaciálními rozštěpy. Naší snahou bylo rozšířit teoretické a praktické poznatky v této oblasti.

Cílem práce bylo vysvětlit terminologii, popsat symptomatologii a etiologii vybraných syndromů spojených s orofaciálními rozštěpy, konkrétně Apert syndromu, Pierre-Robin sekvence, Treacher-Collins syndromu a Velo-kardio-faciálního syndromu. Dále popsat komplexní péči o tyto jedince v České republice. V praktické části diplomové práce jsme si kladli za cíl popsat symptomatologii syndromů u konkrétních osob, zaměřovali jsme se podrobněji na popis syndromů ze speciálněpedagogického hlediska, popsat celkový vývoj dětí se SSOR. Zjistit, jak jsou spokojeni rodiče s komplexní péčí o tyto jedince. Jakým způsobem byly rodičům poskytnuty informace o tomto postižení a zda byly tyto informace dostatečné.

V teoretické části jsme vymezili pojmy, které se nejčastěji objevují s uvedenou problematikou, dále jsme popsali fyziologický a patologický vývoj obličejové části lebky a vznik rozštěpů. Popsali vybrané syndromy spojené s orofaciálním rozštěpem (Apert syndrom, Pierre-Robin sekvence, Treacher-Collins syndrom, Velo-kardio-faciální syndrom). Uvedli jsme poznatky z komplexní péče o jedince s těmito syndromy, kterou jsme rozdělili v rámci diplomové práce na složku lékařskou, psychologickou a speciálněpedagogickou. Tyto poznatky porovnáváme se zahraničními zdroji (ze Slovenska, z USA a ze Švédska).

V praktické části bylo položeno osm výzkumných otázek, pro získání odpovědí na tyto otázky byl použit kvalitativní výzkum, hlavní metodou byla kazuistika. Bylo sepsáno celkem sedm kazuistik. Údaje potřebné k sepsání kazuistik byly získány z anamnestických dotazníků, které vyplňovali rodiče probandů a z dostupných odborných zpráv. Naším cílem bylo popsat symptomatologii syndromů u konkrétních jedinců. Naše poznatky se výrazně neliší od poznatků zahraniční literatury. Společným symptomem těchto syndromů je orofaciální rozštěp (jak vyplývá z názvu), další symptomy jsou variabilní. Ze speciálněpedagogického hlediska byly vybrány tyto symptomy: A) narušená komunikační schopnost, která se vyskytla (vyskytuje) u všech probandů, mezi nejčastěji vyskytující se NKS patří opožděný vývoj řeči a palatolalie. B) převodní poruchy sluchu, které se objevily u pěti probandů, nejčastějšími příčinami poruch sluchu byly záněty středního ucha a deformity vnějšího ucha. C) mentální retardace, která byla potvrzena v jednom případě, ve dvou případech jde o suspektní mentální retardaci. D) opožděný vývoj motoriky se vyskytl v pěti případech, nejvíce problematickou oblastí

byla jemná motorika. E) poruchy příjmu potravy svých dětí potvrdilo pět matek, matky dále zmiňují problémy s kojením. Dalším cílem bylo popsat celkový vývoj dětí s těmito syndromy. Bylo potvrzeno, že celkový vývoj je ovlivněn zdravotním stavem dítěte a dále prostředím, ve kterém žije (podnětnost prostředí jsme nezjišťovali). Co se týče spokojenosti rodičů s komplexní péčí o jedince se SSOR, bylo zjištěno, že rodiče jsou spokojeni s medicínskou i speciálněpedagogickou péčí, zmiňují ale i nedostatky v péči. Dále jsme se zabývali informovaností rodičů, a to jakým způsobem byly rodičům poskytnuty informace o tomto postižení a zda byly tyto informace dostatečné. Bylo zjištěno, že odborníci nejsou podle rodičů dostatečně informováni o syndromech spojených s orofaciálními rozštěpy, poskytování informací je nedostatečné, pro rodiče nesrozumitelné. Bylo by dobré, aby rodiče dětí se SSOR získali první informace již v gynekologicko-porodnických odděleních, aby byli seznámeni s možnostmi léčby vrozených vývojových vad (což zahrnuje chirurgickou léčbu, logopedickou intervenci (v případě narušené komunikační schopnosti), psychologickou péči a v mnoha případech speciálněpedagogickou péči) prostřednictvím informačních brožur, kde by bylo uvedeno, jak postupovat v případě narození postiženého dítěte a adresář pracovišť a organizací, na které se rodiče mohou obrátit.

SEZNAM LITERATURY, PRAMENŮ A INTERNETOVÝCH ZDROJŮ

About Stickler syndrome. *Stickler Syndrome Support Group* [online]. 2009 [cit. 7. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://www.stickler.org.uk/info.htm>>.

Analýza. *Wikipedia* [online]. 2010 [cit. 18. 3. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://cs.wikipedia.org/wiki/analýza>>.

Apert syndrome. *Genetics Home Reference* [online]. 2008a [cit. 10. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://ghr.nlm.nih.gov/condition/apert-syndrome>>.

Apert syndrome. *The National Craniofacial Association* [online]. 2008b [cit. 10. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://faces-cranio.org>>.

Apert Syndrome. *Wikipedia* [online]. 2010 [cit. 5. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <http://en.wikipedia.org/wiki/Apert_syndrome>.

Apert's syndrome [online]. 2010 [cit. 5. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://www.whonamedit.com/synd.cfm/194.html>>.

Apert Syndrome in Children. *Chromosomal and Genetic Conditions Apert Syndrome* [online]. 2010 [cit. 5. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://www.seattlechildrens.org/medical-conditions/chromosomal-genetic-conditions/apert-syndrome>>.

Breathing and Feeding Problems. *Chromosomal and Genetic Conditions Pierre Robin Sequence* [online]. 2010 [cit. 12. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://www.seattlechildrens.org/medical-conditions/chromosomal-genetic-conditions/pierre-treatment>>.

BRODER, H. L., STRAUSS, R. P.: Psychological problems and referrals among oral - facial team patients. *Journal of Rehabilitation* [online]. 1991, vol. 57, [cit. 12. 3. 2010], pp. 31 – 36. Dostupné na WWW: <<http://www.questia.com/googleScholar.qst?docId=5002166025>>.

CASTILLO MORALES, R.: *Orofaciální regulační terapie: metoda reflexní terapie pro oblast úst a obličeje*. Praha: Portál, s. r. o., 2006. ISBN 80-7367-105-0.

Cleft Lip and Palate. *Indian Dental Association* [online]. 2010 [cit. 5. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://www.ida.org.in/Information/newimages/cleft%20lip%20palate.jpg>>.

COGSWELL, J. J., EASTON, D. M.: Cor Pulmonale in the Pierre Robin syndrome. *Arch Dis Child* [online]. 1974, vol. 49, [cit. 15. 6. 2010], pp. 905 – 908. Dostupné na WWW: <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1649217/pdf/archdisch00847-0083.pdf?tool=pmcentrez>>.

ČAKRTOVÁ, M., KUDEROVÁ, J., LEAMEROVÁ, E., TVRDEK, M., SUKOP, A.: Současné trendy plastické chirurgie v léčbě vrozených vývojových vad. *Pediatrická prax* [online]. 2007, č. 6 [cit. 22. 2. 2010], str. 313 – 316. Dostupné na WWW: <http://solen.sk/index.php?page=pdf_view&pdf_id=2860&magazine_id=4>.

D'ANTONIO, L. L., SCHERER, N. J., MILLER, L. L., KALBFLEISCH, J. H., BARTLEY, J. A.: Analysis of Speech Characteristics in Children With Velocardiofacial Syndrome (VCFS) and Children With Phenotypic Overlap Without VCFS. *Cleft Palate-Craniofacial Journal* [online]. 2001, vol. 39, n. 5 [cit. 10. 6. 2010], pp. 455 – 467. Dostupné na WWW: <<http://www.cpcjournal.org/doi/pdf/10.1597/1545-1569%282001%29038%3C0455%3AAOSCIC%3E2.0.CO%3B2>>.

Dědičnost [online]. 2008 [cit. 5. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://www.genetika.wz.cz/dedicnost.htm>>.

Dětská neurologická klinika UK 2. LF. *Fakultní nemocnice v Motole* [online]. 2008 [cit. 20. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://www.fnmotol.cz/detska-neurologicka-klinika-uk-22lf.html>>.

DiGeorge syndrome. *Wikipedia* [online]. 2010 [cit. 3. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <http://en.wikipedia.org/wiki/digeorge_syndrome>.

DIXON, M. J.: Treacher Collins syndrome. *Journal of Medical Genetics* [online]. 1995, vol. 32 [cit. 9. 6. 2010], pp. 806 – 808. Dostupné na WWW: <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1051706/pdf/jmedgene00277-0048.pdf/?tool=pmcentrez>>.

DVOŘÁK, Z.: *Funkční vývoj střední obličejové etáže u pacientů s rozštěpem patra: disertační práce*. Brno: Masarykova univerzita, Fakulta lékařská, 2009. Vedoucí disertační práce prof. Jiří Veselý.

Exoftalmus. *Lékaři Online* [online]. 2010 [cit. 7. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://www.lekari-online.cz/ocni-lekarstvi/indikace/exoftalmus>>.

FAIRLEY, J. W.: *BAHA – Bone Anchored Hearing Aids Parents Information* [online]. 2009 [cit. 15. 4. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://www.entkent.com/images/baha-directboneconduction.jpg>>.

Fallotova tetralogie. *Wikipedia* [online]. 2010 [cit. 12. 3. 2010]. Dostupné na WWW: <http://cs.wikipedia.org/wiki/Fallotova_tetralogie>.

FIALA, P., KOČOVÁ, J.: Utváření hlavy a růst její obličejové části. In KLEPÁČEK, I., MAZÁNEK, J. a kol.: *Klinická anatomie ve stomatologii*. Praha: Grada, 2001, str. 181 – 183. ISBN 8071697702.

FRIEDLOVÁ, K.: Co je bazální stimulace. *Institut bazální stimulace* [online]. 2010 [cit. 15. 2. 2010]. Dostupné na WWW: <http://bazalni-stimulace.cz/bazalni_stimulace.php>.

GAVORA, P.: *Výzkumné metody v pedagogice : příručka pro studenty, učitele a výzkumné pracovníky*. Brno: Paido, 1996. ISBN 808593115X.

Genetické testy [online]. 2008 [cit. 20. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <http://genetika.wz.cz/geneticke_testy.htm>.

Glossoptosis. *Mosby's Medical Dictionary*. 8th Ed. [online]. 2009 [cit. 9. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://medical-dictionary.thefreedictionary.com/glossoptosis>>. ISBN 978-0-323-05290-0.

- GOLDING - KUSHNER, K. J.: *Therapy Techniques for Cleft Palate Speech and Related Disorders*. New York: Thomson Learning, Inc., 2001. ISBN 978-0-7693-0169-3.
- GORLIN, R. J.: Development and Genetic Aspects of Cleft Lip and Palate. In MOLLER, K. T., STARR, C. D.: *Cleft Palate: Interdisciplinary Issues and Treatment*. Austin: PRO-ED, 1993, str. 25 - 48. ISBN 0-89079-567-3.
- GORLIN, R. J., COHEN, M. M., HENNEKAM, R. C.: *Syndromes of the Head and Neck* [online]. New York: Oxford University Press, 2001 [cit. 10. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://books.google.cz/books?id=mSUnOoCvQWACaprintsec=frontcover>>.
- GOTHELF, D., FRISCH, A., MICHAELOVSKY, E., WEIZMAN, A., SHPRINTZEN, R. J.: Velo-Cardio-Facial Syndrome. *Journal Ment Health Res Intellect Disability* [online]. 2009, vol. 2 [cit. 10. 6. 2010], pp. 149. Dostupné na WWW: <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2811959/pdf/nihms168953.pdf/?tool=pmcentrez>>.
- GOTHELF, D., LOMBROSO, P. J.: Genetics of Childhood Disorders: XXV. Velocardiofacial Syndrome. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry* [online]. 2001, vol. 40, no. 4 [cit. 10. 6. 2010], pp. 489 – 491. Dostupné na WWW: <<http://www.med.yale.edu/chldstody/plomdevelop/genetics/01aprgen.htm>>.
- HANDŽIČ, J., BAGATIN, M., SUBOTIC, R., CUK, V.: Hearing levels in Pierre Robin Syndrome. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal* [online]. 1995, vol. 32, no. 1 [cit. 15. 6. 2010], pp. 30 – 36. Dostupné na WWW: <<http://www.cpcjournal.org/doi/pdf/10.1597/1545-1569%281995%29032%3C0030%3AHLIPRS%3E2.3.CO%3B2>>.
- HERTLE, R. W., ZIYLAN, S., KATOWITZ, J. A.: Ophthalmic features and visual prognosis in the Treacher-Collins syndrome. *British Journal of Ophthalmology* [online]. 1993, vol. 77, no. 10 [cit. 16. 6. 2010], pp. 642 – 645. Dostupné na WWW: <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC504607/?page=1>>.
- HOHOFF, A. et al.: The spectrum of Apert syndrome: phenotype, particularities in orthodontic treatment, and characteristics of orthognathic surgery. *Head and Face Medicine* [online]. 2007, vol. 3, no. 10 [cit. 10. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://www.head-face-med.com/content/3/1/10>>.
- CHRÁSKA, M.: *Metody pedagogického výzkumu : základy kvantitativního výzkumu : vědecký výzkum a analyzování, statistické metody, výhody a nevýhody kvantitativního přístupu, měření v pedagogickém výzkumu, metody zpracování výsledků, sběr dat*. Praha: Grada, 2007. ISBN 9788024713694.
- Chromozomové aberace* [online]. 2008 [cit. 13. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://genetika.wz.cz/abrace.htm>>.
- JACKSON, I. T., MALHOTRA, C.: Congenital Syndromes. *eMedicine Specialties* [online]. 2009 [cit. 12. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <http://img.medscape.com/pi/emed/ckb/plastic_surgery/1271089-1280034-1379.jpg>.
- Kapesní sluchadlo versus sluchadlo na kostní vedení BAHA* [online]. 2010 [cit. 15. 4. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://www.kochlear.cz/index.php?text=25-kapesni-sluchadlo-versus-sluchadlo-na-kostni-vedeni-baha>>.

- KATSANIS, S. H., CUTTING, G. R.: *Treacher Collins syndrome* [online]. Seattle: University of Washington, 2006 [cit. 16. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/bookshelf/br.fcgi?book=gene&part=tcs>>.
- KAWANO, M., ISSHIKI, N., HONJO, I. et al.: Recent progress in treating patients with cleft palate. *Folia Phoniatica et Logopaedica* [online]. 1997, vol. 49, no. 3-4 [cit. 10. 2. 2010], pp. 117 – 138. Dostupné na WWW: <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9256534>>.
- KEREKRÉTIOVÁ, A.: *Orofaciálny rászštep v klinicko-logopedickej praxi*. Bratislava: UK, 2000. ISBN 80-223-1414-5.
- KEREKRÉTIOVÁ, A.: Diagnostika poruch zvuku řeči. In LECHTA, V. a kol.: *Diagnostika narušené komunikační schopnosti*. Praha: Portál, 2003, str. 99 – 140. ISBN 80-7178-801-5.
- KEREKRÉTIOVÁ, A.: Terapie palatolalie a velofaryngeální dysfunkce. In LECHTA, V. a kol.: *Terapie narušené komunikační schopnosti*. Praha: Portál, 2005, str. 83 – 126. ISBN 80-7178-961-5.
- KEREKRÉTIOVÁ, A.: *Velofaryngeální dysfunkce a palatolalie*. Praha: Grada Publishing, a. s., 2008. ISBN 978-80-247-2264-1.
- KITTEL, A.: *Myofunkční terapie*. Praha: Grada, 1999. ISBN 8071696196.
- KLENKOVÁ, J.: *Logopedie*. Praha: Grada Publishing, a. s., 2006. ISBN 80-247-1110-9.
- Klinika plastické a estetické chirurgie. *Fakultní nemocnice U Sv. Anny Brno* [online]. 2008 [cit. 11. 2. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://www.fnusa.cz/klinika2.php?kli=16>>.
- Klinika plastické chirurgie. *Fakultní nemocnice Královské Vinohrady* [online]. 2010 [cit. 11. 2. 2010]. Dostupné na WWW: <www.knkv.cz/show=kliniky&menu=38submenu=19&oddeleni=29&page=111>.
- KOK, L. L., SOLMAN, R. T.: Velocardiofacial syndrome: learning difficulties and intervention. *Journal of Medical Genetics* [online]. 1995, vol. 32, no. 8 [cit. 17. 6. 2010], pp. 612 – 618. Dostupné na WWW: <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1051635/pdf/jmedgene00275-0030.pdf?tool=pmcentrez>>.
- KOZÁKOVÁ, Z.: Problematika kombinovaných vad z pohledu psychopedie. In LUDÍKOVÁ, L. a kol.: *Kombinované vady*. Olomouc: Univerzita Palackého, 2005, str. 25 – 52. ISBN 8024411547.
- KREJČÍŘOVÁ, D.: Mentální retardace a pervazivní vývojové poruchy. In ŘÍČAN, P., KREJČÍŘOVÁ, D. a kol.: *Dětská klinická psychologie*. Praha: Grada, 1997, str. 151 – 166. ISBN 80-7169-512-2.
- KREJČÍŘOVÁ, D.: Reakce rodiny na sdělení závažné diagnózy u dítěte. In ŘÍČAN, P., KREJČÍŘOVÁ, D. a kol.: *Dětská klinická psychologie*. Praha: Grada, 1997, str. 57 – 61. ISBN 80-7169-512-2.

- KUMMER, A. W.: *Cleft Palate and Craniofacial Anomalies: Effects on Speech and Resonance*. New York: Thomson Delmar Learning, 2001. ISBN 0-7693-0077-4.
- LANGER, J.: Problematika péče o osoby s kombinovaným postižením. In LUDÍKOVÁ, L. (ed.): *Základy speciální pedagogiky*. Olomouc: UPOL, 2006, str. 69 – 78. ISBN 80-244-1479-1.
- LANGER, S.: *Modely pro psychologickou diagnostiku a výchovu žáků*. 2. přeprac. vyd. Praha: SPN, 1987.
- LECHTA, V.: *Symptomatické poruchy řeči u dětí*. Praha: Portál, 2002. ISBN 80-7178-572-5.
- LECHTA, V.: Narušená komunikační schopnost. In LECHTA, V. a kol.: *Diagnostika narušené komunikační schopnosti*. Praha: Portál, 2003, str. 17 – 20. ISBN 80-7178-801-5.
- LECHTA, V.: Zápis nálezu. In LECHTA, V. a kol.: *Diagnostika narušené komunikační schopnosti*. Praha: Portál, 2003, str. 49 – 53. ISBN 80-7178-801-5.
- LEJSKA, M.: *Poruchy verbální komunikace a foniatrie*. Brno: Paido, 2003. ISBN 80-7315-038-7.
- LUDÍKOVÁ, L.: Problematika péče o dítě s postižením v předškolním věku. In RENOTIÉROVÁ, M., LUDÍKOVÁ, L.: *Speciální pedagogika*. 4. vyd. Olomouc: UPOL, 2006, str. 149 – 154. ISBN 80-244-1475-9.
- MALÍNSKÝ, A.: *Histologie a embryologie orofaciální oblasti*. Olomouc: Vydavatelství Univerzity Palackého, 1995. ISBN 8070675470.
- MALÍNSKÝ, J., MALÍNSKÁ, J., MICHALÍKOVÁ, Z.: *Morfologie orofaciálního systému*. Olomouc: UPOL, 2005. ISBN 80-244-1062-1.
- MAŠURA, S.: *Logopédia I*. Bratislava, 1988.
- McWILLIAMS, B. J., MORRIS, H. L., SHELTON, R. L.: *Cleft Palate Speech*. Saint Louis: Mosby, 1984. ISBN 0-941158-11-X.
- Mezinárodní statistická klasifikace nemocí a přidružených zdravotních problémů* [online]. 2008 [cit. 12. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://www.uzis.cz/cz/mkn/index.html>>.
- MIKULAJOVÁ, M., RAFAJDUSOVÁ, I.: *Vývinová dysfázia: špecificky narušený vývin reči*. Bratislava: [s. n.], 1993. ISBN 8090044506.
- MILLODOT, M.: *Dictionary of Optometry and Visual Science*. 7th Ed [online]. Butterworth-Heinemann, 2009. [cit. 9. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://medical-dictionary.thefreedictionary.com/antimongoloid+slant>>. ISBN 978-0-7020-2958-5.
- MRÁZKOVÁ, O., DOSKOČIL, M.: *Klinická anatomie pro stomatology*. 2. vyd. Praha: Triton, 2001. ISBN 8072541722.
- MRÁZKOVÁ, O., KLEPÁČEK, I.: Rozštěpy obličeje a patra. In KLEPÁČEK, I., MAZÁNEK, J. a kol.: *Klinická anatomie ve stomatologii*. Praha: Grada, 2001, str. 183 – 192. ISBN 8071697702.

NAGARAJAN, R., SAVITHA, V. H., SUBRAMANIYAN, B.: Communication disorders in individuals with cleft lip and palate: An overview. *Indian Journal of Plastic Surgery* [online]. 2009, vol. 42 [cit. 10. 2. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://www.ijps.org/article.asp?issn=0970-0358;year=2009;volume=42;issue=3;spage=137;epage=143;aulast=nagarajan>>.

NAKONEČNÝ, M.: *Encyklopedie obecné psychologie*. Praha: Academia, 1997. ISBN 808525574X.

NĚMEC, V., BOČKAYOVÁ, E.: Raynaudův fenomén u dětí. *Pediatric pro praxi* [online]. 2007, č. 8 [cit. 16. 6. 2010], str. 379 – 381. Dostupné na WWW: <<http://www.solen.cz/pdfs/ped/2007/06/11.pdf>>.

Neonatolog. *Wikipedia* [online]. 2010 [cit. 5. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://cs.wikipedia.org/wiki/neonatolog>>.

NEUBAUER, K.: Terapie dysartrie. In LECHTA, V. a kol.: *Terapie narušené komunikační schopnosti*. Praha: Portál, s. r. o., 2005, str. 283 – 334. ISBN 80-7178-961-5.

Online Mendelian Inheritance in Man [online]. 2010 [cit. 5. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/omim>>.

OPATŘILOVÁ, D.: Podpora jemné motoriky. In OPATŘILOVÁ, D., ZÁMEČNÍKOVÁ, D.: *Možnosti speciálně pedagogické podpory u osob s hybným postižením*. Brno: Masarykova univerzita, 2008, str. 53 – 106. ISBN 9788021045750.

PAPOLOS, D.: Psychiatric Diagnoses and Course of Illness in VCFS Patient. *Velo-Cardio-Facial Syndrome Educational Foundation, Inc.* [online]. 1996 [cit. 10. 2. 2010]. Dostupné na WWW: <http://vcfsef.org/about_vcfs/psychiatric_diagnoses.html>.

PAPOLOS, D., VEIT, S., SHPRINTZEN, R. J.: Chromosomal Abnormalities and Bipolar Affective Disorder: Velo-Cardio-Facial Syndrome. *Medscape Psychiatry & Mental Health eJournal* [online]. 1997, vol. 2, no. 4 [cit. 10. 2. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://www.medscape.com/viewarticle/430898>>.

PEARL, W.: Congenital heart disease in the Pierre Robin syndrome. *Pediatric Cardiology* [online]. 1982, vol. 2, no. 4, update June 2006 [cit. 15. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://www.springerlink.com/content/I448kur48t186580/>>. ISSN 1432-1971.

PETERKA, M.: Vývojové poruchy orofaciální oblasti. *Speciální pedagogika*, 2008, roč. 18, č. 4, str. 265 – 277. ISSN 1211-2720.

PETERSON-FALZONE, S. J., HARDIN-JONES, M. A., KARNELL, M. P.: *Cleft Palate Speech*. 4. vyd. Saint Louis: Mosby, 2009. ISBN 978-0-323-04882-8.

PETR, J.: *Genový mikroprocesor* [online]. 2004 [cit. 12. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <http://www.osel.cz/_img/img1102002182.jpg>.

Pierre Robin Sequence. *The National Craniofacial Association* [online]. 2006 [cit. 12. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://faces-cranio.org>>.

Pierre Robin sequence. *Wikipedia* [online]. 2010 [cit. 12. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <http://en.wikipedia.org/wiki/pierre_robin_syndrome>.

PLEVOVÁ, I.: *Kapitoly z obecné psychologie II*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 2004. ISBN 80-244-0963-1.

POKRIVČÁK, T.: *Syndromy a symptomy*. Praha: Triton, 2009. ISBN 9788073871369.

POTMĚŠIL, M.: Problematika kombinovaných vad z pohledu surdopedie. In LUDÍKOVÁ, L. a kol.: *Kombinované vady*. Olomouc: Univerzita Palackého, 2005, str. 53 – 66. ISBN 8024411547.

POSPÍŠILOVÁ, V.: Vývoj tváře, ústnej a nosovej dutiny. In KAPELLER, K., POSPÍŠILOVÁ, V.: *Embryológia človeka*. Martin: Osveta, 2001, str. 219 – 239. ISBN 8080630720.

Prenatální diagnostika. *Downův syndrom* [online]. 2010 [cit. 13. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://downuvsyndrom.wz.cz/#diagnoza>>.

RÁDLOVÁ, E. a kol.: *Speciálněpedagogická diagnostika*. Ostrava: Montanex, 2004.

REYERS, M. R., LeBLANC, E. M., BASSILA, M. K.: Hearing loss and otitis media in velo-cardio-facial syndrome. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology* [online]. 1999, vol. 47, no. 3 [cit. 15. 6. 2010], pp. 227 – 233. Dostupné na WWW: <<http://www.ijporlonline.com/article/S0165-5876%2898%2900180-3/abstract>>.

RICHMAN, L. C., ELIASON, M. J.: Psychological Characteristics Associated with Cleft Palate. In MOLLER, K. T., STARR, C. D.: *Cleft Palate. Interdisciplinary Issues and Treatment*. Austin: PRO - ED, Inc., 1993, str. 357 – 380. ISBN 0-89079-567-3.

RŮŽIČKOVÁ, V. (ed.): *Integrace zrakově a kombinovaně postižených žáků*. Olomouc: Univerzita Palackého, 2007. ISBN 978-80-244-1738-7.

SHER, A. E.: Mechanisms of Airway Obstruction in Robin Sequence: Implications for Treatment. *Cleft Palate-Craniofacial Journal* [online]. 1992, vol. 29, no. 3 [cit. 3. 6. 2010], pp. 224 – 231. Dostupné na WWW: <<http://www.cpcjournal.org/doi/pdf/10.1597/1545-1569%281992%29029%3C0224%3AMOAQIR%3E2.3.CO%3B2>>.

SHPRINTZEN, R. J.: Velo-Cardio-Facial Syndrome: 30 Years of Study. *Developmental Disabilities Research Reviews* [online]. 2008, vol. 14, no. 1 [cit. 17. 6. 2010], pp. 1 – 15. Dostupné na WWW: <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2805186/pdf/nihms164736.pdf?tool=pmcentrez>>.

SHPRINTZEN, R. J., GOLDBERG, R.: The Genetics of Clefting and Associated Syndromes. In SHPRINTZEN, R. J., BARDACH, J.: *Cleft Palate Speech Management*. St. Louis: Mosby, 1995, str. 16 – 44. ISBN 0-8016-6447-0.

SCHMIDTOVÁ, J.: Fetální alkoholový syndrom (FAS) a spektrum vrozených alkoholových poruch (FASD). *Adiktologie* [online]. 2007, č. 3 [cit. 10. 2. 2010], str. 352 – 365. Dostupné na WWW: <<http://www.adiktologie.cz/publications/cz/241/1189/fetalni>>.

alkoholovy-syndrom-FAS-a-spektrum-vrozených-alkoholových-poruch-FASD.html?acc=enb>. ISSN 1213-3841.

Stickler syndrome. *Genetic Home Reference* [online]. 2008 [cit. 7. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://ghr.nlm.nih.gov/condition/stickler-syndrome>>.

Stickler Syndrome. *Wikipedia* [online]. 2010 [cit. 7. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <http://en.wikipedia.org/wiki/Stickler_syndrome>.

Stickler Syndrome and Cleft Palate. *A Unit of knowledge* [online]. 2009 [cit. 7. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <knol.google.com/k/stickler-syndrome-and-cleft-palate>.

SVOBODOVÁ, J.: *Předškolní příprava dítěte s postižením hybnosti v SPC se zaměřením na rozvoj grafomotoriky*. Brno: Masarykova univerzita, 1997. ISBN 8021014954

Swedish Down Syndrome Association. *Down Syndrome News and Update* [online]. 2006, vol. 6, no. 1 [cit. 24. 3. 2010]. Dostupné na WWW: <http://edsa.eu/en/gbmembers/profiles/edsa_sweden.pdf>.

SWILLEN, A.: Intelligence and psychosocial adjustment in velocardiofacial syndrome: a study of 37 children and adolescents with VCFS. *Journal of Medical Genetics* [online]. 1997, no. 34 [cit. 17. 6. 2010], pp. 453 – 458. Dostupné na WWW: <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1050966/pdf/jmedgene00248-0013.pdf/?tool=pmcentrez>>.

Symptoms of Apert Syndrome. *Chromosomal and Genetic Conditions Apert Syndrome* [online]. 2010 [cit. 5. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://www.seattlechildrens.org/medical-conditions/chromosomal-genetic-conditions-apert-syndrome-symptoms>>.

ŠÍPEK, A. a kol.: *Příčiny vrozených vad a teratogeny* [online]. 2010 [cit. 12. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <http://www.vrozene-vady.cz/vrozene-vady/index.php?co=priciny_vad_teratogeny>.

ŠKODOVÁ, E.: Symptomatické poruchy řeči. In ŠKODOVÁ, E., JEDLIČKA, I. a kol.: *Klinická logopedie*. Praha: Portál, s. r. o., 2003, str. 385 - 424. ISBN 80-7178-546-6

ŠKODOVÁ, E., JEDLIČKA, I.: Poruchy hlasu a řeči při vrozených anomáliích orofaciálního systému. In ŠKODOVÁ, E., JEDLIČKA, I. a kol.: *Klinická logopedie*. Praha: Portál, s. r. o., 2003, str. 220 – 256. ISBN 80-7178-546-6

Teeth Problems. *Chromosomal and Genetic Conditions Pierre Robin Sequence* [online]. 2010 [cit. 12. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://www.seattlechildrens.org/medical-conditions/chromosomal-genetic-conditions/pierre-treatment>>.

TEWFIK, T. L., TRINH, N.: Pierre Robin Syndrome. *eMedicine Specialties* [online]. 2010 [cit. 12. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://emedicine.medscape.com/article/844143-overview>>.

TOLAROVA, M. M.: Pierre Robin Malformation. *eMedicine Specialties* [online]. 2009 [cit. 12. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://emedicine.medscape.com/article/995706-overview>>.

TOLAROVA, M. M., WONG, G. B., VARMA, S.: Mandibulofacial Dysostosis (Treacher Collins syndrome): Multimedia. *eMedicine Specialties* [online]. 2009 [cit. 13. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://emedicine.medscape.com/article/946143-overview>>.

Treacher Collins syndrome. *Genetic Home Reference* [online]. 2006 [cit. 15. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://ghr.nlm.nih.gov/condition/treacher-collins-syndrome#definition>>.

Treacher Collins syndrom a Goldenhar syndrom [online]. 2009 [cit. 14. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://www.treachercollinssyndrom.estranky.cz>>.

Treacher Collins Syndrome. *The National Craniofacial Association* [online]. 2007 [cit. 14. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://faces-cranio.org>>.

TURNER, S. R., RUMSEY, N., SANDY, J. R.: Psychological aspects of cleft lip and palate. *European Journal of Orthodontics* [online]. 1998, no. 20 [cit. 23. 3. 2010], pp. 407 - 415. Dostupné na WWW <<http://ejo.oxfordjournals.org/cgi/reprint/20/4/407.pdf>>.

VÁGNEROVÁ, M.: *Psychopatologie pro pomáhající profese*. rozšíř. a přeprac. vyd. Praha: Portál, 2004. ISBN 80-7178-802-3.

VÁGNEROVÁ, M.: *Vývojová psychologie*. Praha: Portál, 2000. ISBN 80-7178-308-0.

VALLINO-NAPOLI, L. D.: A Profile of the Features and Speech in Patients With Mandibulofacial Dysostosis. *Cleft Palate-Craniofacial Journal* [online]. 2002, vol. 39, no. 6 [cit. 13. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://www.cpcjournal.org/doi/full/10.1597/1545-1569%282002%29039%3C0623:APOTFA%3E2.0.CO;2>>.

VANČOVÁ, A.: *Edukácia viacnásobne postihnutých*. Bratislava: Sapiencia, 2001. ISBN 809671087X.

VAŠEK, Š., VANČOVÁ, A., HATOS, G. a kol.: *Pedagogika viacnásobne postihnutých*. Bratislava: Sapiencia, 1999. ISBN 80-967180-4-5.

VAŠEK, Š.: *Základy špeciálnej pedagogiky*. Bratislava: Sapiencia, 2003. ISBN 80-968797-0-7.

VENKATESH, R.: Syndromes and anomalies associated with cleft. *Indian Journal of Plastic Surgery* [online]. 2009, no. 42 [cit. 15. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2825080/?tool=pmcentrez>>.

VITÁSKOVÁ, K.: Narušení zvuku řeči. In VITÁSKOVÁ, K., PEUTELSCHMIEDOVÁ, A.: *Logopedie*. Olomouc: UPOL, 2005, str. 68 – 84. ISBN 80-244-1088-5.

VOHRADNÍK, M.: *Poruchy řečové komunikace u velofaryngeální insuficience*. Dolní Břežany: Skriptorium, 2001. ISBN 80-86197-24-7.

VOKURKA, M., HUGO, A. a kol.: *Velký lékařský slovník*. 5. aktualiz. vyd. Praha: Maxdorf, 2005. ISBN 8073450585.

Vrozené vady [online]. 2010 [cit. 13. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://genetika.wz.cz/vady.htm>>.

Vrozené vývojové vady [online]. 2010 [cit. 12. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://www.upmd.cz/?lang=cz&category=1-4-11-63-78>>.

VRTIČKA, K.: Dnešní význam velo-kardio-faciálního syndromu (Sedláčkově-Shprintzena) Ve vzpomínce na doc. MUDr. Evu Sedláčkovou u příležitosti 50. výročí uveřejnění jejího původního sdělení. *Otorinolaryngologie a Foniatrie* [online]. 2006, č. 1 [cit. 10. 2. 2010], pp. 50 – 53. Dostupný na WWW: <http://www.prolekare.cz/otorinolaryngologie-foniatrie-clanek?id=4904&confirm_rules=1>.

VYHNÁLEK, M.: Psychologie geneticky postižených dětí. In ŘÍČAN, P., KREJČÍŘOVÁ, D. a kol: *Dětská klinická psychologie*. Praha: Grada, 1997, str. 72 - 75. ISBN 80-7169-512-2.

WATTENDORF, D. J., USAF, M., MUENKE, M.: Fetal Alcohol Spectrum Disorders. *American Family Physician* [online]. 2005, vol. 72, no. 2 [cit. 13. 6. 2010], pp. 279 – 285. Dostupné na WWW: <<http://www.aafp.org/afp/2005/0715/p279.htm>>.

What is Apert Syndrome?. [online]. 2009 [cit. 5. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://www.apert.org/apert.htm>>.

What is PRS. *Pierre Robin Network* [online]. 2007 [cit. 12. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://pierrerobin.org/what-is-PRS.htm>>.

What is Velo-cardio-facial syndrome (VCFS)? *Velo-Cardio-Facial Syndrome Educational Foundation, Inc.* [online]. 2009 [cit. 12. 3. 2010]. Dostupné na WWW: <http://vcfsef.org/about_vcfs/general_information.html>.

WILLSON, A. C., MOOR, D. J., MOOR, M. H. et al.: Late presentation of upper airway obstruction in Pierre Robin sequence. *Arch Disability Children* [online]. 2000, no. 83 [cit. 15. 6. 2010], pp. 435 – 438. Dostupné na WWW: <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1718546/pdf/v083p00435.pdf?tool=pmcentrez>>.

WITZEL, M. A.: Communicative Impairment Associated with Clefting. In SHPRINTZEN, R. J., BARDACH, J.: *Cleft Palate Speech Management*. St. Louis: Mosby, 1995, str. 137 - 166. ISBN 0-8016-6447-0.

WORTHINGTON, S., COLLEY, A., FAGAN, K., DAI, K., LIPSON, A. H.: Anal anomalies: an uncommon feature of velocardiofacial (Shprintzen) syndrome?. *Journal of Medical Genetic* [online]. 1997, no. 34 [cit. 29. 3. 2010], pp. 79 – 82. Dostupné na WWW: <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1050852/pdf/jmedgene00243-0089.pdf?tool=pmcentrez>>.

ZÁMEČNÍKOVÁ, D.: Podpora osob se zdravotním postižením v rámci ergoterapie. In OPATŘILOVÁ, D., ZÁMEČNÍKOVÁ, D.: *Možnosti speciálně pedagogické podpory u osob s hybným postižením*. Brno: Masarykova univerzita, 2008, str. 107 – 134. ISBN 9788021045750

ZEMANOVÁ, M.: *Bipolární afektivní porucha* [online]. 2010 [cit. 16. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://www.plhb.cz/content/bipolarni-afektivni-porucha>>.

22q11.2 deletion syndrome. *Genetics Home Reference* [online]. 2007 [cit. 18. 6. 2010].
Dostupné na WWW: <<http://ghr.nlm.nih.gov/condition/22q112-deletion-syndrome>>.

SEZNAM PŘÍLOH

Příloha č. 1 Anamnestický dotazník

Příloha č. 2 Apert syndrom

Příloha č. 3 Pierre-Robin sekvence

Příloha č. 4 Treacher-Collins syndrom

Příloha č. 5 Velo-kardio-faciální syndrom

Příloha č. 1 Anamnestický dotazník (str. 70 a 71)

Důvěrné!

Anamnestický dotazník

Tento anamnestický dotazník slouží k získání nezbytných informací o Vašem dítěti, ze získaných údajů bude sepsána kazuistika v diplomové práci s názvem Syndromy spojené s orofaciálními rozštěpy.

Symptomatologie (příznaky nemoci)

- akné
- anomálie ledvin
- anomálie řitního otvoru
- antimongoloidní postavení očí
- baze jazyka posunuta vzad
- bipolární afektivní porucha
- deformace ušních boltců
- deprese
- gotické patro
- hypokalcemie (nedostatek vápníku)
- malá dolní čelist
- malá horní čelist
- mentální retardace
- mělké očníce (vystouplé oči)
- mongoloidní postavení očí
- narušení komunikační schopnosti
(poruchy řeči – šišlání, ráčkování, zadržávání, rychlé tempo řeči, huhňavost, opožděný vývoj řeči, nesrozumitelná řeč, nemluvnost)
- narušení mezičelistních vztahů
- nedostatečně vyvinuté lícní kosti
- nedostatečně vyvinutý brzlík
- nízko posazené uši
- oči posazené daleko od sebe
- opožděný vývoj motoriky
- ortodontické obtíže
- poruchy sluchu (převodní, percepční)
- předčasný srůst lebečních švů
- propadlá střední část obličeje
- orofaciální rozštěp
- snížená obranyschopnost organismu
- specifické poruchy učení (dyslexie, dysgrafie, dysortografie)
- srůst článků prstů na ruce a nohou
- vrozená srdeční vada
- zapadávání jazyka

Rodinná anamnéza

- Matka – věk v době porodu syna/dcery (měsíce a roky), zdravotní stav (současný i minulý), zaměstnání?
- Otec – věk v době narození syna/dcery (měsíce a roky), zdravotní stav (současný i minulý), zaměstnání?
- Sourozenci
 - nejsou?
 - Jsou (počet, zdravotní stav)?
- Objevil se syndrom spojený s orofaciálním rozštěpem ještě u někoho jiného v rodině (sourozenci, prarodiče, praprarodiče, tety, strýcové, sestřenice, bratřenci atd.)?

ANO x NE

- Objevil se orofaciální rozštěp v rodině (ret, patro, čelist)?

ANO x NE

- Vyskytují se v rodině jiná dědičná onemocnění?

ANO (jaká?) x NE

- Vyskytují se v rodině nějaké poruchy řeči („šišlání“, „ráčkování“, huhňavost, nemluvnost, opožděný vývoj řeči a jiné)?

ANO (jaké?) x NE

- Objevila se někdy v rodině porucha sluchu (nedoslýchavost, zbytky sluchu, hluchota)?

ANO x NE

Osobní anamnéza

- Jak probíhalo těhotenství (bez komplikací, s komplikacemi, prodělané nemoci, úrazy během těhotenství, užívané léky, alkohol, jde hlavně o první tři měsíce)?
- Termín porodu (předčasný, v termínu)?
- Průběh porodu (v normě, protražovaný)?

- Porodní hmotnost?
- První projevy syna/dcery (křik, dušení, kříšení), jiné výjimečnosti?
- Novorozenecká žloutenka

ANO x NE

- Vývoj do jednoho roku:

kojení (jak dlouho?), sání a polykání (nějaké problémy, vše v pořádku?), růst zubů, počáteční hlasové projevy (prosím, co nejpodrobněji – broukání, žvatlání, hraní si s mluvidly), první slova – kdy?, první věty – kdy?, sezení, chůze – kdy?

- Vývoj do tří let?

Sebeobslužné činnosti (kdy sám/sama jedl/a, jak udržoval/a čistotu)?

Noční pomočování?

ANO x NE

Srovnání jeho/jejích činností s vrstevníky.

- Vývoj řeči (kdy začal/a skloňovat, časovat?), specifika komunikace (znakový jazyk, jeho/její vlastní vymyšlený jazyk)? Hybnost mluvidel (otvírání pusy, olizování se)?
- Dýchání pusou x nosem?
- Zlozvyky (cucání prstů)?
- Upřednostňování pravé/levé ruky, kresebné aktivity (pokud máte z této doby nějaký obrázek, můžete ho zapůjčit), manipulace s předměty?
- Pozorovaná specifika (nechutenství, psychická traumata, smyslové vady, průběh spánku, noční pomočování)?
- Vývoj do školní docházky?
- Vývoj kresby (nechtěl/a nebo nerad/a kreslila, bavilo ho/ji to, kresba postavy)?
- Do jaké mateřské školy chodil/a? Jak proběhla adaptace na mateřskou školu?

- Vývoj v průběhu školní docházky?
- Do jaké základní školy chodil/a? Jak proběhla adaptace na školu (těšil/a se, netěšil/a, byl/a úzkostný/á)?
- Jakou rukou psal/a, srovnání jeho/jejích činností s vrstevníky (liší se (jak)- neliší se)?
- Řeč dnes (aktivní a pasivní slovní zásoba, artikulace (srozumitelná x nesrozumitelná), hovoří gramaticky správně?, tempo řeči, mimika, gesta, vyskytují se poruchy řeči)?
- Rozumové schopnosti (IQ)?
- Vyšetření v SPC nebo PPP

ANO (kdy, jaký byl závěr vyšetření?) x NE

Jak je dítě vnímáno okolím (rodinou, učitely, ...)?

Přítomnost výjimečných schopností?

ANO (jaké?) x NE

- Jaké operace syn/dcera podstoupil/a?
(plastickou operaci, odstranění krčních nebo nosních mandlí – kdy?)
- Prodělal/a nějakou vážnou nemoc, vysoké horečky, opakované záněty středního ucha, nějaký vážný úraz – kdy?
- Užívá dlouhodoběji nějaké léky?
- Navštěvujete (navštěvovali jste) logopedku? (klinickou, ve škole) - od kdy do kdy?
- S jakými obtížemi v řeči (neuměl/a některé hlásky, měl/a palatolalickou řeč (kvůli rozštěpu), poruchy hlasu)?
- Jak často jste logopedii navštěvovali, jaký byl průběh, logopedka spolupracovala s rodiči, ukazovala, co je potřeba cvičit doma a jak?

- Jaká byla slovní zásoba syna/dcery v době, kdy jste začínali navštěvovat logopedku (stejná jako u vrstevníků, používal/a méně slov)?
- Jaké byly/jsou výsledky logopedické péče (zlepšení (ve kterých oblastech), nezlepšilo se nic, zhoršil/a se (ve kterých oblastech))?
- Jak mluví dnes?
- Jaké jsou zkušenosti s logopedkou (byli jste spokojeni, nespokojeni, máte neutrální postoj k její práci)?
- Byl/a syn/dcera na nějakém vyšetření sluchu?

ANO (jaké vyšetření, kdy, výsledky?) x NE

- Výskyt specifických poruch učení (dyslexie, dysortografie, dysgrafie apod.)

ANO (jaké?) x NE

- Využili jste někdy psychologickou péči?

ANO (kdy, příčiny?) x NE

- Jak hodnotíte lékařskou péči v České republice?
- Jak jste byla spokojená s péčí lékařů, když se narodil/a syn/dcera? Byli informováni?
- Byly dostupné nějaké informace o syndromu? Kdo Vám tyto informace poskytl? Měla jste dostatek těchto informací? Jakým způsobem byly informace poskytnuty?
- Co Vám scházelo?(co se týče informací nebo péče)
- Je pro Vás snadné nebo obtížné komunikovat s odborníky? (proč)
- Jak to vidíte nyní? Zlepšila se informovanost?

Děkuji.

Příloha č. 2 Apert syndrom (str. 72 a 75)



Obr. 1 J.M., 3 dny po porodu.



Obr. 2 J. M., po operaci hlavy, věk 7 měsíců.



Obr. 3 L. S., několik dní po porodu.



Obr. 4 L. S., po operaci hlavy, věk 7 měsíců.

Příloha č. 3 Pierre-Robin sekvence (str. 80)



Obr. 5 L. K., 3 dny po porodu.



Obr. 6 L. K., věk 14 let.

Příloha č. 4 Treacher-Collins syndrom (str. 83 a 85)



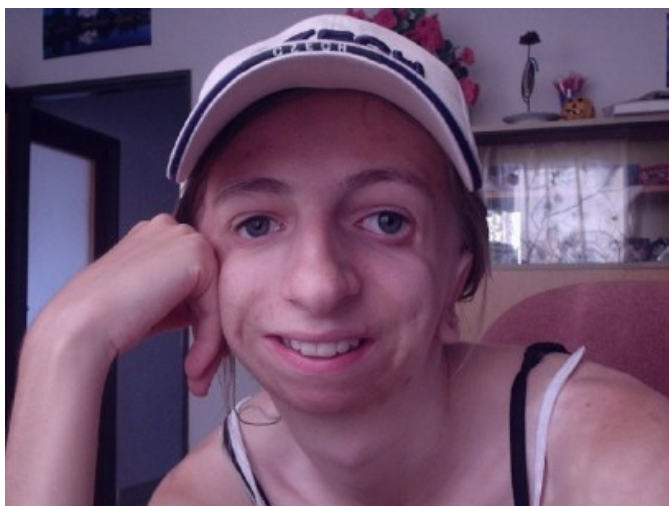
Obr. 7 E. D., několik dní po porodu.



Obr. 8 E. D., věk 21 let.



Obr. 9 M. N., věk 5 let.



Obr. 10 M. N., věk 22 let.

Příloha č. 5 Velo-kardio-faciální syndrom (str. 87)



Obr. 11 Z. D., věk 4 roky.

ANOTACE

Jméno a příjmení:	Monika Kunhartová
Katedra:	Ústav speciálněpedagogických studií
Vedoucí práce:	Doc. Mgr. Kateřina Vitásková, Ph. D.
Rok obhajoby:	2010

Název práce:	Syndromy spojené s orofaciálními rozštěpy
Název v angličtině:	Syndromes associated with orofacial clefts
Anotace práce:	Diplomová práce se zabývá terminologií, symptomatologií a etiologií syndromů spojených s orofaciálními rozštěpy, konkrétně Apert syndromu, Pierre-Robin sekvence, Treacher-Collins syndromu a Velo-kardio-faciálního syndromu. Dále se práce zabývá komplexní péčí o jedince s těmito syndromy v České republice. Zjišťuje, jaká je dostupnost informací o těchto syndromech a jak jsou rodiče spokojeni s komplexní péčí.
Klíčová slova:	Orofaciální rozštěp, Apert syndrom, Pierre-Robin sekvence, Treacher-Collins syndrom, Velo-kardio-faciální syndrom, komplexní péče, informovanost.
Anotace v angličtině:	Diploma thesis deals with a terminology, a symptomatology and an etiology of syndromes associated with orofacial clefts, in detail Apert syndrome, Pierre-Robin sequence, Treacher-Collins syndrome and Velo-cardio-facial syndrome. It describes a comprehensive care of people with these syndromes in The Czech Republic. It is interested in an availability of information about these syndromes and a parental contentment with a comprehensive care.
Klíčová slova v angličtině:	Orofacial cleft, Apert syndrome, Pierre-Robin sequence, Treacher-Collins syndrome, Velo-cardio-facial syndrome, comprehensive care, informedness.
Přílohy vázané v práci:	Příloha č. 1 Anamnestický dotazník Příloha č. 2 Apert syndrom Příloha č. 3 Pierre-Robin sekvence Příloha č. 4 Treacher-Collins syndrom Příloha č. 5 Velo-kardio-faciální syndrom
Rozsah práce:	108
Jazyk práce:	český