

Závěrečná práce

Žák s Marfanovým syndromem

Studijní program:

DVPP Další vzdělávání pedagogických pracovníků

Studijní obor:

Speciální pedagogika – studium v oblasti pedagogických věd

Autor práce:

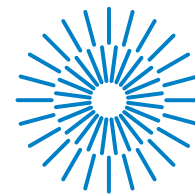
Mgr. Martina Nedbalová

Vedoucí práce:

Mgr. Miroslav Meier, Ph.D.

Katedra sociální práce a speciální pedagogiky

Liberec 2024



Zadání závěrečné práce

Žák s Marfanovým syndromem

Jméno a příjmení:

Mgr. Martina Nedbalová

Osobní číslo:

P23C00035

Studijní program:

DVPP Další vzdělávání pedagogických pracovníků

Studijní obor:

Speciální pedagogika – studium v oblasti pedagogických věd

Zadávací katedra:

Katedra sociální práce a speciální pedagogiky

Akademický rok:

2023/2024

Zásady pro vypracování:

Cíl závěrečné práce: Pozorovat a popsat obtíže žáka s Marfanovým syndromem ve výuce a navrhnout řešení k odstranění zjištěných obtíží.

Požadavky: Formulace teoretických východisek, analýza případu, příprava a zpracování pedagogické kazuistiky, formulace návrhů na opatření.

Metody: Rozhovor, pozorování.

Při zpracování závěrečné práce budu postupovat v souladu s pokyny vedoucího práce.

Rozsah grafických prací:

Rozsah pracovní zprávy:

Forma zpracování práce:

tištěná/elektronická

Jazyk práce:

čeština

Seznam odborné literatury:

DUNGL, P., aj., 2014. *Ortopedie*. 2. přepr. a dopl. vyd. Praha: Grada. ISBN 978-80-247-4357-8.

GURKOVÁ, E., 2011. *Hodnocení kvality života: pro klinickou praxi a ošetřovatelský výzkum*. Praha: Grada. ISBN 978-80-247-3625-9.

POLÁK, M., 2022. *Syndromy ve vnitřním lékařství od A do Z*. Praha: Grada. ISBN 978-80-271-1238-8.

VOJÁČEK, J., ŽÁČEK, P., DOMINIK, J., aj., 2016. *Aortální nedomykavost*. Praha: Grada. ISBN 978-80-247-5685.

ZIKL, P., 2014. *Terapie ve speciální pedagogice: (ergoterapie, fyzioterapie, bazální stimulace)*. Hradec Králové: Gaudeamus. ISBN 978-80-7435-4939.

Vedoucí práce:

Mgr. Miroslav Meier, Ph.D.

Katedra sociální práce a speciální pedagogiky

Datum zadání práce:

24. května 2024

Předpokládaný termín odevzdání: 6. prosince 2024

L.S.

doc. PaedDr. Aleš Suchomel, Ph.D.
děkan

prof. RNDr. Jan Pícek, CSc.
garant studijního programu

V Liberci dne 24. června 2024

Prohlášení

Prohlašuji, že svou závěrečnou práci jsem vypracovala samostatně jako původní dílo s použitím uvedené literatury a na základě konzultací s vedoucím mé závěrečné práce a konzultantem.

Jsem si vědoma toho, že na mou závěrečnou práci se plně vztahuje zákon č. 121/2000 Sb., o právu autorském, zejména § 60 – školní dílo.

Beru na vědomí, že Technická univerzita v Liberci nezasahuje do mých autorských práv užitím mé závěrečné práce pro vnitřní potřebu Technické univerzity v Liberci.

Užiji-li závěrečné práce nebo poskytnu-li licenci k jejímu využití, jsem si vědoma povinnosti informovat o této skutečnosti Technickou univerzitu v Liberci; v tomto případě má Technická univerzita v Liberci právo ode mne požadovat úhradu nákladů, které vynaložila na vytvoření díla, až do jejich skutečné výše.

Současně čestně prohlašuji, že text elektronické podoby práce vložený do IS/STAG se shoduje s textem tištěné podoby práce.

Beru na vědomí, že má závěrečná práce bude zveřejněna Technickou univerzitou v Liberci v souladu s § 47b zákona č. 111/1998 Sb., o vysokých školách a o změně a doplnění dalších zákonů (zákon o vysokých školách), ve znění pozdějších předpisů.

Jsem si vědoma následků, které podle zákona o vysokých školách mohou vyplývat z porušení tohoto prohlášení.

Poděkování

Chtěla bych poděkovat svému vedoucímu práce panu Mgr. Miroslavu Meierovi, Ph.D. za cenné rady a odborné vedení mé závěrečné práce.

Anotace

Cílem závěrečné práce bylo pozorovat a popsat obtíže žáka s Marfanovým syndromem ve výuce a navrhnout řešení k odstranění zjištěných obtíží. Teoretická část obsahuje kapitoly Marfanův syndrom, diagnostika onemocnění, projevy onemocnění, Marfanův syndrom u dětí, léčba Marfanova syndromu a vliv postižení na život jedince. Praktická část zahrnuje kapitoly anamnéza, anamnestické šetření a navrhovaná doporučení, použité diagnostické metody, navrhovaná doporučení. Následuje závěr, seznam literatury a příloha.

Klíčová slova: kazuistika, Marfanův syndrom, obtíže, postižení, specifika, učivo, výuka, žák.

Annotation

The aim of the final thesis was to observe and describe the difficulties faced by a student with Marfan syndrome in the educational setting and to propose solutions to address these identified challenges. The theoretical section includes chapters on Marfan syndrome, disease diagnosis, manifestations of the condition, Marfan syndrome in children, treatment of Marfan syndrome, and the impact of the condition on an individual's life. The practical section includes chapters on medical history, anamnesis investigation, and proposed recommendations, as well as the diagnostic methods used. This is followed by a conclusion, a list of references, and an appendix.

Key words: case study, Marfan syndrome, difficulties, condition, specifics, curriculum, teaching, student.

Obsah

Úvod	9
Teoretická část	10
1 Marfanův syndrom.....	11
1.1 Diagnostika onemocnění	11
1.2 Projevy onemocnění.....	12
1.3 Marfanův syndrom u dětí	13
1.4 Léčba Marfanova syndromu	14
1.5 Vliv postižení na život jedince	15
1.6 Vzdělávání žáka s Marfanovým syndromem ve škole běžného typu	16
Praktická část	18
2 Kazuistika	19
2.1 Anamnéza	19
2.1.1 Osobní anamnéza	19
2.1.2 Rodinná anamnéza	20
2.1.3 Školní anamnéza	20
2.2 Anamnestické šetření.....	21
2.2.1. Pozorování.....	21
2.2.2 Rozhovor	23
2.3 Navrhovaná doporučení.....	24
2.3.1 Navrhovaná doporučení pro žáka	24
2.3.2 Navrhovaná doporučení pro rodinu	24
2.3.3 Navrhovaná doporučení vzhledem ke škole.....	25
Závěr.....	27
Zdroje	28
Seznam příloh	31

Úvod

Ačkoli žijeme v pokročilé době, Marfanův syndrom zůstává relativně neznámou nemocí. Její objevení bylo pro lékaře a vědce velmi složité a časově náročné. Jedná se o dědičné onemocnění, které může zůstat skryté, pokud genetická informace nebyla přenesena z předků. I když lidé s Marfanovým syndromem často vynikají z davu svým vzhledem, například vyšší postavou a delšími končetinami, nelze automaticky předpokládat, že každý takový jedinec je nemocný. Tyto charakteristiky jsou však pro tuto nemoc typické.

Dlouhou dobu byl tento syndrom přehlížen a lékaři nebyli schopni pochopit důvody, proč vysocí lidé náhle a v mladém věku umírají. V současnosti je Marfanův syndrom známější mezi lékaři, ale stále málo mezi širokou veřejností. Mnoho lidí se o něm nedozví po celý svůj život, v pokročilé fázi může být smrtelný.

Závěrečná práce je věnována chlapci, který má od svých 3 let diagnostikovaný Marfanův syndrom. Téma si autorka závěrečné práce vybrala kvůli své osobní zkušenosti – pracuje jako asistentka pedagoga na běžné základní škole, kam tento žák dochází. Čtenáři se z kazuistiky dozví, jaká omezení syndrom přináší do každodenního života, a jak náročná může být cesta k základnímu vzdělání u žáků s Marfanovým syndromem.

Závěrečná práce je rozdělena na dvě hlavní části. První část, teoretická, je členěna do kapitol: Marfanův syndrom, diagnostika onemocnění, projevy onemocnění, Marfanův syndrom u dětí, léčba Marfanova syndromu a vliv postižení na život jedince.

Ve druhé části závěrečné práce, kazuistické, je popsána osobní, rodinná a školní anamnéza vybraného jedince. Je zde také provedeno anamnestické šetření ve formě rozhovoru a pozorování. Závěr praktické části obsahuje navrhovaná doporučení pro školu, žáka a žakovu rodinu.

Cílem závěrečné práce je pozorovat a popsat obtíže žáka s Marfanovým syndromem ve výuce a navrhnout řešení k odstranění zjištěných obtíží.

Teoretická část

1 Marfanův syndrom

Marfanův syndrom byl poprvé identifikován francouzským pediatrem Antoinem Bernardem-Jeanem Marfanem 28. února 1896 v Paříži. Marfan si všiml zvláštních rysů u pětileté dívky jménem Gabriella P., jejíž dlouhé a štíhlé končetiny ho zaujaly. Popsal je jako zvláštní fenotyp, což v té době představovalo průlomovou informaci pro lékařskou komunitu. Zajímavé je, že rentgen byl objeven jen o rok dříve (Léonard a Morin 2008, s. 562).

Antoine-Bernard Marfan jako první upozornil na kosterní abnormality, které zahrnují prerůstání kostí a ochablé klouby. Tyto příznaky jsou typické pro dědičné onemocnění pojivové tkáně, které bylo na jeho počest nazváno Marfanův syndrom (Verstraeten, a kol. 2016, s. 527).

Marfanův syndrom představuje dědičné onemocnění pojivové tkáně, které ve třech čtvrtinách případů přechází z rodičů na děti. Nicméně, může se stát, že i rodičům bez Marfanova syndromu se narodí dítě s tímto onemocněním. Pro stanovení diagnózy se vyžaduje postižení alespoň dvou tělesných systémů nebo genetický test, který odhalí mutaci genu pro fibrilin (Maňásková 2010).

Kvůli tomu, že u některých jedinců jsou příznaky Marfanova syndromu velmi mírné a oni sami netuší, že tímto onemocněním trpí, je obtížné diagnostikovat a přesně určit, jak často se tato nemoc vyskytuje v celé populaci (Dietz, a kol. 2019).

V minulosti se průměrná délka života pacientů s Marfanovým pohybovala mezi 35 a 40 lety (Maňásková 2010). Dnes se však díky kombinaci chirurgických zákroků a léčby beta-blokátory jejich průměrná délka života prodloužila až na 72 let (Ammash, Sundt, Connolly 2008, s. 34).

1.1 Diagnostika onemocnění

Diagnostikovat Marfanův syndrom je náročné, protože příznaky se mohou značně lišit co do kombinace a závažnosti. K přesnému určení diagnózy je nezbytné důkladné lékařské vyšetření (Maňásková 2010). Diagnóza se opírá o specifická kritéria, která zahrnují rodinnou anamnézu, vyšetření očí, kardiovaskulárního systému a pohybového aparátu (Marfanek.cz 2016).

Diagnóza u pacientů s Marfanovým syndromem se často liší, z důvodu rozdělení do dvou hlavních skupin. Klíčovými diagnostickými kritérii jsou pozitivní rodinná anamnéza (dědičnost), klinické příznaky typické pro Marfanův syndrom a zjištění ze zobrazovacích vyšetření. První skupina zahrnuje pacienty s pozitivní rodinnou anamnézou, což je případ u zhruba 85 % z nich, zatímco druhá skupina zahrnuje pacienty bez takové anamnézy (Dungl, a kol. 2014, s. 245).

Rentgenové vyšetření je jednou ze základních metod pro posouzení stavu pohybového aparátu. Na rentgenových snímcích lze zaznamenat rozšíření dřevné dutiny kostí na úkor kompaktní hmoty. Metakarpy, metatarzy a proximální články prstů bývají prodloužené, zatímco střední a distální články se jeví jako zkrácené (Klener, a kol. 2006, s. 365). Dále se při diagnostice posuzují různé deformity hrudníku a páteře, příznaky u palce a zápěstí, poměr mezi rozpažením rukou a výškou těla, a také srovnání horní a dolní části těla (Dungl, a kol. 2014, s. 246).

1.2 Projevy onemocnění

Marfanův syndrom se projevuje v několika klíčových oblastech, jako jsou kosterní systém, oči a kardiovaskulární soustava. Neexistuje jednoznačná metoda pro jeho diagnostiku, avšak lidé s tímto onemocněním často vykazují podobné charakteristiky (Vyskočil 2001, s. 19). Nejzávažnější příznaky tohoto syndromu se týkají srdce a aorty. Problémem je, že se jedná o vzácné onemocnění, a mnozí postižení o něm ani nevědí. S Marfanovým syndromem je spojováno více než 30 různých klinických projevů, které se mohou lišit svou závažností (Maňásková 2010).

Pacienti s Marfanovým syndromem se vyznačují extrémně dlouhými končetinami, zejména v distálních částech¹. Charakteristickými znaky tohoto syndromu jsou také vysoká a štíhlá postava. Zajímavé je, že rozpětí paží u těchto jedinců přesahuje jejich celkovou výšku (Manusov, Martucci 1995, s. 43). Délka trupu je oproti celkové výšce kratší, což je zřetelné zejména při porovnání délky horních a dolních končetin (Dungl, a kol. 2014, s. 246).

Dalším, ale nikoli typickým příznakem Marfanova syndromu, je tzv. „příznak palce“, kdy palec přesahuje vnitřní stranu ruky na malíkové straně při sevření pěsti. Dále se jedná o „příznak zápěstí“, který se objeví, když pacient otočí prsty kolem zápěstí a palec přesahuje přes ukazováček (Dungl, 2014). Příznak palce se někdy označuje jako Steinbergův. I když existuje málo údajů o výskytu tohoto jevu u lidí bez Marfanova syndromu a lidí s Marfanovým syndromem, zůstává tento příznak populární díky své jednoduchosti (Pollock, a kol. 2021).

Podobně funguje i Walker-Murdochův znak na zápěstí. Tento test spočívá v tom, že si člověk s Marfanovým syndromem otočí palec a malíček jedné ruky kolem zápěstí druhé ruky, těsně

¹ Distální části jsou oblasti těla, které jsou dál od středu nebo trupu, například prsty na rukou a nohou.

nad zápěstní kostí. Pokud palec překryje celý nehet malíčku, je znak pozitivní (Pollock, a kol. 2021).

Lidé s Marfanovým syndromem často mají úzkou a protáhlou lebku, výraznou dolní čelist a vysoké gotické patro (Dungl, a kol. 2014, s. 247). V oblasti hlavy je také typický dlouhý, štíhlý krk a úzký obličej s výrazným nosem. Dále se mohou vyskytnout dlouhé a ploché nohy, což je důsledek uvolněných kloubů kotníků, a také kladívkovité prsty na nohou (Manusov, Martucci 1995, s. 43).

Jednou z charakteristických vad je dislokace čočky oka, která se často projevuje výraznou krátkozrakostí (Dungl, a kol. 2014, s. 246). Dislokace čočky znamená, že čočka se posune mimo optickou osu oka (Manusov, Martucci 1995, s. 42).

Mezi časté deformity patří nadměrný růst žeber do délky. Kloubní uvolněnost je dalším typickým příznakem této nemoci. Významné problémy se vyskytují také v oblasti páteře, kde se může objevit hyperkyfóza, závažná skolióza zasahující často více než 14 obratlových úrovní, a nestabilita krční páteře (Dungl, a kol. 2014, s. 247).

Mezi nejběžnější příznaky patří zvětšení vzestupné části aorty a nedomykavost mitrální chlopně. Je důležité zdůraznit, že kardiovaskulární onemocnění jsou nejčastější příčinou úmrtí lidí s Marfanovým syndromem (Dungl, a kol. 2014, s. 247). Závažnost kardiovaskulárních problémů ovlivňuje prognózu, očekávanou délku života a hraje klíčovou roli při rozhodování o vhodné léčbě (Manusov, Martucci 1995, s. 44).

1.3 Marfanův syndrom u dětí

Příznaky Marfanova syndromu se u dětí často začínají objevovat kolem desátého roku života. Nedostatek fibrilinu vede k natahování tkání, což způsobuje, že děti jsou vysoké a štíhlé. Klouby mívají větší rozsah pohybu, než je běžné, a kosti končetin a prstů jsou delší. Hrudní kost může být buď výrazně vystouplá, nebo naopak propadlá. Skolióza je také častým problémem. Většina dětí s tímto syndromem má srdeční chlopně, které nejsou zcela v pořádku, což vede k srdečnímu šelestu. Přibližně polovina dětí s Marfanovým syndromem se potýká s krátkozrakostí (Maňásková 2010).

Vysoký vzrůst u žáků s Marfanovým syndromem často vede k tomu, že jsou přesouváni do zadní části třídy, což může být problematické vzhledem k jejich časté krátkozrakosti. V tělesné výchově by se mělo dbát na to, aby se vyhnuli sportům s větším fyzickým kontaktem a nároky

na klouby, jako jsou basketbal, volejbal, fotbal nebo hokej. Přesto by neměli být zcela vyřazeni z kolektivních aktivit, aby se necítili izolovaní. Je důležité, aby se vyhýbali zvedání těžkých předmětů, včetně školních tašek. Kvůli častým zdravotním problémům mohou děti s Marfanovým syndromem ve škole často chybět a musí pak dohánět učivo. Mnoho z nich také zápasí s nízkým sebevědomím kvůli svému odlišnému vzhledu (Marfanek.cz 2016).

1.4 Léčba Marfanova syndromu

Vzhledem k prognóze Marfanova syndromu je klíčové zaměřit se na prevenci život ohrožujících komplikací. Lékaři, kteří se starají o lidi s tímto onemocněním, by měli úzce spolupracovat, aby dosáhli co nejlepších výsledků a stabilizovali jejich zdravotní stav. Je důležité, aby léčba zahrnovala také psychosociální podporu, protože život s Marfanovým syndromem může být velmi náročný a převrátit se naruby (Manusov, Martucci 1995, s. 45).

Pro Marfanův syndrom zatím neexistuje žádný lék; lze pouze zmírnit některé abnormality a symptomy, které se u lidí s Marfanovým syndromem objevují (Maňásková 2010). Oční lékaři například mohou řešit problémy s očima, zatímco chirurgové a internisté se zaměřují na léčbu disekce aorty (Štefánek 2011). I když nelze dosáhnout úplného vyléčení ani výrazného zlepšení zdravotního stavu, opotřebování organismu probíhá rychle a selhání životně důležitých orgánů může nastat i u mladých pacientů. Toto onemocnění je tedy trvalé. Nicméně úprava životního stylu a pravidelné lékařské prohlídky mohou snížit riziko komplikací a pomoci v jejich prevenci (Navrátilová, Sajbrtová 2012).

Lidé s Marfanovým syndromem jsou často pod pravidelným dohledem lékařů, kteří se zaměřují na léčbu příznaků tohoto onemocnění. Největší pozornost je věnována sledování kardiologem kvůli srdečním problémům a ortopedem kvůli poruchám pojivové tkáně a muskuloskeletálního systému. Chirurgická léčba kloubních potíží se nedoporučuje, protože obtíže se po operaci obvykle vracejí (Dungl, a kol. 2014, s. 247).

Beta-blokátory, které patří mezi léky na snížení krevního tlaku, jsou účinné a mohou být bezpečně užívány i během těhotenství. Tyto léky, spadající do kategorie sympatolytik, pomáhají také snižovat srdeční frekvenci. V těhotenství jsou metoprolol a labetalol preferovanými léky. Atenolol by se gravidním ženám neměl podávat, protože může způsobit růstové omezení plodu, spontánní potrat nebo jiné komplikace (Cox, Ginde, Kuhlmann, a kol. 2014, s. 800).

Bentallova operace představuje jednu z možností léčby Marfanova syndromu, především pro jedince, kteří potřebují náhradu aortálního kořene. Při tomto kardiokirurgickém zákroku je nutné použít mimotělní oběh (Mookhoek, Korteland, Arabkhani, a kol. 2016, s. 1686). Je však známo, že bioprotézy používané při Bentallově operaci se často opotřebují, což zvyšuje riziko nutnosti reoperace, a to i u mladších lidí s Marfanovým syndromem (Albertini, Dell'amore, Zussa, a kol. 2007, s. 2).

Alternativní možností k Bentallově operaci je implantace externí podpory kořene aorty ExoVacs. Při tomto postupu chirurg pevně obalí kořen aorty a část vzestupné aorty speciální polymerovou sítkou, čímž se zabrání dalšímu rozšiřování aorty. Tento zákrok byl poprvé proveden v Londýně v roce 2004 a pacienti po něm podstupují každého půl roku sledování pomocí magnetické rezonance. Po aplikaci ExoVacs se rozměry aorty nemění a žádný z pacientů neměl problémy s natržením stěny aorty. Výhodou této operace je, že nevyžaduje mimotělní oběh, ačkoli jeho použití může být doporučeno u pacientů s deformitami hrudní stěny nebo jinými komplikacemi. Navíc po implantaci ExoVacs není nutné užívat antikoagulantia a zákrok nebrání těhotenství (Kočková 2016).

V České republice se tento typ operace provádí pouze na dvou pracovištích: v Institutu klinické a experimentální medicíny (IKEM) v Praze a ve Fakultní nemocnici v Hradci Králové (Kočková 2016).

1.5 Vliv postižení na život jedince

Jedinci s Marfanovým syndromem často čelí nižší kvalitě života ve srovnání s ostatními. Kvalita jejich života je ovlivněna rozsahem a typem onemocnění, rychlostí diagnózy, dodržováním léčby a režimových opatření. Tyto faktory mají dopad nejen na samotného jedince s Marfanovým syndromem, ale i na jeho rodinu. Pokud je onemocnění vážné, pacienti mohou být nuceni požádat o invalidní důchod nebo zkrácení pracovního úvazku, což se odráží i na jejich finanční situaci. Proto je zásadní, aby lidé s Marfanovým syndromem pečlivě dodržovali doporučená režimová opatření a snažili se předcházet komplikacím (Maňásková, 2010).

Marfanův syndrom, podobně jako jiná postižení, přináší pro pacienty různá omezení v každodenním životě. Lidé s touto diagnózou se mohou věnovat atletickým aktivitám a sportům, které nevyžadují maximální fyzické nasazení a nezpůsobují nadměrnou zátěž. Je klíčové, aby se vyvarovali činnostem, které zvyšují srdeční frekvenci nebo krevní tlak. Mladiství s Marfanovým syndromem by měli mít odpuštěnou účast na tělesné výchově

v případě rizikových a kontraindikovaných sportů pro toto onemocnění (Bitterman, Sponseller 2017, s. 608).

Osoby s Marfanovým syndromem by se měly vyhýbat aktivitám, zaměstnáním a sportům, které zahrnují prudké pohyby hlavy a těla, skoky, napínání, tlačení či zvedání těžkých předmětů. Je důležité vyloučit sporty jako například box, zápas, vzpírání, fotbal, hokej, basketbal, volejbal, vodní lyžování, skoky do vody, trampolínu, potápění, přeskoky přes nářadí, veslování, statické posilování, dlouhodobé zadržování dechu, cvičení ve dvojicích a šplh (Maňásková 2010).

Doporučují se aktivity, které jsou nesoutěžní, izokinetické a nekontaktní, tedy takové, při nichž nehrozí střet se spoluhráči nebo s nářadím, ani náhlé zastavení či změna směru. Vhodné jsou například lehké cvičení, rekreační plavání, nenáročná cykloturistika, pomalý jogging a chůze. Srdeční frekvence by neměla překročit 110 úderů za minutu. Jakmile se dostaví únava, je nutné okamžitě přestat. Vždy je důležité zohlednit svůj zdravotní stav (Maňásková 2010).

1.6 Vzdělávání žáka s Marfanovým syndromem ve škole běžného typu

Pro úspěšné začlenění žáka s Marfanovým syndromem do školního prostředí je klíčová úzká spolupráce mezi učiteli, rodiči a školskými poradenskými zařízeními. Tato spolupráce začíná podrobnou diskusí o tom, jaké konkrétní potřeby žák má a jaké úpravy, popř. podpůrná opatření, by mu mohla pomoci ve výchovně-vzdělávacím procesu. Marfanův syndrom sice neovlivňuje intelekt, ale jeho projevy, jako jsou zhoršený zrak nebo problémy s motorikou, mohou mít dopad na způsob, jakým žák vnímá a zpracovává informace (The Marfan Foundation 2012).

Pro zajištění co nejlepšího výchovně-vzdělávacího zážitku je důležité, aby učitelé přizpůsobili výukové metody a prostředí potřebám žáka. Například, pokud má žák problémy se zrakem, je vhodné ho posadit blíže k tabuli, aby měl lepší výhled. Učitelé mohou také přizpůsobit učební materiály tak, aby měly větší a čitelnější písmo, což usnadní žákovi čtení a porozumění textu (Vítková, a kol. 2004, s. 263).

Dalším praktickým opatřením může být použití speciálních psacích potřeb, které mají širší úchop, což může pomoci žákovi s motorickými obtížemi lépe psát. Pokud je pro žáka obtížné psát ručně delší texty, může být užitečné umožnit mu psaní na počítači, což může výrazně zjednodušit a urychlit jeho práci (Vítková, a kol. 2004, s. 263).

V případě, že je školní taška žáka příliš těžká, je možné zajistit, aby měl doma druhou sadu učebnic. Tím se sníží fyzická zátěž spojená s každodenním nošením těžké tašky do školy a ze školy, což může mít pozitivní vliv na zdraví a pohodu žáka (The Marfan Foundation 2012).

Kromě těchto praktických úprav je zásadní, aby učitelé a školní personál přistupovali k žákovi s Marfanovým syndromem stejně jako k ostatním žákům, s ohledem na jeho specifické potřeby. To znamená, že žák by měl mít přístup ke všem školním aktivitám a příležitostem, stejně jako jeho spolužáci, přičemž individuální úpravy by měly být diskrétní a respektovat jeho důstojnost.

V našem školství je integrace, resp. inkluze a podpora žáků s různými vzdělávacími potřebami stále více akceptována a podporována, což vytváří prostředí, kde se každý žák může cítit přijímán a respektován. Školy mají často k dispozici různé zdroje a odborníky, kteří mohou pomoci s implementací potřebných úprav a zajistit, že všichni žáci dostanou podporu, kterou potřebují k úspěchu (Tannenbergerová 2016, s. 63)

Je také důležité, aby rodiče byli pravidelně informováni o pokrocích a výzvách, kterým jejich dítě čelí, a aby se podíleli na rozhodnutích týkajících se jeho vzdělávání. Tím se posílí spolupráce mezi školou a rodinou a je zajištěno, že žák dostane konzistentní podporu jak doma, tak ve škole (Tannenbergerová 2016, s. 70).

Konečným cílem všech těchto snah je vytvořit školní prostředí, které je otevřené a přístupné pro všechny žáky, bez ohledu na jejich individuální potřeby. Tím se nejen zlepšuje kvalita výchovy a vzdělávání, ale také se podporuje rozvoj vzájemného respektu, empatie a porozumění mezi všemi členy školní komunity (Tannenbergerová 2016, s. 71).

Praktická část

2 Kazuistika

2.1 Anamnéza

V této části je podrobněji popsána osobní, rodinná a školní anamnéza žáka 9. ročníku běžné základní školy s Marfanovým syndromem.

2.1.1 Osobní anamnéza

Průběh těhotenství u matky bez obtíží. Porod proběhl císařským řezem, 10 dní před termínem, nekříšen a narodil se jedinec (nyní 15 let) s porodní hmotností 2,8 kg a délkou 48 cm. První přísátí po porodu proběhlo bez komplikací a jedinec byl kojen do 4 měsíců. Po narození byla u jedince zjištěna asymetrie obličeje. Během vývoje lehce opožděn, po roce začal chodit za ruce. Očkování probíhala dle očkovacího kalendáře. V dětství zjištěna alergie na Mydrum (oční kapky). V předškolním věku byl sledován neurologem pro lehkou mentální retardaci a hypotrofii pravé poloviny obličeje. V roce 2009 měl naplánované MRI mozku a oční, genetické, ORL vyšetření.

Když byly chlapci 3 roky, byl mu diagnostikován Marfanův syndrom (mj. charakteristický růst dlouhých kostí, vývojová vada zraku, postižení srdce) na základě dědičnosti. Ve 3 letech měl dle zprávy o genetickém vyšetření dlouhé prsty na rukou, lehce vpáčený hrudník, skluznou testes. Asymetrie obličeje byla méně zřetelná, znatelná především asymetrie očních štěrbin. Vývoj dle neurologa odpovídal věku. Od 3 let je v péči kardiologa a očního lékaře.

V 5 letech mu na Oční klinice FN Motol byla zjištěna dislokace čoček oboustranně. Na základě této diagnózy byla navržena doporučení pro mateřskou školu – omezit výskoky, doskoky a běh. Dále vzhledem k horšímu vidění by měl mít možnost přiblížení k předmětům, osahání, eventuálně další úlevy. V 5 letech mu byl dále z oddělení kardiologie diagnostikován prolaps trikuspidální chlopně se středně významnou regurgitací, prolaps trikuspidální chlopně s méně významnou regurgitací a dilatace kořene aorty.

Chlapec je od dětství často nemocný, ale jinak bez výrazných obtíží. Vývoj řeči probíhal normálně. V mateřské škole prospíval, rozuměl a uměl mnoho slov.

Při kontrolním vyšetření v 6 letech přetrvávala asymetrie očních štěrbin. V 7 letech měl chlapec vysoké čelo, pokles horního víčka, lehkou asymetrii lebky a obličeje, trvá kraniofaciální

dysmorfizmus, symetricky utvářená žebra s prominencí dolních žebër, lehce vpáčený hrudník, celkovou centrální hypotomií se zvýšenou exkurzibilitou v kloubech.

V 8 letech mu byly předepsány brýle OP -2,0 = -4,5/160; OL -2,0 = -4,5/20. Když bylo chlapci 9 let, došlo ke zhoršení vidění. Byly mu předepsány brýlové korekce OP -3,0 = 2,50/160; OL 2,50=2,50/20.

V současné době je jedinci 15 let a dokončuje základní školu. Chlapec se symptomy Marfanova syndromu je veselý, velmi dobře sociálně začleněn, přátelský, dobře spolupracuje. Mezi jeho neoblíbenější činnosti patří rybaření.

2.1.2 Rodinná anamnéza

Chlapec žije s matkou, otcem a 1 bratrem v rodinném domě. Matka má vystudovanou střední zdravotnickou školu, ukončenou maturitní zkouškou. V současné době pracuje ve zdravotnictví, je matkou biologickou a s ničím se neléčí, pouze nosí brýle. Otec vystudoval střední odborné učiliště, ukončené výučním listem a momentálně pracuje jako zedník. Je biologickým otcem a byl mu prokázán Marfanův syndrom, nosí brýle. Rodiče mají 2 syny. Starší syn, jedincův bratr, kterému je 23 let nosí dioptrické brýle. Na základní škole studoval jako ostatní intaktní žáci, momentálně studuje učební obor.

Vztahy členů rodiny jsou bezkonfliktní a všichni spolu žijí šťastní, spokojení a navzájem se podporují. Občas se říká, že mladší sourozenci to mívají jednoduší, chlapec to ovšem tak jednoduché, vzhledem k jeho postižení, úplně nemá. To ale nemění nic na vztazích v rodině, kde chlapce milují stejně jako staršího bratra. V rodinách obou rodičů brýle.

Karyotypy: proband: 46, XY, t (1;10) (q 23; p 13) pat

Matka probanda: 46, XX

Otec probanda: 46, XY, t (1;10) (q 23; p 13)

2.1.3 Školní anamnéza

Žák chodí do běžné základní školy v malém městě a je vzděláván dle rámcového vzdělávacího programu pro základní vzdělávání. Ve třídě je celkem 21 žáků a ve třídě nejsou jiní žáci s postižením či specifickými poruchami učení. Ve třídě je od 1. ročníku přítomen asistent pedagoga. Chlapec byl po celou dobu prvního a druhého stupně omluven z tělesné výchovy.

Od začátku povinné školní docházky neměl problém se začleněním do kolektivu. V 1. ročníku seděl žák v první lavici a zvládal vše bez potíží. Subjektivně nepociťoval zhoršení vidění. Doporučení od lékaře bylo: normální režim a životospráva, nevhodné sprinty, zvedání těžkých břemen, šplh, sporty s rizikem úrazu hrudníku, zvedání těžkých předmětů. Během prvního stupně vše zvládal pomocí asistentky pedagoga i svépomocí.

Třídní učitelka na první stupni se snažila žákovi a rodině vyjít vždy maximálně vstříc. Žák má na ní velmi dobré vzpomínky.

Chlapec je od počátku povinné školní docházky zařazen do 3. stupně podpůrných opatření a do třídy je přidělen asistent pedagoga. Nyní je žákem 9. ročníku. Chlapec má mírně neohrabané držení těla a slabší koordinaci pohybů. Vážnějším problémem je jemná motorika, zejména grafomotorika, která je po celou dobu školní docházky na velmi špatné úrovni. Školní práce je též výrazně ovlivněna nižší kvalitou zrakového vnímání, horší koordinací ruky a oka a snazší unavitelností. Velký podíl má také tělesné oslabení vyplývající ze syndromu – bolest hlavy, kloubů, nutnost odpočinku. Chlapec obtížně manipuluje s pracovními listy, s vlastními pomůckami a potřebuje dopomoc při zvládání těchto činností.

2.2 Anamnestické šetření

Cílem anamnestického šetření je pozorovat a popsat obtíže žáka s Marfanovým syndromem ve výuce.

2.2.1. Pozorování

Pozorování bylo realizováno po dobu jednoho týdne v září 2024, na základní škole běžného typu, v 9. ročníku, kam nyní žák s Marfanovým syndromem dochází. Autorka se zaměřila na pozorování a popsání obtíží žáka s Marfanovým syndromem ve výuce. Výsledky pozorování autorka zaznamenávala do poznámkového bloku. Následně byly poznámky přepsány do souvislého textu na počítači.

Žák s Marfanovým syndromem se v průběhu výuky potýká s několika specifickými obtížemi, které ovlivňují jeho výchovně-vzdělávací proces napříč různými vyučovacími předměty. Jedním z hlavních problémů je jeho zhoršené vidění, které mu způsobuje značné potíže při sledování výuky.

Žák často nevidí na tabuli, ať už se jedná o klasickou tabuli nebo o prezentace na interaktivní tabuli. Pokud vyučující využívají na běžnou tabuli barevné křídly, žák napsaný text nemůže přečíst a často si napsaná slova či věty domýšlí. Autorka závěrečné práce si všimla, že tabule nebyla pečlivě smazaná a byly na ní zaschlé bílé skvrny od křídly, což též vedlo k špatnému dekódování vět, příkladů apod. Dále vedlo k obtížím se čtením textu na mokré tabuli, která nebyla dostatečně suchá.

Stejně tak má žák problémy s čtením zápisků, které jsou napsány na počítači a které jsou psané menším písmem než 16 bodů. Tyto vizuální bariéry mu brání v plném zapojení do výuky a vyžadují, aby učitelé přizpůsobili své materiály jeho potřebám, například zvětšením písma nebo poskytnutím zápisků v digitální formě.

Další výzvou pro tohoto žáka je tělesná výchova, které se kvůli omezením spojeným s Marfanovým syndromem nemůže účastnit. Tato omezení ovlivňují nejen jeho fyzickou aktivitu, ale také sociální interakci s vrstevníky během těchto hodin. Místo hodin tělesné výchovy má žák hodiny „psaní všemi deseti“² na počítači.

Ve třídě se žák potýká s problémy s orientací v prostoru, zejména pokud nejsou tašky a ostatní předměty pověšené na určeném místě u lavice. O tašky zakopává, nebo se pohybuje značně opatrně. Organizace třídy by měla být přizpůsobena tak, aby žák měl jasné vymezené cesty a prostor pro pohyb.

Žák má speciální vybavení, které mu pomáhá při psaní a sezení. Používá sklopnou desku na psaní, která mu umožňuje udržovat správnou ergonomii a pohodlí při práci. Tato deska mu poskytuje stabilitu a usnadňuje mu psaní. Kromě toho má žák speciální židli, která je navržena tak, aby podporovala vhodné držení těla a snižovala fyzické napětí.

Navzdory těmto opatřením se žák často setkává s nedostatečnou podporou ze strany učitelů, kteří mu neposkytují zápisky dopředu nebo mu na začátku hodiny nepředávají zápisky se zvětšeným písmem. Tato situace ho nutí vynakládat maximální úsilí při pokusu o přečtení prezentací během hodin, což je pro něj velmi náročné. Často se stává, že kvůli těmto vizuálním překážkám ztrácí koncentraci a nestíhá si zapsat důležité informace. To ho staví do nevýhodné pozice oproti jeho spolužákům, kteří mohou snadněji sledovat výklad a soustředit se na pochopení učiva.

² Pod pojmem „psaní všemi deseti“ se běžně označuje dovednost efektivního používání klávesnice. Zahrnuje využívání všech deseti prstů se snahou o rovnoměrné vytížení všech prstů a také psaní naslepo, tj. bez dívání se na klávesnici.

Během pozorování se autorka závěrečné práce zaměřila na tři vyučovací předměty, konkrétně na český jazyk, matematiku a anglický jazyk. Následně jsou popsány obtíže, se kterými se žák v těchto hodinách potýkal.

Český jazyk: při hodinách českého jazyka má žák problémy při samostatné práci se čtením textů na tabuli i v učebnicích, pokud nejsou psané větším písmem, alespoň 16 b. Obtíže způsobuje malý font textu, který ztěžuje čitelnost. Přepisování textu z tabule nebo promítaných prezentací je náročné kvůli rychlému tempu, které neumožňuje žákovi text přečíst a zaznamenat správně. Při diktátech je znevýhodněn absencí předtištěného textu pro domácí přípravu, což komplikuje jeho schopnost sledovat a zapisovat diktovaný text v reálném čase.

Matematika: v hodinách matematiky způsobují vizuální bariéry problémy při práci s grafy, tabulkami a složitými matematickými rovnicemi na tabuli. Tyto obtíže pramení z potíží se zrakem, které komplikují rozpoznání a interpretaci čísel a symbolů, což vede k častým chybám a ztrátě koncentrace. Potíže se zrakem také ztěžují jeho schopnost rychle a přesně zapisovat matematické zápisy a výpočty.

Anglický jazyk: v angličtině čelí podobným problémům jako v českém jazyce. Obtíže s čtením a psaním textů malým písmem ovlivňují jeho schopnost porozumět čteným textům a správně zapisovat nová slovíčka a gramatická pravidla. Kromě toho mu problémy s viděním ztěžují sledování multimediálních materiálů (výuková videa, počítačové prezentace, kartičky s obrázky), které jsou často používány ve výuce anglického jazyka.

2.2.2 Rozhovor

Rozhovor s žákem devátého ročníku s Marfanovým syndromem proběhl po vyučování ve škole, poslední den autorčina pozorování. Autorka si odpovědi zaznamenávala zápisem do počítače. Rozhovor zvolila z toho důvodu, aby lépe porozuměla zkušenostem žáka a jeho potřebám ve školním prostředí.

Chlapec otevřeně popsal své pocity a výzvy, kterým čelil na prvním stupni, a jak se jeho situace změnila v průběhu školní docházky. S autorkou diskutovali také o podpoře, kterou dostává od učitelů a asistentky pedagoga, o jeho vztahu k učitelům a spolužákům, a o specifických pomůckách, které cíle mu pomáhají zvládat každodenní školní povinnosti.

Rozhovor autorce poskytl cenné poznatky o tom, jak škola může lépe podporovat žáky se speciálními vzdělávacími potřebami. Přepis tohoto rozhovoru je zaznamenán v Příloze 1: Rozhovor s žákem s Marfanovým syndromem.

2.3 Navrhovaná doporučení

V následujících kapitolách jsou uvedena navrhnutá řešení k odstranění zjištěných obtíží žáka s Marfanovým syndromem.

2.3.1 Navrhovaná doporučení pro žáka

Důležité je, aby žák aktivně využíval své digitální pomůcky, jako jsou notebook a tablet, například při sledování prezentací nebo při zapisování poznámek. Může si vytvořit seznam aplikací a softwaru, které mu nejlépe pomáhají při studiu, a pravidelně je využívat. Žák by se měl také učit plánovat si čas na domácí přípravu, aby měl dostatek prostoru na práci s předtištěnými texty a dalšími materiály.

Pokud narazí na potíže, měl by se nebát požádat o pomoc učitele, asistentku pedagoga nebo spolužáky. Pravidelná zpětná vazba od učitelů může pomoci zlepšit jeho studijní strategie. Nakonec by mohl zkoušet různé techniky učení, aby zjistil, které mu nejvíce pomáhají k lepšímu porozumění a zapamatování látky.

2.3.2 Navrhovaná doporučení pro rodinu

Rodina by mohla vytvořit doma klidné a dobře osvětlené místo pro studium, kde se žák může soustředit na práci bez rušivých vlivů. Mohli by pravidelně sledovat žákův pokrok ve škole a komunikovat s učiteli, aby měli aktuální informace o jeho potřebách a úspěších. Je důležité, aby podporovali jeho samostatnost při používání digitálních pomůcek, jako je tablet a notebook, a pomáhali mu objevovat nové aplikace či technologie, které by mohly zlepšit jeho učení.

Rodina může také podporovat žáka v organizaci jeho portfolio a pomoci mu udržovat je přehledná a aktuální. Mohou také hledat příležitosti k zapojení do mimoškolních aktivit, které ho zajímají a podporují jeho rozvoj. Nakonec by rodina měla být otevřená diskusi o jeho potřebách a být připravena spolupracovat se školou na vytváření optimálních podmínek pro jeho vzdělávání.

2.3.3 Navrhovaná doporučení vzhledem ke škole

Na základě popsaných obtíží by bylo vhodné pro žáka zavést několik podpůrných opatření, která by mu usnadnila učení ve všech vyučovacích předmětech. V první řadě by bylo užitečné zajistit, aby všechny texty, se kterými pracuje, byly dostupné ve větším písmu, ideálně alespoň 16 bodů, aby se zlepšila jejich čitelnost.

Žák má k dispozici lupu, notebook a tablet, které mu mohou velmi pomoci, ale je důležité, aby učitelé byli vyškoleni, jak tato zařízení efektivně využívat.

Při práci s tabulí nebo promítanými prezentacemi by učitelé mohli žákovi poskytnout digitální kopie materiálů, které si může na svých zařízeních zvětšit podle potřeby. Při diktátech by mu mohl vyučující poskytnout předtištěný text pro domácí přípravu, což by žákovi umožnilo lépe sledovat a zapisovat diktovaný text během výuky. V hodinách matematiky by mohl mít prospěch z použití speciálních pomůcek, jako jsou kalkulačky s větším displejem nebo speciální software pro zpracování matematických úloh.

V anglickém jazyce by mohly pomoci audioknihy nebo softwary, které přečtou text nahlas, a materiály s interaktivními prvky, které jsou vizuálně přehledné a snadno ovladatelné. Využití sluchátek při poslechu multimediálních materiálů může zlepšit koncentraci a porozumění.

Žák má vytvořená portfolia pro jednotlivé vyučovací předměty, kam si zakládá zvětšené materiály. Bylo by přínosné, kdyby vyučující měli přehled o jeho portfoliu a poskytovali mu materiály s předstihem, přičemž by dbali na to, aby byly ve stejném formátu, stylu, struktuře a barevnosti. Tím by se zajistilo, že materiály budou konzistentní a snadno použitelné pro žákovo studium.

Organizace třídy by měla být přizpůsobena tak, aby žák měl jasné vymezené cesty a prostor pro pohyb.

Celkově by bylo přínosné, aby učitelé pravidelně konzultovali s žákem a případně s odborníky, což může zahrnovat kardiology, ortopedy nebo genetické poradce. Dále je důležité vědět, jak nejlépe přizpůsobit metody výuky jeho potřebám, aby se zajistilo, že má rovné příležitosti k úspěchu ve všech vyučovacích předmětech.

Komunikace mezi školou, žákem a jeho rodinou je klíčová pro pochopení a zvládání individuálních potřeb žáka. Pravidelné schůzky mohou pomoci přizpůsobit vzdělávací plán tak, aby vyhovoval jeho zdravotním a vzdělávacím potřebám.

Podpora spolužáků a začlenění do třídního kolektivu je dalším důležitým aspektem. Žáci s Marfanovým syndromem by měli mít možnost účastnit se všech školních aktivit, přičemž je třeba zvážit jejich příp. fyzická omezení. Povzbuzování k zapojení do mimoškolních aktivit, které jsou přizpůsobené jejich schopnostem, může podporovat sociální interakce a osobnostní rozvoj těchto žáků.

Závěr

Klíčovým aspektem podpory žáků s Marfanovým syndromem je zajištění bezpečného a přizpůsobeného školního prostředí. Je důležité, aby učitelé a školní personál byli informováni o tomto syndromu a byli připraveni poskytnout potřebnou pomoc a úpravy ve vzdělávání žákům, kteří mají diagnostikovaný Marfanův syndrom, aby nemuseli čelit případným obtížím při vzdělávání. To může zahrnovat například úpravy rozvrhu hodin tělesné výchovy, zajištění ergonomických pomůcek pro sezení nebo možnost častějších přestávek během vyučování.

Cíl závěrečné práce: „pozorovat a popsat obtíže žáka s Marfanovým syndromem ve výuce a navrhnout řešení k odstranění zjištěných obtíží“ byl naplněn. V závěrečné práci jsou v praktické části popsány obtíže, se kterými se ve výuce potýká a následně navrhnutá doporučení, k odstranění zjištěných obtíží, pro žáka, rodinu a školu.

Celkově je důležité, aby žák s Marfanovým syndromem měl přístup k individualizované podpoře, která zohledňuje jeho zdravotní stav a výchovně-vzdělávací cíle. Díky vhodným úpravám a spolupráci mezi školou, rodinou a zdravotníky může být zajištěno, že žák dosáhne svého plného potenciálu a bude se cítit dobře ve školním prostředí.

Závěrem je důležité zmínit, že podpora žáků s Marfanovým syndromem představuje nejen výzvu, ale také příležitost k rozvoji inkluzivního a empatického přístupu ve vzdělávání. Tento přístup ovšem neprospívá pouze žákům s touto specifickou diagnózou, ale obohacuje celé školní prostředí. Učí nás, jak přizpůsobovat výukové prostředí různorodým potřebám a jak vytvářet bezpečné a podporující místo pro všechny žáky. Tím, že se učíme porozumět a reagovat na specifické potřeby žáků, posilujeme svou schopnost být lepšími učiteli, spolužáky a lidmi.

Dalším klíčovým přínosem je uvědomění si významu spolupráce a komunikace mezi školou, rodinou a zdravotnickými odborníky. Efektivní podpora žáků s Marfanovým syndromem vyžaduje koordinovaný přístup, kde si všechny strany vyměňují informace a společně hledají nejvhodnější řešení. Tato spolupráce může sloužit jako model pro přístup k dalším žákům s různými speciálními potřebami, čímž se škola stává místem, kde každý žák může rozvíjet své dovednosti.

Zdroje

ALBERTINI, A., DELL'AMORE A., ZUSSA C., a kol., 2007. Modified Bentall operation: the double sewing ring technique. *European Journal of Cardio-Thoracic Surgery*. Online. vol. 32, no. 5, p. 804–806. ISSN 1010-7940. Dostupné z: <https://academic.oup.com/ejcts/article-lookup/doi/10.1016/j.ejcts.2007.07.011>. [citováno 2024-10-28].

AMMASH, N. M., SUNDT, T. M., CONNOLLY, H. M., 2008. Marfan syndrome-diagnosis and management. *Current Problems In Cardiology*. Online. vol. 33, no. 1, p. 7–39. ISSN 0146-2806. Dostupné z: [10.1016/j.cpcardiol.2007.10.001](https://doi.org/10.1016/j.cpcardiol.2007.10.001). PMID: 18155514. [citováno 2024-10-25].

BITTERMAN, A. D., SPONSELLER, P. D., 2017. Marfan Syndrome: A Clinical Update. *Journal of the American Academy of Orthopaedic Surgeons*. vol. 2, p. 603–609. <https://doi.org/10.5435/JAAOS-D-16-00143>. [citováno 2024-10-28].

DIETZ, H., a kol., 2019. *Marfan Syndrome*. In: *NORD*. Online. Dostupné z: <https://rarediseases.org/rare-diseases/marfansyndrome/>. [citováno 2024-10-27].

DUNGL, P., a kol., 2014. *Ortopedie*. 2., přepracované a doplněné vydání. Praha: Grada. ISBN 978-80-247-4357-8.

COX, D. A., GINDE, S., KUHLMANN, R. S., a kol., 2014. Management of the pregnant woman with Marfan syndrome complicated by ascending aorta dilation. *Archives of Gynecology and Obstetrics*. Online. vol. 290, no. 4, p. 797–02. ISSN 0932-0067. Dostupné z: <http://link.springer.com/10.1007/s00404-014-3307-4>. [citováno 2019-02-04].

KLENER, P., a kol., 2006. *Vnitřní lékařství*. 3., přepracované a doplněné vydání. Praha: Galén. ISBN 80-7262-430-X.

KOČKOVÁ, R., 2016. Implantace externí podpory kořene aorty (ExoVasc) u pacientů s geneticky podmíněným rozšířením (dilatací) kořene aorty. In: *Marfanek.cz*. Online. Dostupné z: <https://www.marfanek.cz/cz/metoda-operace-aorty-exovasc-17/>. [citováno 2024-10-27].

LÉONARD, J. C., MORIN C., 2008. Antonin-Bernard Jean Marfan et Gabrielle. *Archives de Pédiatrie*. Online. vol. 15, no. 5, p. 562–563. ISSN 0929-693X. Dostupné z: [https://doi.org/10.1016/S0929-693X\(08\)71834-7](https://doi.org/10.1016/S0929-693X(08)71834-7). [citováno 2024-10-10].

MANUSOV, E., MARTUCCI, G., 1995. The Marfan syndrome. An underdiagnosed killer. *Uniformed Services: University of the Health Sciences, Bethesda*. vol. 3, no. 1, p. 42–45. ISSN 1210-4132.

MAŇÁSKOVÁ, D., 2010. Marfanův syndrom. In: *Marfanův syndrom*. Online. Dostupné z: <http://marfanuvsyndrom.websnadno.cz/Marfanuv-syndrom.html>. [citováno 2024-10-20].

MARFANEK.CZ., 2016. Diagnostika. In: *Marfanek.cz*. Online. Dostupné z: <https://www.marfanek.cz/cz/diagnostika-2/>. [citováno 2024-10-20].

MOOKHOEK, A., KORTELAND M., ARABKHANI B., DI CENTA, I., a kol., 2016. Bentall Procedure, A Systematic Review and Meta-Analysis. *The Annals of Thoracic Surgery*. Online. vol. 101, no. 5, s. 1684–1689. ISSN 00034975. Dostupné z: <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0003497515017622>. [citováno 2024-10-28].

NAVRÁTILOVÁ, A., SAJBRTOVÁ, P., 2012. Novorozenec matky s diagnózou Marfan syndrom. In: *FN Olomouc*. Online. Dostupné z: <http://www.fnbrno.cz/data/files/891.pdf>. [citováno 2024-10-27].

POLLOCK, L., RIDOUT, A., TEH, J., a kol., 2021. The Musculoskeletal Manifestations of Marfan Syndrome: Diagnosis, Impact, and Management. *Current Rheumatology Reports*. Online. vol. 23, no. 11. ISSN 1523-3774. Dostupné z: [doi:10.1007/s11926-021-01045-3](https://doi.org/10.1007/s11926-021-01045-3). [citováno 2024-10-25].

ŠTEFÁNEK, J., 2011. Marfanův syndrom. In: *Medicína, nemoci, studium na 1. LF UK*. Online. Dostupné z: <https://www.stefajir.cz/marfanuv-syndrom>. [citováno 2024-10-27].

VERSTRAETEN, A., a kol., 2016. Marfan Syndrome and Related Disorders: 25 Years of Gene Discovery. *Human Mutation*. vol. 37, no. 6. p. 524–531. ISSN 1098-1004 Dostupné z: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/epdf/10.1002/humu.22977>. [citováno 2024-10-25].

VÍTKOVÁ, M., a kol., 2004. *Integrativní speciální pedagogika: integrace školní a sociální*. 2., rozšířené a přepracované vydání. Brno: Paido. ISBN 80-7315-071-9.

VYSKOČIL, V., 2001. Poradna pro poruchy kostního metabolismu. *Zdravotnické noviny*. roč. 50, č. 51/52, s. 18–20. ISSN 1214-7664.

TANNENBERGEROVÁ, M., 2016. *Průvodce školní inkluzí*. Praha: Wolters Kluwer. ISBN 978-80-7552-008-1.

The Marfan Foundation, 2012. A Guide to Marfan Syndrome and Related Disorders. In: *Marfan.org*. Online. Dostupné z: https://marfan.org/wp-content/uploads/2021/01/A_Guide_To_Marfan_Syndrome_and_Related_Disorders.pdf. [citováno 2024-11-25].

Seznam příloh

Příloha 1: Rozhovor s žákem s Marfanovým syndromem

Příloha 1: Rozhovor s žákem s Marfanovým syndromem

Autorka: Mohl bys mi, prosím, popsat, jak ses cítil ve škole na prvním stupni?

Chlapec: No, na prvním stupni to někdy nebylo úplně jednoduchý. Často jsem měl problémy s tím, že jsem neviděl na tabuli, a občas jsem se cítil trochu mimo.

Autorka: Jak se cítíš nyní v deváté třídě?

Chlapec: Teď v devítce je to trochu lepší.

Autorka: Jak vnímáš přístup učitelů, když tě rozbolí hlava?

Chlapec: Někteří mi řeknou, ať si klidně odpočinu, lehnu si na lavici a někteří bohužel mají pocit, že si vymýšlím nebo simuluju.

Autorka: Který z vyučujících je ti nejbližší?

Chlapec: Tak to netuším.

Autorka: Jaký máš vztah s paní asistentkou?

Chlapec: Hodně dobře. Pomáhá mi úplně se vším, dává mi materiály, které přečtu, je s ní sranda a vždy se mě zastane.

Autorka: Vidíš dobře na tabuli?

Chlapec: Jak kdy, spíš ne.

Autorka: Ve které lavici sedíš?

Chlapec: V první.

Autorka: Jaký typ tabule ti vyhovuje více, zelená nebo interaktivní?

Chlapec: Interaktivní, ale záleží na tom, co je na ní puštěný.

Autorka: Používáš při psaní sklopnou desku?

Chlapec: Jo, líp se mi pak píše.

Autorka: Využíváš sklopnou desku více nebo méně než na prvním stupni?

Chlapec: Více.

Autorka: Jaká barva při psaní ti vyhovuje nejvíce?

Chlapec: Černý centropen.

Autorka: Používáš speciální židli?

Chlapec: Jo.

Autorka: V jakém formátu máš vytištěné zápisky?

Chlapec: Na A3, ale někteří učitelé mi je dávají na A4 a paní asistentka mi to pak zvětší.

Autorka: Cítíš se ve třídním kolektivu dobře?

Chlapec: Jo, máme super partu.

Autorka: Máš rozlišené předměty, aby ses v nich lépe orientoval (např. desky, školní batoh)?

Chlapec: Mám desky. Takový portfolio na každý předmět a tam si dávám zápisky.

Autorka: Používáš stále stejnou lupu jako na začátku, nebo máš jinou?

Chlapec: Mám jinou, ale nepoužívám ji. Já s tím moc neumím a učitelé taky ne.

Autorka: Jak často míváš migrény?

Chlapec: Docela často, hlavně když jsem ve stresu nebo je hodně hluku.

Autorka: Vyhovuje ti přepis zápisků ve formátu, který je pro tebe doporučený?

Chlapec: Jo, vyhovuje mi to. Velké písmo a přehlednost mi hodně pomáhají. Taky je super, když je to barevný.

Autorka: Pokud nevidíš na interaktivní tabuli a promítá se dokument, jak to řeší vyučující?

Chlapec: Někteří na mě otočí počítač, co mají na stole, jiní to neřeší.

Autorka: Učíš se raději z tištěných zápisků, nebo z počítače?

Chlapec: Je mi to jedno.

Autorka: Stihneš si během vyučovací hodiny zapsat všechny zápisky?

Chlapec: Někdy nestihnu všechno zapsat, ale paní asistentka mi pak pomáhá doplnit, co mi chybí.

Autorka: Jak si sháníš zápisky v době nemoci?

Chlapec: Když jsem nemocný, paní asistentka mi pošle zápisky e-mailem, nebo mi je přinese.

Autorka: Musíš vstát z lavice a jít si na tablet vyfotit zápisky?

Chlapec: Během hodiny ne, protože některým učitelům to vadí.

Autorka: Dostáváš od vyučujících zápisky předem?

Chlapec: Ne.

Autorka: Máš jedny učebnice?

Chlapec: Dvoje.

Autorka: Používáš stejné sešity jako tvoji spolužáci, nebo potřebuješ sešity s výraznou stopou?

Chlapec: S výraznou stopou, líp se mi pak píše a čte.

S jakými obtížemi se výuce nejčastěji setkáváš?

Chlapec: To že mi učitelé dávají zápisky, které nepřečtu, když už mi teda nějaké dají. Někteří mi je vůbec nedávají. Taky mi docela dost vadí, když je špinavá tabule a nic z toho nejde přečíst. Mrzí mě, že to těm učitelům prostě nedojde a že jim samotným to nevadí. I to jak mě bolí hlava, tak mi nevyhovuje, když třeba skoro každou hodinu v angličtině koukáme na nějaký videa, a pak s tím pracujeme. Kdyby mi ho poslala a já bych se na něj podíval doma, tak by to bylo lepší. Nebyl bych tak v hodině unavený. Problém je taky ještě, když je ve třídě pořád nepořádek.

Autorka: Máš úlevy z některých předmětů, a pokud ano, z jakých?

Chlapec: Z tělocviku.