

Univerzita Karlova
Pedagogická fakulta
Katedra speciální pedagogiky

DIPLOMOVÁ PRÁCE

Rodina dítěte s Kabuki syndromem
Family of child with Kabuki synrome

Kateřina Jarošová

Vedoucí práce: Doc. PhDr. Monika Mužáková, Ph.D.

Studijní program: Speciální pedagogika

Studijní obor: N SPPG 2

2023

Odevzdáním této diplomové práce na téma Rodina dítěte s Kabuki syndromem potvrzuji, že jsem ji vypracovala pod vedením vedoucího práce samostatně za použití v práci uvedených pramenů a literatury. Dále potvrzuji, že tato práce nebyla využita k získání jiného nebo stejného titulu.

Praha 4.12.2023

ABSTRAKT

Diplomová práce se zabývá rodinou dítěte s Kabuki syndromem. První kapitola se věnuje samotným syndromem, diagnózou, klinickými příznaky a kognitivními funkcemi. Druhá kapitola popisuje rodinu se vzácným onemocněním, rodinu v kontextu historie a jakými fázemi rodina dítěte se vzácným onemocněním prochází. Další kapitola pojednává o podpoře rodiny se vzácným onemocněním, také obsahuje pojem neziskové organizace a spolku. Praktická část zkoumá rodinu jedince s Kabuki syndromem, obsahuje rozhovor s členem rodiny. Výzkumná část je doplněná případovou studií.

KLÍČOVÁ SLOVA

Kabuki syndrom, vzácné onemocnění, rodina, neziskové organizace, spolky

ABSTRACT

The thesis is about a family of a child with Kabuki syndrome. The first chapter deals with the syndrome itself, diagnosis, clinical symptoms and cognitive functions. The second chapter describes the family with the rare condition, the family in the context of the history and what stages the family of the child with the rare condition goes through. The next chapter discusses support for the family with a rare disease, and also includes the concept of a non-profit organization and an association. The practical section explores the family of an individual with Kabuki syndrome, and includes an interview with a family member. The research section is supplemented with a case study.

KEYWORDS

Kabuki syndrome, rare disease, family, non-profit organizations, associations

Obsah

Úvod.....	7
.....	8
1 Kabuki syndrom.....	8
1.1 Kabuki syndrom v kontextu historie	9
1.2 Diagnostika Kabuki syndromu.....	9
1.3 Charakteristické znaky Kabuki syndromu	11
2 Klinické příznaky Kabuki syndromu	14
2.1 Kognitivní funkce u jedinců s Kabuki syndromem.....	19
3 Rodina dítěte se vzácným onemocněním	21
4 Podpora rodin dítěte s Kabuki syndromem	26
4.1 Sociální služby	28
4.2 Nestátní neziskové organizace	29
4.2.1 Nestátní neziskové organizace pro rodiny dítěte s Kabuki syndromem v ČR 29	
4.2.2 Nestátní neziskové organizace pro rodiny dítěte s Kabuki syndromem v zahraničí.....	30
5 Praktická část	32
5.1 Cíl výzkumného šetření	32
5.2 Metodologie výzkumné šetření	33
5.3 Případová studie	34
5.4 Rozhovor.....	35
5.5 Výzkumný soubor a oblast šetření	35
6 Vlastní šetření	36
6.1 Případová studie	36

6.2	Polostrukturovaný rozhovor.....	41
	Závěr	61
	Seznam použitých zdrojů	62
	Seznam příloh	64

Úvod

Na světě existuje přes 7000 vzácných onemocnění a v dnešní době, kdy se medicína neustále posouvá vpřed, se stále více upřednostňuje výzkum a léčba běžných onemocnění. Avšak, existuje značná skupina nemocných, jejichž postavení v léčebném procesu je mnohdy opomíjeno – pacienti s vzácnými onemocněními. Tato práce se zaměřuje na identifikaci a pochopení zvláštností a výzev, kterým čelí rodiny, jejichž člen trpí vzácným onemocněním. Jednou z klíčových obtíží, s nimiž se tyto rodiny potýkají, je nedostatek adekvátní lékařské péče a podpory.

V této práci budeme zkoumat, jak vzácná onemocnění postihují každodenní život rodin, a to nejen v kontextu fyzických výzev, ale také v psychosociálním a ekonomickém ohledu. Nedostatek povědomí o těchto onemocněních, zejména mezi zdravotnickým personálem, může být jedním z hlavních důvodů pro nespravedlivý přístup k diagnostice a léčbě. Z tohoto důvodu je nezbytné, aby lékaři a zdravotníci získali dostatečné vzdělání a informace o vzácných onemocněních, což by mohlo vést k rychlejší diagnostice a efektivnější péči.

Cíl práce je objasnit a osvětlit specifické vzácné onemocnění, a to Kabuki syndrom a jaké je pro rodinu se starat o jedince s Kabuki syndromem.

„Bez rodiny
se člověk
chvěje zimou
v nekonečném
vesmíru“ –
André Maurois

1 Kabuki syndrom

Kabuki syndrom jako vzácné onemocnění je charakteristické dysmorfickými rysy obličeje, mentálním postižením konkrétně mírné až středně těžké pásmo mentální retardace a opožděním vývoje. Syndrom doprovázejí různé orgánové abnormality v systémech, které způsobují zdravotní komplikace po celý život jedince. Zdravotní komplikace jsou však individuální a u každého jedince s Kabuki syndromem se může objevit různé zdravotní problémy. Jelikož na světě je znám malý počet lidí s Kabuki syndromem, v současné době není známa průměrná délka života. Portál pro vzácné onemocnění Orphanet uvádí, že četnost jedinců s KS z roku 2020 je 1-9:100 000, Fakultní nemocnice v Motole uvádí prevalenci kolem 1:32000. Pojem Kabuki syndrom můžeme nalézt na portálu ICD-11 (International Classification of Diseases 11th, v češtině Mezinárodní klasifikace nemocí - MKN) od Světové zdravotnické organizace neboli WHO pod kódem LD2F.1Y, tento kód nese název: „Other specified syndromes with multiple structural anomalies, not of environmental origin“ a je uvedený pod kódem LD2F.1 s názvem: „Syndromes with multiple structural anomalies, not of environmental origin“ Názvy kódů poukazují na skutečnost, že Kabuki syndrom je syndrom s mnohopočetnými strukturálními anomáliemi, které nebyly způsobené vlivem prostředí. (ICD-11 for Mortality and Morbidity Statistics Version: 01/2023, online, cit 2023-5-25) V České verzi MKN-10¹ se Kabuki syndrom nachází pod kódem Q87.0: „Vrozené malformační syndromy postihující převážně vzhled obličeje“. Neexistuje žádný lék na Kabuki syndrom, léčba je multidisciplinární záležitostí ke zlepšení kvality života a celkového fungování jedince. K léčbě různých zdravotních komplikací spolupracují ergoterapeut, fyzioterapeut, gastroenterolog, neurolog, foniatr, pediatr, praktický lékař, chirurg. V oblasti vzdělávání a výchovy spolupracují speciální pedagog, psycholog, logoped a různé neziskové organizace a sociální služby pro podporu rodin postiženého dítěte. (Barry, 2022)

¹ Dle Ústavu zdravotnických informací a statistiky ČR je ve České republice stále platný MKN-10 (úzip, online)

1.1 Kabuki syndrom v kontextu historie

Kabuki syndrom nebo také Kabuki make-up syndrom byl popsán v roce 1981 japonským lékařem Norio Niikawa a nezávisle na sebe i japonský lékař Yoshikazu Kuroki, podle těchto dvou lékařů se také syndrom nazývá Niikawa-Kuroki syndrom. Oba lékaři vypsali stejné rysy syndromu jako charakteristické dysmorfické rysy obličeje, mentální postižení a prenatální dwarfismus. Předpokládalo se, že tento syndrom se objevuje pouze v Japonsku, ale po popsání syndromu lékaři Norio Niikawa a Yoshikazu Kuroki, byly nahlášeny i další případy z jiných zemí na území Evropy a Jižní Ameriky. Pravděpodobně první případ Kabuki syndromu se objevil v Indii v roce 1967. (Kulkarni, 2004)

1.2 Diagnostika Kabuki syndromu

Vědecké výzkumy prováděné v posledních 20 letech, naznačují, že Kabuki syndrom je způsobené de-novo² mutacemi v genech KMT2D a KDM6A. U diagnostiky Kabuki syndromu je pro pediatry důležité mít v podvědomí o tomto vzácném onemocnění, protože jedinci s KS mohou mít rysy podobné, ale výrazně odlišný klinický obraz. Včasná diagnostika odhaluje základní syndrom, ale i přesnější podtyp. Při diagnostice je též zásadní včasné odhalit zdravotní komplikace, které se běžně vyskytují i u zdravých pacientů pro prevenci a zlepšení pacientova stavu. Diagnostika se provádí molekulárním genetickým testováním, ale jelikož tato metoda není po celém světě dostupná a v některých případech nespolehlivá z důvodu neznámých genů, které syndrom vyvolává, odborníci se shodují, že tento typ vzácného onemocnění se taky může konstatovat v jakémkoliv věku pacienta s KS, který v lékařské anamnéze má zaznamenanou kojeneckou hypotonii³, mentální postižení, opoždění psychomotorického vývoje nebo varianta již zmíněných genů KMT2D a KDM6A a pacient má alespoň dva znaky, které jsou typické pro Kabuki syndrom. (Wang, 2019)

Mutace genu KMT2D

Dříve byla tato mutace označována jako MLL2. Tento typ mutace se objevuje u pacientů s KS nejčastěji, jedná se o první typ Kabuki syndromu - KS1. Jedinci s touto variací mají většinou normální růst a vývoj, rysy obličeje jsou více charakteristické pro KS, v anamnéze

² Mutace, která vzniká ve vajíčku či spermii, ale ani jeden z rodičů není přenašeč. (Simard, s. 14)

³ Hypotonie – snížený svalový tonus (nzip, online, 2023-5-25)

se častěji vyskytují hypotonie v kojeneckém věku, vrozené srdeční vady. Samotný gen KMT2D ovlivňuje vývoj nervového systému, metabolismu a dělení buněk, avšak mutace tohoto typu genu je běžná u pacientů s rakovinou žaludku, lymfomu a meduloblastomu a již bylo nahlášeno, že několik pacientů s KS má nádory, první případ, kdy pacientovi s KS byl zjištěn nádor byl nahlášen v roce 2015. Dívky s touto formou mutace se většinou vyvíjí normálně, ale obě pohlaví většinou doprovází těžší poruchy řeči a oslabení kognitivních funkcí. Mutace genu je autozomálně dominantně zděděna, to znamená, že dítě s KS zdědil mutaci od jednoho z rodičů a nemoc se u něj projevila.

Mutace genu KDM6A

Mutace genu KDM6A se uvádí jako druhý typ Kabuki syndromu, je méně častý. Mutace byla zjištěna pouze u 5 % pacientů. V anamnéze u pacientů tohoto typu mutace genu je častěji zaznamenána hypoglykémie, problémy s polykáním, postnatální porucha růstu, kdy pacienti v tomto případě jsou menšího vzrůstu. Rysy obličeje nejsou tak vizuálně abnormální, a proto je diagnostika obtížnější. Pro druhý typ KS – KS2 jsou charakteristické zvětšené orgány neboli hypertrofie a velké řezáky, tyto tělesné abnormality mohou být diagnostických vodítkem pro určení tohoto typu genetické mutace. Chlapci s mutací genu KDM6A jsou nejčastěji diagnostikováni s mentální retardací středního až těžkého pásma a dívky mírného až středního pásma. Dosud bylo zjištěno, že chlapci tuto mutaci genu mají zděděnou od matek a babiček. Oproti mutaci genu KMT2D se tato mutace přenáší převážně prostřednictvím chromozomu X. (Wang, 2019, s. 528–535)

Kabuki-like syndrom a další příbuzné onemocnění

Jedinci s Kabuki-like syndromem jsou diagnostikováni s Kabuki syndromem, ale bez mutací genů KMT2D nebo KDM6A, bylo objeveno až 30 % případů. Odborníci zkoumají gen Kabuki-like syndromu pro možnost objevení další mutace genu zapříčínující Kabuki syndrom. Jedinci s Kabuki-like syndromem vykazují stejné příznaky jako KS, například mentální retardace, obličejové malformace a abnormální vývoj orgánů.

Vliv mutace genu KMT2D má i na vzácné onemocnění Wiedemann-Steinerův syndrom (WSS). Typické znaky tohoto onemocnění jsou chlupaté lokty, deformovaný obličej a

celkově snížená intelektuální schopnost v pásmu mírné až těžké mentální retardace. Znaky a doprovázející zdravotní onemocnění jsou dle autorů velice podobné Kabuki syndromu.

Další příbuzné onemocnění je syndrom Charge. Stejně jako u KS syndromu se diagnostikuje genetickým testem a oba syndromy mají stejnou charakteristiku, například srdeční vady, deformace uší a zpomalený růst a vývoj.

Odborníci také zjistili skutečnost, že některé dívky s Turnerovým syndromem mají stejné charakteristické projevy KS-like syndromu, konkrétně obličejové rysy. Dosud se ale skutečnost stále zkoumá.

V posledních výzkumech bylo také nahlášeno, že v některých případech jsou přidružené postižení i poruchy autistického spektra. (Wang, 2019)

1.3 Charakteristické znaky Kabuki syndromu

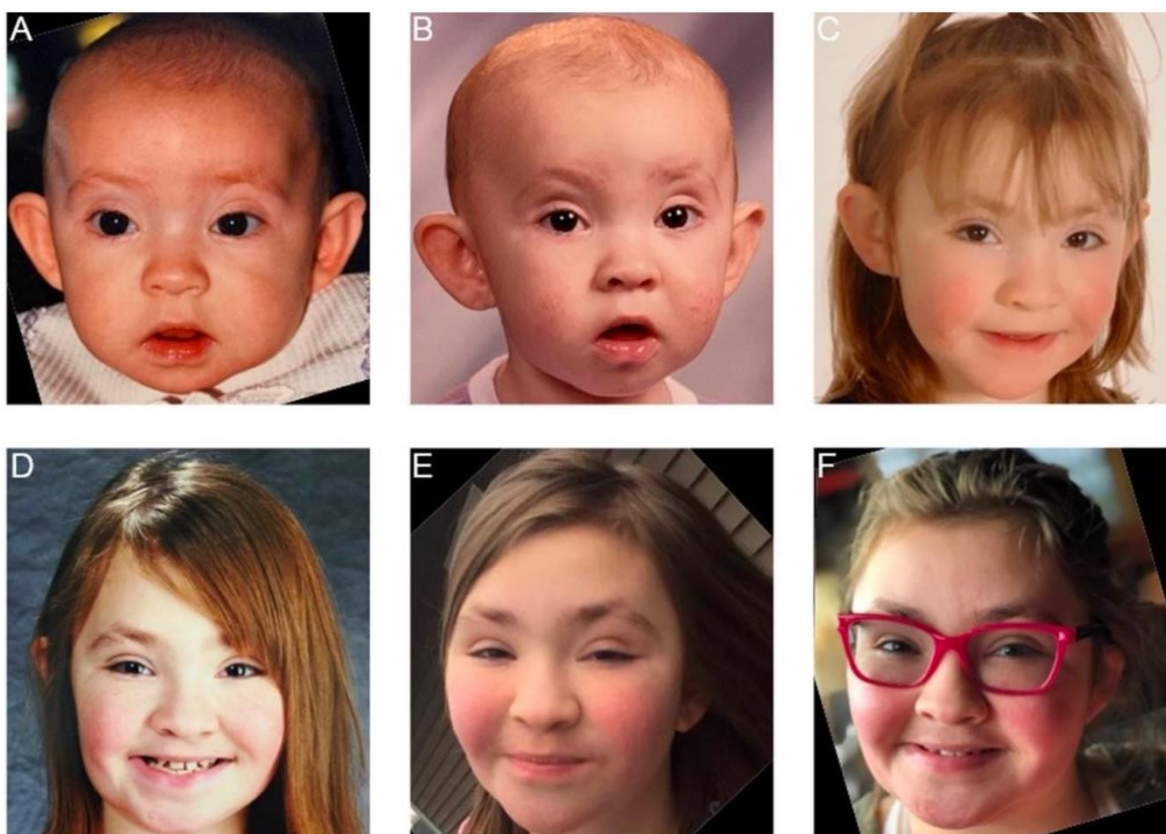
Kabuki syndrom je kvůli specifickému vzhledu obličeje pojmenovaný po tradičním japonském divadle Kabuki, kdy herci jsou nalíčení, proto má Kabuki syndrom také pojmenování Kabuki make-up syndrom. Právě líčení herců Kabuki divadla připomíná rysy Kabukiho syndromu. Mezi rysy obličeje Kabuki syndromu se uvádí mírné vychýlení dolního vnějšího koutu oka a obloukovité obočí, celkově oči mají dlouhý šikmý sklon. U jedinců se objevuje ptóza neboli pokles víčka. Mezi další specifické rysy patří krátký nos se zploštělou špičkou nosu, výrazné velké uši i deformované uši. Obličejové abnormality jsou nejvíce patrné mezi 3 až 12 rokem života. Jedinci s Kabuki syndromem mohou mít i orální abnormality, například odchylka horního patra v ústech nebo abnormalit chrupu, dochází i k rozštěpu patra. U jedinců se vyskytují různé poruchy skeletu, většinou se jedná o zkrácenou střední kost v pátém prstu dolní končetiny, zkrácený pátý prst u horní končetiny, nebo i hypermobilita kloubů a skolióza. Jedinci s Kabuki syndromem jsou většinou malého vzrůstu. Typické pro Kabuki syndrom jsou i abnormality papilárních linií. (Chen, 2006) Tabulka znázorňuje častost uvedených rysů Kabuki syndromu.

Tabulka 1: Charakteristické znaky KS (Chen, 2006, s. 559)

Rysy Kabuki syndromu	Přibližný počet u pacientů v %
Dlouhý šikmý sklon očí	99 %
Abnormality papilárních linií	96 %
Krátký nos se zploštělou špičkou nosu	92 %
Poruchy skeletu	88 %
Deformované uši	87 %
Výrazné velké uši	84 %
Zkrácená střední kost v pátém prstu dolní končetiny	80 %
Zkrácený pátý prst horní končetiny	79 %
Hypermobilita kloubů	74 %
Odchylka horního patra	72 %
Abnormalita chrupu	68 %
Malý vzrůst	55 %
Ptóza	50 %
Rozštěp patra	40 %
Skolióza	35 %



Obrázek 1: Vzhled dítěte s Kabuki syndromem v batolecím věku. Dlouhý šikmý sklon očí a krátký nos se zploštělou špičkou nosu. Převzato All things Kabuki, online.



Obrázek 2: Vývoj obličejových rysů dívky v 6 měsících (A), 12 měsících (B), 3 letech (C), 5 letech (D), 10 letech (E) a 19 letech (F). Převzato Berry a kol. (2022)

2 Klinické příznaky Kabuki syndromu

Vrozené srdeční vady

Vrozené srdeční vady se uvádí jako jeden z nejčastějších zdravotních komplikací u pacientů s Kabuki syndromem, v 28-80 % případů. Většina vad je již diagnostikována prenatálně nebo v raném věku. Nejběžnější hlášené vrozené srdeční vady u pacientů s Kabuki syndromem jsou defekty komorového septa, koarktace aorty, defekt síňového septa, bikuspidální aortální chlopeň, patentní ductus arteriosus a syndrom hypoplastického levého srdce. Vyšší pravděpodobnost kardiovaskulárních onemocnění jsou jedinci s Kabuki syndromem druhého typu – KS2.

Imunitní deficity a autoimunitní poruchy

Poruchy a deficity imunity se projevují u 60-73 % pacientů s KS. 58 % jedinců má nedostatek protilátek a až 80% nedostatek imunoglobulinu, který má funkci identifikovat a zneškodnit cizí bakterie a viry. Nedostatek IgA zapříčiňuje opakované záněty horních a dolních dýchacích cest. Pacienti v dětském věku opakovaně onemocní zánětem středního ucha, důsledkem může vyústit v hluchotu. Dle Wanga je u pacientů častěji hlášeno autonomní onemocnění, konkrétně rozklad červených krvinek, snížení počtu krevních destiček, nebo záněty štítné žlázy. (Wang, 2019, s. 528–535) Prevalence infekcí je vyšší v dětském věku a autoimunitní poruchy převážně v pozdějším věku, kolem 13 roku.

Neurologické poruchy

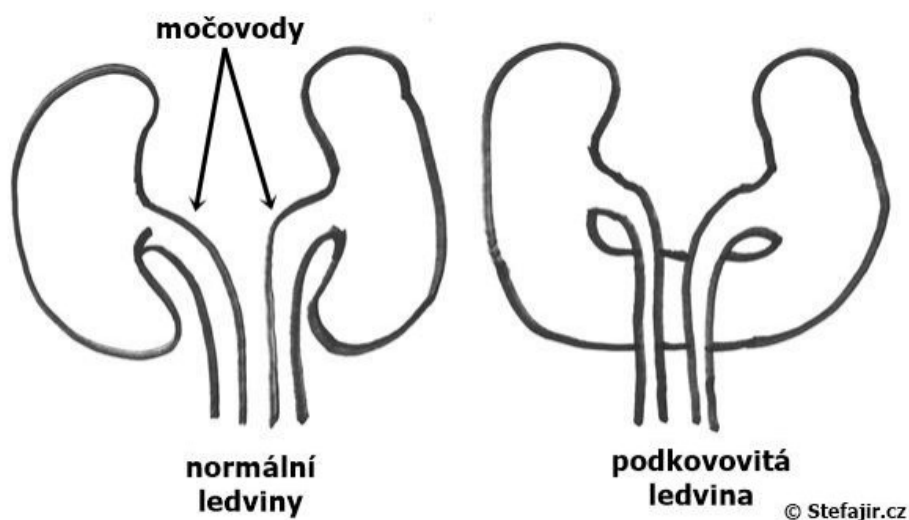
Nejčastěji jsou hlášeny vrozené malformace CNS a funkční neurologické abnormality. 51-98 % případů má svalovou hypotonii, které mohou vést k dlouhodobým následkům, a to opoždění vývoje a oromotorické dysfunkce. Méně časté jsou dysartrie (10-26 %) a epilepsie (17 %), které by se neměly podceňovat. Epilepsie se zpravidla objevuje v dětství a dospívání, ale postupem věku záchvaty ubývají. Na strukturální anomálie CNS může mít vliv i etnický původ, například kortikální dysplazie byla nahlášena převážně u jedinců kavkazského původu, tato teorie se dosud nebyla potvrzena a stále se zkoumá.

Endokrinní poruchy

Postnatální růstová restrikce se vyskytuje u 35-85 % pacientů. Nedávné studie se zaměřili i hyperinzulinemickou hyperglykémii⁴, která bývá nedostatečně diagnostikována a může u pacientů s KS dojít k opoždění vývoje a trvalému neurologickému poškození. PHHI souvisí s deficitem hormonů hypofýzy, deficitu růstového hormonu a nedostatek funkce nadledvin. Růstové deficity jsou častější u pacientů s KS druhého typu – KS2.

Anomálie močových a pohlavních orgánů

30-40 % pacientů s KS mají genitourinární anomálie, nejčastěji podkovovité ledviny a hypoplazie ledvin, u mužů konkrétně kryptorchismus a hypospadie. Ve většině případů se takto objevují sekundární vrozené dysplazie ledvin, anomálie ledvin mohou zvyšovat náchylnost k infekcím močových cest. Pacienti s druhým typem Kabuki syndromu mohou mít vyšší prevalenci anomálií močopohlavního ústrojí než pacienti s prvním typem KS, ale nižší častost anomálií ledvin a ledvinových cest.



Obrázek 3: Rozdíl mezi klasickou a podkovovitou ledvinou. Převzato Stefajir.cz, online

⁴ Hormonální porucha, symptomem je nedostatek glukózy v CNS (WikiSkripta, online, cit 2023-06-16)

Oftalmologické abnormality

Zrakové deficity se vyskytují u 38-72 % pacientů s KS, nejčastěji jsou hlášeny refrakční vady, zejména astigmatismus (90 %). U 11 % pacientů s druhým typem KS bylo nahlášen nystagmus.

Gastrointestinální postižení

U jedinců s KS jsou velice běžné potíže s krmením a reflux, avšak vrozené gastrointestinální anomálie jsou vzácné (5 %). Častější bývají jaterní onemocnění, incidence mezi 2–21 %.

Plodnost

Informace o plodnosti u pacientů s Kabuki syndromem jsou nedostatečné. Odborníci se domnívají, že endokrinní poruchy mohou mít vliv na plodnost, ale v současnosti není tato skutečnost dostatečně probádána.

Prenatální a perinatální anamnéze

Informace o prenatálních a perinatálních komplikacích jsou nedostatečné z důvodu malého množství výzkumu a studií.

Vývoj a růst

Jedinci s KS bývají malého vzrůstu (31-81 %). Po narození jsou parametry novorozeně s KS normální, ale již v kojeneckém věku se může projevit neprospívání a růstová restrikce v důsledku problému s krmením. U kojenců je obvyklé špatné koordinované sání a polykání a ve většina případech musí být zavedené sondy nebo gastrostomie. Výzkumem bylo zjištěno, že mužské pohlaví a ženské pohlaví u druhého typu KS mají rozdílné růstové parametry, chlapci po narození mívají kratší porodní délku. Odborníci zkoumají vliv podávání růstového hormonu, dosud se ukázalo, že podávání rh-GH má pozitivní dopad a neovlivňuje kardiovaskulární zdraví. Bez léčby růstovým hormonem může být výška u jedinců s KS pod průměrem a mít tak vliv na celkové zdraví a prospívání. Až 50 % pacientů s KS trpí nadváhou nebo obezitou v pozdním dětství a dospívání. Studie zjistila skutečnost, že 75 % pacientů s nadváhou či obezitou starších 5 let v kojeneckém věku neprospívali. (Barry, 2022)

Tabulka 2: Prevalence zdravotních postižení dle Berry (2022)

Klinické příznaky	Přibližný počet pacientů v %
Vrozené srdeční vady	28-80 %
Imunitní deficity a autoimunitní poruchy	60-73 %
Neurologické poruchy	
1. svalová hypotonie	1. 51-98 %
2. dysartrie	2. 10-26 %
3. epilepsie	3. 17 %
Endokrinní poruchy	35-85 %
Anomálie močových a pohlavních orgánů	30-40 %
Oftalmologické abnormality	38-72 %
Malý vrůst a nepospívání	31-81 %

Běžná onemocnění u pacientů s KS

Osoby s KS důsledkem zdravotních potíží popsané výše často onemocní různými chorobami. Běžně se u jedinců vyskytují vrozené srdeční vady a vrozené vady gastrointestinálního traktu, v dětském věku pupeční kýla, v dospělém věku tříselná kýla. Jedinci s Kabuki syndromem mají větší dispozici k infekcím, jedná se o opakované záněty středního ucha a časté jsou také opakované záněty horních dýchacích cest. Příčina častých infekcí je imunitní dysfunkce, která je u jedinců s Kabuki syndromem běžná. Další komplikace vyskytující se u jedinců s Kabuki syndromem je ztráta sluchu, novorozenecká žloutenka a obezita. (Chen, 2006) Tabulka znázorňuje častost uvedených chorob:

Tabulka 3: Běžná onemocnění u pacientů KS dle Chen (Chen, 2006, s.560)

Klinické příznaky Kabuki syndromu	Přibližný počet pacientů v %
Infekce	63 %
Vrozené srdeční vady – defekty komorového septa, koarktace aorty, defekt síňového septa, bikuspidální aortální chlopeň, patentní ductus arteriosus a syndrom hypoplastického levého srdce.	42 %
Ztráta sluchu	27 %
Novorozenecká žloutenka	20 %
Pupeční kýla	9 %
Tříselná kýla	7 %
Záněty středního ucha	-
Záněty horních dýchacích cest	-
Obezita	-

Mezi nejčastějšími chirurgickými zákroky u jedinců s KS je korekce strabismu, rozštěpu patra nebo rtu, oboustrannému proděravění ušních bubínků z důvodu zánětu středního ucha, korekce zubů, kosmetické operace uší, korekce skoliózy, léčba vychýlené kyčle, řešení srdečních vad, brániční kýly, zavedení gastrostomie, operace jícnu, korekce zúženého nebo nevyvinutého tělního otvoru a fixace varlete u mužů. (OrphanAnesthesia, online, cit 2023-5-25)

2.1 Kognitivní funkce u jedinců s Kabuki syndromem

Psychomotorický vývoj osob s Kabuki syndromem

Provázející zdravotní onemocnění od narození jedinců s KS jako je hypotonie, anomálie skeletu, vrozené srdeční vady, gastrointestinální anomálie a ztráta sluchu zapříčiňují opoždění ve vývoji jazyka, krmení a polykání, hrubou a jemnou motoriku a sebeobsluhy. Dosud není sestaven vzorec psychomotorického vývoje osob s KS, avšak výzkumy zjistili závažnější opoždění psychomotorického vývoje u jedinců s Kabuki syndromem druhého typu – KS2.

Kognitivní funkce

Jedním z hlavních znaků KS je mentální postižení, diagnostikováno v 90 % případech. Byli nahlášeny případy osob s KS s mentálním postižením v rozmezí IQ 25-109, což je v pásmu od těžké MR po průměrnou inteligenci. Ve většině případů jsou jedinci s KS diagnostikováni s lehkou až středně těžkou mentální retardací (IQ 50-60). Dle studie 92 % případů má IQ pod IQ 80. Těžké až hluboké pásmo mentální retardace je u jedinců s KS vzácné.

Jedinci s KS mají obvykle silné verbální myšlení a mechanickou paměť, dokáží si dlouhodobě zapamatovat tváře, hudbu, texty, události a data. Dle Červenkové další kognitivní funkce jako je vůle, přehled o čase a sociální dovednosti nejsou záznamy, protože dosud se tyto funkce stále zkoumají (Červenková, 2023, s. 2) Dle studie rodiče dětí s KS nahlašují další opoždění a to ve čtení mapy, porucha orientace ve exteriéru a řešení matematických úloh.

Řeč

Oromotorické, řečové a jazykové funkce jsou opožděny v důsledku neurologických, orofaciálních, sluchových a kognitivních postižení. Opoždění v receptivní a expresivní řeči se projevuje ve více jazykových oblastech, nejčastěji v sémantice, syntaxi, morfologii a pragmaticce, opožděná může být i artikulace a rezonance. Nejběžnější logopedické postižení u osob s KS se uvádí dysartrie, konkrétně zpomaleným tempem řeči, srozumitelnost řeči a drsným hlasem. Některé studie uvádějí zlepšení řeči a jazykových funkcí s věkem, ale jiné

studie docházejí k opačnému názoru a může docházet i ke zhoršení. U většiny jedinců však řečové deficity přetrvávají do dospívání.

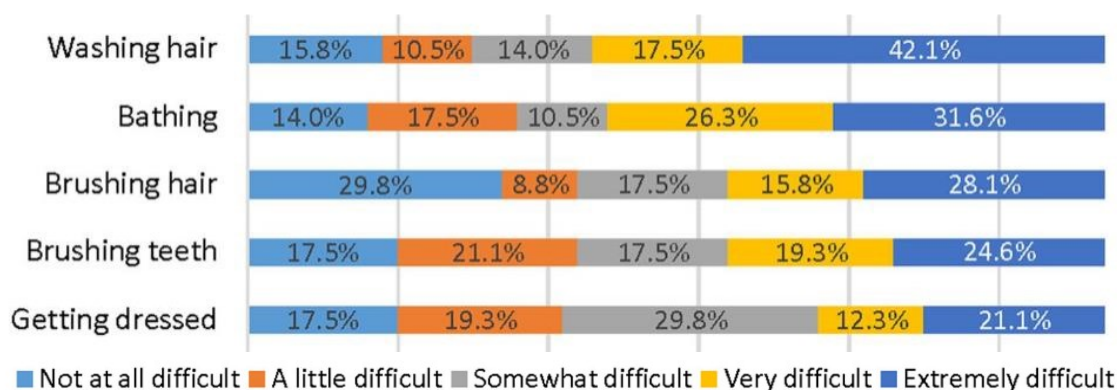
Chování

Novější studie uvádí chování jedinců s KS spojené s některými znaky chování autismu. Osoby mohou mít také hyperaktivní a impulzivní chování. Objevili se případy, kdy jedinci s KS se sebepoškozují, mají mnohočetné fobie, nízkou seberegulace, adaptaci na prostředí, a i úzkostné poruchy. V sociální oblasti ve většině případech osoby s KS nevyhledávají kontakt s vrstevníky a nenavazují oční kontakt. Závažné poruchy chování jako je agrese nebo vznětlivé chování se u osob s KS objevují vzácně a vyskytují se pouze u jedinců s těžkým kognitivním opožděním.

Dle výzkumu se děti s KS chovají dle očekávání vzhledem k chronologickému věku, ve většině případech jsou společenské, upovídané, laskavé s přívětivou povahou. (Barry, 2022)

Sebeobsluha

V roce 2021 se uskutečnil výzkum v oblasti sebeobsluhy. Autoři zkoumaly životy osob s KS a jejich pečovatelé v každodenních zátěžích. Výzkumu se účastnilo 68 osob – 57 pečovatelů a 11 adolescentů ze Spojených států Amerických a Kanady. Pro průzkum byly vytvořeny dva dotazníky, první byl určen pro pečovatele, který se týkal zkušenosti s dítětem s Kabuki syndromem a druhý dotazník vyplňovaly dospívající. Dle vyplněných dotazníků od pečovatelů mají osoby s KS nejvíc obtíží v oblasti motorických dovedností, ve kterých bylo zahrnuto mytí vlasů, čištění zubů a oblékání. Polovina dotazovaných pečovatelů uvedla, že se svými dětmi navštěvují fyzioterapeuta, ergoterapeuta a logopeda. Dospívající v dotazníku uvedly, že mají největší potíže s mytím vlasů a koupáním, ale naopak nemají potíže s čištěním zubů a česáním vlasů. Následující graf znázorňuje v procentech úroveň obtížnosti uvedených každodenních úkonů podle pečovatelů. (Okłota, 2022)



Obrázek 4: Úroveň obtížnosti každodenních úkonů dle hodnocení pečovateli. Převzato Oklota (2021)

3 Rodina dítěte se vzácným onemocněním

Rodina je společenská skupina osob, kteří mají pokrevní vazby, právní svazky, například manželství nebo adopce, a společnou domácnost. Rodiče hrají velkou roli ve výchově dítěte. Autoři uvádí základní funkce rodiny:

- **Biologicko-reprodukční funkce** – rodina je hlavním základem k plození vlastních potomků
- **Ekonomicko-zabezpečovací funkce** – rodina poskytuje svým členům životní jistoty
- **Emocionální funkce** – je potřebná pro stabilitu rodiny, která podporuje pocity uspokojení a životní naplnění
- **Socializačně-výchovná funkce** – dítěti je poskytována péče, výchova a jsou uspokojeny jeho potřeby a požadavky (Bürgerová, 2013, s. 25-26)

Další definice rodiny

Oborná literatura uvádí spoustu definic rodiny, které se liší, ale mají stejnou podstatu. Například Blessing v roce 2014 popsal rodinu jako primární sociální skupinu, která se obvykle skládá z jednoho či dvou rodičů a jejich dětí. Nejčastější forma rodiny tvoří otec, matka a děti. Světově uznávaný český psycholog Zdeněk Matějček v roce 1992 uvedl, že rodina je zapojena do širšího členství, spadá do ní příbuzenstvo, sousedé a přátelé a do ještě širšího systému sociálních vztahů jako je škola, zaměstnání, služby. Matějček o dva roky popsal rodinu z pohledu dítěte. Dítě chápe rodiče jako osoby, ke kterému se chovají mateřsky či otcovsky bez ohledu na to, jestli jsou rodiče biologickými rodiči či nikoliv. Rodina je prvním prostředím, které dítě poznává po narození.

Klimesš v roce 2014 uvedl skupiny rodin, které mají charakter rodiny z hlediska biologicko – reprodukční funkce, jsou to homosexuální páry vychovávající dítě, pěstounské rodiny, prarodiče starající se o svých vnoučat místo rodičů. Skupiny nesplňující charakter rodiny, ale s reprodukční funkcí jsou bezdětné nebo neplodné páry či manželé a také do této skupiny spadá biologická otec, který se nesetkává se svým dítětem a nestará se o něj. (Kunhartová, str. 9-10,)

Rodina v kontextu historie

Dle Matuška se rodina objevuje od počátku existence lidstva. V Řecku bylo zvyklostí, že manželství se uzavíraly z finančních důvodů a manželé měli za cíl zplodit syna, pokud cíl byl dosažen, manželé se mohli rozvést. Ve starobylém Řecku i Římě měl dominantní postavení muž, které bylo nařízené zákonem. Otec také měl roli učitele svých dětí. Z důvodu narůstajících rozvodů, od 2. století našeho letopočtu Řím zavedl otcovskou povinnost zaopatřit děti. Práva matek ve stejné době neexistovala, v případě rozvodu se otec staral o své děti.

Ve středověku manželství a jejich uzavírání bylo kontrolováno církví, přístupná byla pouze monogamie a soudržnost rodiny byla velice silná. I v tomto období měl dominantní postavení muž. S nástupem renesance a vznikem měšťské třídy byly v důsledku rozšiřování měst a novou intelektuální zvědavosti ukotveny základy pro malou rodinu, tato forma byla pro toto období pokroková. Opět hlava rodiny byl muž, ale péče o děti přešla na matku.

V novověku se role otce a matky nezměnila, matka se starala o děti a otec pracoval s cílem živit rodinu. Poprvé se objevují vyhoření otce, které podkopávalo autoritu.

Pohled na rodinu se změnil v období dvou světových válek. V důsledku dlouhodobých válek spoustu dětí přišlo o své rodiny, v nejčastějším případě otce. Z důvodu nepřítomnosti otců v domácnosti zodpovědnost za děti přebírá matka. V tomto období se začalo usuzovat, že matka dokáže lépe rozeznat potřeby svých dětí. Hlava rodiny byl stále otec, ale výchova připadlo matce.

V současné době není neobvyklé, aby otec zůstal doma na rodičovské dovolené a matka pracovala. Otcové se do výchovy dítěte též angažují, ale role matky a otce jsou vyrovnané. (Kunhartová, str. 10–12)

Mateřství

Český právní řád určuje matku jako ženu, která porodila dítě a ze sociálního hlediska je to žena, která o dítě pečuje a vychovává bez ohledu pokrevní příbuznosti. Lékaři a psychologové doporučují matkám, aby dítě kojily po dostatečně dlouhou dobu, toto tvrzení předurčuje rozdělení rolí, které je v dnešní době nejobvyklejší. Matka zůstává doma s dítětem, o které pečuje, to jí ukládá roli pečovatelky dítěte i domácnosti, otec chodí do zaměstnání. V oblasti výchovy matky mají větší tendenci přehnaně ochraňovat své děti, povolují málo volnosti. Matky jsou i více spjaty se svým dítětem než otec, proto je snadnější pro ně rozeznat potřeby dítěte. Hry bývají klidnější a mají za cíl dítěti stabilizovat emoce. Komunikace probíhá již od prenatálního období, některé studie uvádí, že novorozenci dokážou rozeznat hlas matky chvíli po narození, hlas otce nerozezná.

Otcovství

Otcem je dle českého právního řádu muž, jehož manželka porodila dítě v době trvání manželství nebo do 300 dní jeho zániku. Otcem se může stát muž, kterého matka uvede s jeho souhlasným prohlášením nebo pokud není možné určit otce na základě dvou předešlých možností, otcovství určí soud na návrh otce, matky i dítěte. Ze sociálního hlediska je otcem muž, který převzal roli otce bez ohledu na pokrevní příbuznost. Otec může mít odlišné výchovné styly, komunikaci s dítětem, způsoby hry, v rozvíjení stránek osobnosti dítěte. Oproti výchově matky, otec častěji vede svého potomka k nezávislosti a rozvíjí jeho potenciál. Hry jsou intelektového charakteru, jsou stimulující a vzrušivější, učí dítě zkoumat a riskovat. Otcové jsou v oblasti komunikace upřímnější a otevřenější. Dětem neodstraňuje překážky, nechává je, aby daný problém vyřešily samy. Děti vnímají vztah s otcem jako kamarádský.

Rodina dítěte se zdravotním postižením je vystavená dlouhodobé emoční zátěži. Velký vliv na zátěž rodiny má stupeň postižení, zdravotní komplikace a problémy chování dítěte, například agrese, sebepoškozování, nevhodné sexuální chování atd.

Členové rodiny se musí po narození novorozence s ZP naučit novým dovednostem, například poskytování ošetrovatelské péče, monitorování životních funkcí, poskytování

podpory své dítě se ZP, ale i dalším členům rodiny, časté navštěvování lékařů, terapeutů a odborníků. Rodina si musí zvyknout na jiné podmínky a odlišný životní styl.

Rodina dítěte s vyšší prevalencí postižení, například Downův syndrom má vyšší podporu od lékařů či odborníků z důvodu obsáhlejších vědomostí o daném postižení. Rodina se může dozvědět spoustu informací o diagnóze, vývoji a organizacích pečující o děti a rodiny. V případě vzácných onemocnění je podpora rodin složitější. Diagnostika, informace o postižení a léčba vzácných onemocnění se řeší jako jednotlivé případy z důvodu nezavedených standartů léčby a nedostatek výzkumů a studií o daném postižení.

Nejčastějších stresové problémy v rodině dítěte s postižením bývá ztráta očekávání, ztráta známých, v některých případech i ztráta partnera. Stresovým faktorem je i ztráta zaměstnání z důvodu celodenní péče o dítě, časté je i přeměna vztahů v rodině. U rodičů s postižením dítětem je vyšší ohrožení syndromu vyhoření. V případě rodiny dítěte se vzácným onemocněním zažívají nejistotu v oblasti v nedostatečné identifikaci onemocnění, pozdní a chybná diagnostika, která může zapříčinit nevratné poškození zdraví či úmrtí, omezený výběr léku, nedostatečná kvalita služeb pro podporu rodin a celkové nedostatečné povědomí o onemocnění u odborníků i u širší společnosti.

Nejobvyklejším stresovým faktorem je i finanční zátěž rodiny. Rodina může očekávat neočekávané výdaje. Pozornost rodiny nejvíce připadá na dítě se ZP, to může vést k významnému rozvoji dítěte, ale rodina poté nemá tolik času na vlastní sebepéči a zájmy.

Fáze vyrovnání rodiny dítěte se zdravotním postižením

Rodiče jsou nejčastěji prvními pozorovateli toho, že jejich dítě se nevyvíjí, tak jak by mělo. Po stanovení diagnózy bývá reakce rodičů různá. Odborná literatura popisuje více modelů.

Černá popsala ve své knize nejčastější přístup rodičů dle Vágnerové z roku 2001 a Krejčířové z roku 1997.

Dle Vágnerové:

1. **Fáze popření a šoku** – Je první reakcí po stanovení diagnózy. Každá rodina očekává narození zdravého dítěte, kterého si idealizují a které naplní jejich seberealizaci v oblasti rodičovské roli. Jedná se o velmi stresový prožitek až deprivace.
2. **Postupná akceptace reality, vyrovnání se s problémem** – Druhá fáze má u každého různou délku a reakci. Často to nebývá období, kdy se rodina s diagnózou svého dítěte smíří. Může zde dojít ke vzniku psychických obran, ale tímto si rodiče drží psychickou rovnováhu na udržitelné míře. Reakce bývá buď úniková nebo bojovná, záleží na temperamentu a dalších vlastních osoby.
3. **Realistický postoj** – V této fázi u rodičů dochází k akceptaci diagnózy svého dítěte a důsledky postižení. Stává se, že někteří rodiče této fáze nedosáhnou.

Dle Krejčířové:

1. **Šok** – Je fáze, kdy rodiče prožívají silné emoční vypětí a reagují neadekvátně
2. **Popření nebo také fáze útěku** – Rodiče nejsou schopni pochopit, že se jim nenarodilo zdravé dítě a kladou si otázku, proč se to zrovna stalo jim. V této fázi dochází k tzv. vytěsnění, kdy rodiče si nepamatují diagnózu svého dítěte sdělenou lékařem a poté mohou i tvrdit, že postižení nebyli informováni.
3. **Smutek, zlost, úzkost, pocit viny** – V této fázi prožívají nejčastěji vztek a hledají viníka, objevují se i pocity viny či smutek.
4. **Stádium rovnováhy** – Je fáze, kdy rodiče se začínají smířovat s postižením svého dítěte a hledají způsoby, jak svému dítěti pomoci.
5. **Stádium reorganizace** – Konečné období, kdy rodiče své dítě přijímají takového, jaký je.

Existují i další modely a fáze, záleží na typu postižení dítěte. Například u rodiny dítěte s mentálním postižením mohou mít prožitek odlišný než u rodiny dítěte s kombinovaným postižením. Záleží i v jakém časovém období se stanovila diagnóza, reakce rodiny dítěte na stanovení diagnózy po narození může být jiná než u rodin dítěte, kdy se stanovila diagnóza po letech života dítěte. Odborníci uvádějí, že rodiče nemusí procházet fázemi postupně, ale mohou několika fázemi projít opakovaně, vracet se do předchozích fází nebo některé vynechat. Individuální je i délka prožívání různých fází. (Černá, 2015)

Změna životní situace může mít vliv na vztahy v rodině, nejčastěji dochází k narušení partnerského vztahu a sexuality, přijetí stálé role – péče o dítě přebírá matka, otec zajišťuje finanční prostředky a rodinu zabezpečuje, nepřijetí postiženého dítěte prarodiči a širší rodiny, nevyrovnané uspokojení potřeb sourozenců atd.

Vyrovnat se s životní situací ovlivňuje rodinu se zdravotním postižením řada faktorů:

1. **Legislativa a politika** – Rodinu ovlivňuje legislativa a politika daného státu, jak přistupuje k lidem se speciálními potřebami. Do této kategorie patří i vliv médií, která odráží politiku státu a přístup společnosti k lidem s SP.
2. **Instituce** – Znamení instituce, které rodina nejčastěji přijde do styku, například škola, zdravotní zařízení atd. Do této kategorie spadá i samotná společnost.
3. **Podrobnější vztahy v institucích** – Ve školách to může být vliv vedení školy na rodiče nebo vzdělání odborníku, které spolupracují s dítětem.
4. **Rodiny** – Na vyrovnání se životní situací má vliv charakteristické vlastnosti rodičů a vztahy mezi členy rodiny
5. **Stres** – Vliv mají i různé stresové faktory, například zdravotní onemocnění dítěte, sociální prostředí atd.
6. **Socioekonomické pozadí rodiny**

Je důležité, aby rodiče podporovali dítě k největší míře samostatnosti, a to v oblasti sebeobsluhy a sociálních interakcí. Nejčastější chyba rodičů je jejich přehnaná péče, dle Černé i dítě se zdravotním postižením by mělo pochopit, že má také vlastní povinnosti. Pro naučení konkrétní dovednosti může pomoc rozdělit úkol na malé kroky a po splnění těchto úkolů dítě odměnit. Velkou podporou pro rodiče mohou být kontakty s jinou rodinou s podobnou životní situací. (Černá, 2015)

4 Podpora rodin dítěte s Kabuki syndromem

Dle odborné literatury a poradenství radíme podporu do sedmi skupin.

1. Legislativní podpora
2. Finanční podpora
3. Operativní podpora

4. Poradenská podpora
5. Vzdělávací podpora
6. Informační podpora
7. Svépomocná podpora

Legislativní podpora pojednává všechny zákony, vyhlášky a také metodické pokyny, které upravují vzdělání pro děti s ZP a v pozdějším věku i možnost zaměstnání. Rodiče by měli znát možnosti uplatnění zákonů a vyhlášek pro prosazení svých práv a svého dítěte.

Finanční podpora zahrnuje sociální příspěvky a dávky pro podporu rodičů a jejich dětí.

Operativní podpora je podpora ve formě kompenzačních pomůcek či osobní asistence pro snadnější průběh ve školních zařízeních, a i v pracovním uplatnění.

Poradenskou podporu zajišťují tři typy poradenských služeb, a to zdravotní a lékařská, psychologická a pedagogická. Pro rodiny dítěte s ZP zajišťuje podporu a pomoc pedagogicko-psychologické poradny neboli PPP a speciálně pedagogická centra – SPC. Toto odvětví je speciálně pedagogické. Psychologické služby mohou pomoc rodinám v oblastech vývojové a anticipační poradenství, které řeší například budoucí zaměstnání nebo i na přípravu reakce na okolí, tako doporučuje speciální terapie pro dítě. Poskytuje služby pro samotné rodiče ve formě individuální psychoterapie a stejné služby poskytuje i sourozencům. Samotní pedagogové a školní poradci poskytují pedagogické poradenství.

Vzdělávací podpora je prostředkována učiteli v běžných i speciálních školních zařízeních a poradenskými institucemi jako je SPC a PPP. Do vzdělávací podpory náleží i tvorba individuálního vzdělávacího plánu, na který se mohou podílet i rodiče.

Informační podporu zastřešují zdroje informací o daném zdravotním postižení, například rasy a možnostech práce s dítětem. Odborné informace poskytují poradny či pedagogové nebo odborné knihy a články či internetové zdroje. Informace o výchově a vzdělání zdravotně postižených mohou také sdělovat rodiny, které mají stejnou nebo podobnou životní situaci. Svépomocné poradenství jsou různá sdružení a kluby rodin se stejnou nebo podobnou životní situací. Jedná se o vzájemnou podporu rodin a snahu o společné hledání nejúčinnější podpory a pomoci. Tyto organizace také pomáhají podpořit osvětit společnost a měnit legislativu pro lepší úroveň vzdělávání dětí s ZP.

Mezi možnosti, jak podpořit rodiny dítěte s ZP je osvěta společnost a můžeme zařadit i samotnou osvětu rodičů prostřednictvím napsání odborných výzkumů a článků. Podstatné je i osvěta pedagogů, jak stávajících, tak i budoucích. Právě pedagogové jsou v době povinné školní docházky nejčastěji ve styku s jedinci se zdravotním. V rámci společného vzdělávání je i důležité připravit budoucí pedagogy pro potenciální edukaci žáků s ZP. K tomu mohou přispět zařazení speciálně pedagogických předmětů do výuky na vysokých školách nebo speciálně-pedagogické kurzy. V rámci povinné školní docházky je i důležitá osvěta dětí pro snížení potenciální šikany a posměchů. Pro zlepšení kvality života jedinců s postižením je adekvátní spolupráce rodičů a odborníků. Stále v dnešní době se setkáváme s případy, kdy kvůli vzájemnému nerespektu zaostává komunikace, dochází k nedorozumění a konfliktům obou stran. Rodiče i odborníci chtějí pro dítě s ZP kvalitní život, k tomuto cíli přispívá vzájemný respekt a komunikace. Rodiče také kromě práv stanovených zákonem mají právo na lítost a smutek, být informováni o stavu svého dítěte, rozhodovat za sebe a své dítě a právo na to, aby je nikdo nevinil za jejich chyby. Naopak odborníci mají také právo na respekt jako odborníci, vědět pravdu o dítěti a nevinít je z neúspěchů dítěte ve škole a poruch chování. (Černá, 2015)

4.1 Sociální služby

Služby, jejichž cílem je zajistit základní životní potřeby v sociálních situacích, podpořit v samostatnosti jedince, zaopatřit životní prostředí, které je pro jedince s postižením vhodné a snaha o zapojení postižené osoby do společnosti. (Bicková, 2011)

Do sociálních služeb spadá:

- **Sociální poradenství** – poskytují základní poradenské služby, například manželské poradny, občansko-právní poradny, poradny pro osoby se zdravotním postižením atd.
- **Služby sociální péče** – do sociální péče patří osobní asistent, pečovatelská služba, chráněné bydlení, domov pro seniory atd.
- **Služby sociální prevence** – sociální prevenci zajišťují služby rané péče, krizová pomoc, nízkoprahová centra pro děti, které jsou sociálně znevýhodněné

Sociální služby dále dělíme dle místa poskytování služeb:

- **Terénní služby** – jsou poskytovány v přirozeném prostředí klienta, například domov, škola nebo zaměstnání
- **Ambulantní služby** – klienti do zařízení dochází, ale nebydlí
- **Pobytové služby** – poskytují služby jako ambulantní služby, s pobytem

Sociální služby mohou být placené, plně i částečně nebo neplacené. Bezplatné služby jsou dle paragrafu 72 ze zákona o sociálních službách 108/2006 Sb. sociální poradenské služby, krizová pomoc, raná péče a nízkoprahová zařízení. Ostatní služby jsou placené klienty dle smlouvy o poskytování služeb se zařízením. Maximální sazby za jednotlivé služby stanovuje vyhláška 505/2006 Sb. (Bendová, 2011, s. 352-355)

Sociální služby pro rodiny dítěte s Kabuki syndromem v České republice

V současnosti neexistují sociální služby určené pro rodiny dítěte s Kabuki syndromem v České republice. Rodiny mohou využít služby neziskových organizací a spolků zabývajících se vzácným onemocněním a mentální postižením. Služby doporučují rodinám lékaři, učitelé i rodiny s podobnou životní zkušeností.

4.2 Nestátní neziskové organizace

Nestátní neziskové organizace mohou zřizovat soukromé subjekty a jsou upravovány jinými právními předpisy. NNO finančně odlehčují státnímu sektoru, protože poskytují služby, které jsou v zájmu veřejnosti. Podstatným finančním zdrojem je samofinancování nebo také fundraising. U nestátních neziskových organizací může dojít k získání dotací a jiných forem příjmů z veřejných rozpočtů, ale podpora z těchto rozpočtů není nároková a většinou financování zajišťuje soukromé subjekty. Právní předpisy obsahují vznik, zánik, způsoby řízení a orgány NNO, ale dle nového občanské zákoníků nejsou sjednoceny. Aktuální právní předpisy považují za nestátní neziskové organizace spolky, fundace, ústavy, politické strany a politická hnutí, zájmová sdružení právnických osob, registrované církve a náboženské společnosti, školské právnické osoby, veřejné výzkumné instituce, honební společenstva a odborové organizace.

4.2.1 Nestátní neziskové organizace pro rodiny dítěte s Kabuki syndromem v ČR České asociace pro vzácná onemocnění z.s.

Největší organizace pro podporu rodin dítěte se vzácným onemocněním je spolek Česká asociace pro vzácná onemocnění. ČAVO sdružuje organizace pacientů se vzácnými onemocněními, zastupuje jejich zájmy a usiluje o osvětu informací o vzácných onemocnění a specifické problémy širší veřejnosti, statní i mezinárodní instituce a odborníky v lékařství. Spolek byl založen v roce 2012 a v současnosti se podílí na naplňování strategických dokumentů jako jsou strategie pro vzácná onemocnění 2030, národní akční plány pro vzácná onemocnění atd. Je součástí Pacientské rady i pracovních skupinách ministerstva zdravotnictví a ministerstva práce a sociálních věcí. Spolupracuje s obdobně zaměřenými organizacemi v České republice i v Evropě. Spolek nabízí i služby, provozuje help linku, uskutečňuje projekt včasné diagnostiky VO, zajišťuje koordinační služby a podporuje začínající spolky, které jsou zaměřené na jednotlivé vzácné diagnózy. ČAVO se věnuje i vzdělávání odborníků a pacientů, je přispěvatelem výuky mediků, lékařů i široké veřejnosti podílí se i realizuje vlastní přednášky i semináře. Současným a hlavním cílem je ustanovení edukační centra pro vzácná onemocnění. ČAVO také realizuje vlastní výzkumy zaměřené na znalost VO mezi odborníky. Členové spolku je víc jak 45 organizací a 140 individuálních členů. Členské organizace jsou ATOS – Touretteův syndrom, Asociace muskulárních dystrofií v ČR, Klub cystické fibrozy, Společnost Parkinson, Lymfon help, Paleček atd. Členem organizace je i spolek Kabuki syndrom CZ, z.s. (ČAVO, online, cit 2023-10-29)

Kabuki syndrom CZ, z.s.

Kabuki syndrom CZ je spolek určený pro rodiny dítěte s Kabuki syndromem, byl založen v roce 2021 a v současnosti je jediným spolkem v České republice zabývající se rodinami dítěte s Kabuki syndromem. Spolek v současnosti nemá webovou stránku.

Kabuki syndromu se také intenzivně věnuje Fakultní nemocnice v Motole, a to konkrétně Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK. (FN Motol, online, cit 2023-10-29)

4.2.2 Nestátní neziskové organizace pro rodiny dítěte s Kabuki syndromem v zahraničí

Eurodis – Rare Diseases Europe

Evropská aliance zabývající se pacientů se vzácným onemocněním. Součástí aliance je 74 zemí, členem je i spolek Česká asociace pro vzácné onemocnění, do které spadá i spolek Kabuki syndrom CZ, z.s. Posláním Eurodisu je zlepšit kvalitu všech lidí se vzácným onemocněním. Aliance je významnou součástí politiky pro vzácná onemocnění, spolupracuje na národních plánech a strategiích v evropských zemích. Snaží se zvýšit povědomí o VO mezi zdravotníky a širokou veřejností a podporuje rozvoj diagnostiky a léčbu, zlepšuje tak úroveň kvalitnější diagnostiky a přístup ke službám pro osoby se vzácným onemocněním. Eurodis podporuje mezinárodní spolupráce na výzkumech a studiích, přispívá k vývoji nových a kvalitnějších diagnostických testů a snaží se usnadnit zapojení pacientů do výzkumu o vzácných onemocnění. V oblasti sociálních službách prosazuje kvalitní sociální péči v organizacích pro jedince s KS a rodiny. Podporuje právo na podporu a péči osob se vzácným onemocněním a práva osob se zdravotním postižením, které zahrnuje i pracovní právo. Organizace se snaží zlepšit přístup léků pro osoby s VO, ovlivnit legislativu, aby zohledňovala potřeby pro lidi žijící se vzácným onemocněním ve všech evropských zemích a zapojuje se do výzkumu a vývoje léčebných metod.

Jednotlivé organizace věnující se rodinám dítěte s Kabuki syndromem nejsou v Evropě rozsáhlé. Spolky pro rodiny jsou spíše součástí větších organizací, které se věnují vzácnému onemocnění.

Spojené státy Americké

V USA se nachází dvě neziskové organizace pro rodiny dítěte s Kabuki syndromem s celosvětovou působností.

Kabuki syndrom Foundation

Organizace sídlí ve státě Illinois a byla založena v roce 2018. Podporuje výzkum Kabuki syndromu a léčbu, spolupracuje s Medical & Scientific Advisory Board, která je složena z předních světových lékařů a odborníků věnující se Kabuki syndromu. KSF realizovala výzkum s cílem zjistit nejdůležitější potřeby pro osoby žijící s Kabuki syndromem a jejich rodiny, výzkum přispěl k rozvoji léčby a péči o osoby s KS.

All Things Kabuki

Americká nezisková organizace s celosvětovou působností sídlí na Aljašce a byla založena v roce 2013. Posláním ATK je osvěta širší společnosti, pomáhá rodinám dětí s Kabuki syndromem a podporuje výzkum. Organizace nabízí různé programy, do kterých se mohou zapojit rodiny dětí s KS po celém světě. Například program „Birthday club“ zasílá personalizované přání k narozeninám pro zaregistrované členy. Organizace se také věnuje jednotlivě sourozencům, matkám i otcům a nabízí komunitní skupiny, kde mohou sdílet své zkušenosti, problémy nebo myšlenky a navzájem se podpořit.

Austrálie

Supporting Aussie Kids with Kabuki syndrom

Nezisková organizace sídlící v Austrálii byla založena v roce 2019. Organizace podporuje rodiny dítěte s Kabuki syndromem. Pro rodiny nabízí informace, odkazují na různé výzkumy a odbornou pomoc. Nabízí kontakty na další rodiny dítěte s Kabuki syndromem včasnou intervencí a vzdělání. Pořádají rodinné akce a programy, pobytové akce s rodinami, vzdělávací semináře a členství. SAKKS má v současnosti přes dvě stě členů ze všech koutů světa.

5 Praktická část

5.1 Cíl výzkumného šetření

Hlavním cílem výzkumného šetření je zpracování souhrnných informací o rodině s dítětem s Kabuki syndromem a zjistit informace o fungování rodiny v oblasti výchovy, o podpoře rodiny a zkušenostech se školním systémem.

Výzkum má stanovené dílčí cíle:

- Popsat charakter výzkumného vzorku a to jedince s Kabuki syndromem pomocí případové studie
- Získat odpovědi na výzkumné otázky pomocí polostrukturovaného rozhovoru s rodinou

Hlavní výzkumná otázka:

- Jaké jsou primární problémy rodiny dítěte s Kabuki syndromem?

Vedlejší výzkumné otázky:

- Jaký měla matka průběh těhotenství?
- Co rodina prožívala při konečné diagnóze svého dítěte?
- Je výchova dítěte s Kabuki syndromem specifická?
- Využívala nebo stále využívá rodina dítěte s Kabuki syndromem podporu sociálních služeb?
- Kde mohou rodiny dítěte s Kabuki syndromem najít pomoc a podporu?

Výzkum se zabývá rozhovorem rodiny dítěte s Kabuki syndromem. Rozhovor je doplněn případovou studií, která představí člena rodiny s Kabuki syndromem. Případová studie obsahuje rodinnou anamnézu, osobní anamnézu a školní anamnézu, která se zabývá historií všech školních zařízení, kam jedinec s Kabuki syndromem docházel. Rozhovor se věnuje životu rodiny s jedincem s KB a je zprostředkována s maminkou jedince s Kabuki syndromem. Rozhovor se věnuje prenatálnímu období, perinatálnímu období a postnatálnímu období, konkrétně stanovení diagnózy, zdravotní a psychický stav matky a jaké zdravotní komplikace následovaly u syna s Kabuki syndromem. Dále se zabývá výchovou tohoto vzácného onemocnění v rodině. Dozvíme se, jak matka přistupuje ve výchově, co je pro ni nejdůležitější, aby se syn naučil a co je na výchově jedince s Kabuki syndromem specifické. Tato část se také věnuje školní docházce dítěte s KB, například podle jakých kritérií matka vybírala školy, s jakými negativními a pozitivními přístupy učitelů a žáků se setkala ke svému synovi. Rozhovor také zjišťuje, jestli maminka využívala podporu sociálních služeb a jestli dodnes využívá a jestli existují organizace, které se věnují jedincům s Kabuki syndromem a jejich rodinám v České republice, a také se zaměřuje na vzájemnou pomoc a podporu rodin. Výzkumné šetření osvětlí rodiče, u kterých se též narodilo dítě s Kabuki syndromem. S jakými obtížemi v životě se mohou setkat při výchově, v oblasti školní docházky a kde mohou najít podporu.

5.2 Metodologie výzkumné šetření

Pro výše uvedené šetření jsme zvolili kvalitativní formu přístupu, a to rozhovor doplněnou případovou studií, které je též kvalitativní forma přístupu. Případová studie zkoumá dospělého jedince s Kabuki syndromem, který již prošel povinnou školní docházkou a dvouletou praktickou školou. Případová studie zkoumá jedincovo rodinné prostředí, obsahuje osobní anamnézu a školní anamnézu, kde si uspořádáme celou školní docházku až

do současnosti. Případová studie je sepsána na základě rozhovoru s maminkou. Hlavní forma výzkumného šetření je rozhovor s maminkou o výchově jedince s Kabuki syndromem. Otázky se zaměřují na prožívání předporodního, porodního a poporodního období maminky. Rozhovor zjišťuje výchovný přístup a s jakými problémy rodina s dítětem s Kabuki syndromem se při výchově může setkat. Rozhovor slouží k osvětě rodin dítěte s Kabuki syndromem, co mohou při výchově svého dítěte očekávat v oblasti zdravotních komplikací, školní docházky a kdo je může podpořit a pomoci.

5.3 Případová studie

Případová studie shromažďuje a uspořádává všechna známá fakta. Při případové studii se výzkumník setkává s praxí, utváří si diagnostické dovednosti bez případného poškození jedince, rozvíjí dovednost vytváření hypotézy, kdy poté poradce, pedagogický pracovník nebo psycholog hledá v nashromážděných materiálech potvrzení a podporuje účinné formy intervence. Případová studie slouží i pro studijní účely, kdy výzkumník popíše případ, který je mu znám, může jít o jakýkoliv případ, například problémové chování, postižený jedinec atd. Při případové studii je možné, že všechny informace se nezískají, důvod může být například zamlčení informací, které nechce rodina či škola sdělit či rodič si nepamatuje některé údaje jako je například nástup řeči atd. Při shromažďování informací od rodiny musíme dbát na to, že odpovědi mohou být emocionálně zbarvené, protože rodiče mohou vnímat situaci jinak. Informace pro případovou studii získáváme prostřednictvím diagnostických metody. K doplnění informací může pomoci předchozí vyšetření dítěte nebo záznamy ze školní dokumentace. Obsah případové studie se dělí na pět částí. První část – úvod popisuje obtíže, které provází dítě, ale neuvádíme citlivá osobní data jako je příjmení nebo bydliště, při případové studii stačí uvést pohlaví a věk a v některých případech i typ školy a ročník. V dalším bodě se uvádí anamnéza, což je souhrn informací, které poskytl například rodiče. Anamnéza sleduje vývoj dítěte v rodinném a školním prostředí. O rodině zjišťujeme charakteristiku, jak rodiče k dítěti výchovně přistupují a také zkoumá, jak rodina komunikuje se školou, do které dítě dochází. V osobní anamnéze dítěte zjišťujeme vývoj a jeho obtíže, charakteristiku osobnosti, například jaký má vztah ke škole a sociálnímu prostředí dané školy, jaký vztah má ke vzdělání, jakou má motivaci atd. Další části se věnují problémům, které dítě má, analýze případu a v posledním bodě výzkumník navrhuje

opatření. Anamnéza se nejčastěji zjišťuje pomocí rozhovoru s rodiči dítěte. (HadjMousová, Z.: Případová studie – Kazuistika, online, cit. 2023-6-8) – přepsat, více autorů

5.4 Rozhovor

Rozhovor umožňuje získat fakta, ale i motiv a postoje respondentů. V rozhovoru se mohou použít otázky otevřené, uzavřené i polouzavřené. Při rozhovoru se spíše používají otevřené otázky, které dávají respondentovi možnost se volně vyjádřit. Výzkumník může během rozhovoru otázky přeformulovat, pokud se mu zdá, že respondent otázce nerozuměl nebo se dodatečně zeptat při nedostatečné odpovědi. Rozhovor volíme tehdy, pokud chceme do výzkumného šetření zařadit osobní a důvěrné odpovědi. U rozhovoru je vzorek respondentů menší než u dotazníku, ale získává důvěrnější a hlubší odpovědi. Rozhovor také slouží k vysvětlování problematiky, se kterou autor nemá zkušenosti nebo není obsažená v literatuře. Rozhovory dělíme na strukturalizované, nestrukturalizované a polostrukturalizované. Strukturalizovaný rozhovor má pevně dané otázky a odpovědi, můžeme jej přirovnat k ústnímu dotazníku. Nestrukturalizovaný rozhovor umožňuje volně odpovědět, ale údaje se náročněji vyhodnocují, polostrukturalizovaný rozhovor nabízí předpřipravené odpovědi, ale respondent má možnost svou odpověď odůvodnit. Vstupní část má respondenta motivovat a zaujmout, výzkumník vysvětlí i záměr rozhovoru. Výzkumník se k respondentovi chová přátelsky, ale i profesionálně. Otázky by měly být seřazeny do obsahových celků, kdy po zodpovězení jednoho celku se přesouvá k dalšímu, tudíž obsah musí být promyšlený. Výzkumník může použít prostředky, které respondenta při rozhovoru motivuje a zpestřuje odpovědi, například krátké výrazy, které dávají najevo porozumění - „Aha, chápu/rozumím“, dodatečné informace, které jsou neutrálně laděné - „Chtěl/a bych o vašem názoru vědět více“, opakovat slova respondenta - „V práci se mi daří“, „Daří se vám?“, žádost o vysvětlení nebo výzkumník zopakuje svou otázku. Odpovědi se mohou nahrávat nebo zapisovat, s nahráváním musí ale respondent souhlasit. (Gavora, 2000, s.110-114) - více autorů

5.5 Výzkumný soubor a oblast šetření

Pro výzkumné šetření byla vybrána rodina dítěte s Kabuki syndromem. Výzkumným vzorkem je mladý dospělý muž s Kabuki syndromem ve věku 19 let u kterého byl diagnostikován Kabuki syndrom jako první v České republice. Výzkumným vzorkem je také

jeho rodina, konkrétně maminka, se kterou žije. Biologický otec s rodinou nekomunikuje, sestra a přítel maminky žijí ve vlastních domácnostech. Setkání bylo domluveno s maminkou telefonicky a rozhovor se uskutečnil v domácnosti rodiny. Matka jedince ochotně spolupracovala a odpovídala na otázky, do diplomové práce přispěla velice cennými informacemi o jejím životě s dítětem s Kabuki syndromem. Matka i syn s KB byli seznámeni se záměrem diplomové práce a s rozhovorem oba souhlasily. Oba též byli upozorněni na možnost nemuset odpovídat na otázky, které by byly nepříjemné nebo osobnější.

6 Vlastní šetření

6.1 Případová studie

Vlastní šetření probíhalo od května 2023 do září 2023. Byla vypracována jedna případová studie, která byla zpracována na základě polostrukturovaného rozhovoru s matkou jedince s KB. Praktická část popisuje anamnézu chlapce s Kabuki syndromem. Anamnéza dle Fremutha je soubor všech informací a údajů zdravotního stavu vyšetřovaného jedince od narození do současnosti, a to i jeho rodiny. (Fremuth a kol., s. 10)

Rodinná anamnéza

Chlapec žije v neúplné rodině a má jednu sestru, která již žije samostatně. S matkou chlapec bydlí v bytě na kraji Prahy – východ. Rodinu navštěvuje matčin přítel, který matce s výchovou a s chodem domácnosti pomáhá a s chlapcem má pěkný vztah. Biologický otec se s rodinou nestýká od chlapcova jednoho roku. V rodině chlapce se žádné postižení nebo vzácné onemocnění nevyskytuje.

Matka se narodila v roce 1973, zdravotní stav je dobrý a s ničím se neléčila. Byla zdravotní sestrou a v současnosti se stará o svého syna a příležitostně si přivydělává brigádami v oblasti péče.

Otec se na výchově nepodílí, s chlapcem se nestýká od jednoho roku narození.

Sestra se narodila v roce 1994, pracuje na úřadu práce. Žije ve vlastním zázemí, ale s rodinou pravidelně komunikuje a setkává.

Přítel se narodil v roce 1979, pracuje jako projektový manažer v oboru stavebnictví. Má s rodinou hezký vztah, o chlapce se stará jako o vlastního syna.

Osobní anamnéza

Jméno: D.

Pohlaví: Muž

Věk: 19

Diagnóza: Kabuki syndrom, středně těžký autismus, středně těžká mentální retardace

Škola: Lyceum Rooseveltova praktická

Třída: 2. ročník

Kognitivní funkce

D. má paměť mechanickou, učivo a obsah látky se učí nazpaměť. Po pozorování dané situace či prostředí umí detailně popsat a konstatovat skutečnosti. Texty písní nebo básně si umí rychle zapamatovat, ale po dlouhodobé časové prodlevě zapomíná. Z televize si zapamatuje i dlouhé dialogy herců i hlášky, které stále interpretuje. Při čtení zapomíná obsah. V oblasti myšlení zaostává logika, nespojí si, že 3×4 a 4×3 je to samé. Chybí představivost, nedokáže fabulovat a lhát. Dlouhodobě udržuje pozornost, neodchází od nedokončeného úkolu. Matka uvedla, že u přepisování textů z internetu vydrží hodiny. Úkoly plní bez výhrad, vůle je též oslabena, dle matky neumí si říkat co chce a co nechce. Při nelibosti pouze vokalizuje.

Řeč

Na doporučení lékařů v důsledku hypotonie docházel od prvního roku na logopedická cvičení, kde s ním odborníci procvičovali orofaciální cvičení. V mladším školním věku převážně patlal a šišlal, ale měl rozvinutou slovní zásobu. Rád napodobuje zvuky zvířat, které dlouhodobě opakuje a umí imitovat seriálové a filmové postavy a změnit barvy hlasu. Oslabena morfologická rovina. Anglický jazyk se učí mechanicky, nechápe gramatiku, například časování. D. nevyhledává oční kontakt, navazuje pouze s matkou pro ujištění se, že ho poslouchá.

Sebeobsluha

Velmi na nízké úrovni, potřebuje dopomoc jiného člověka. Nezapne si knoflíky a nezaváže tkaničky. Při běžných úkonech jako je mytí, česání, čištění zubů, holení fousů potřebuje dopomoc dospělého i v současné době.

Chování

D. má klidnou povahu bez výkyv nálad, nebrečí, nevzteává se a dle matky nemá představu o běžném praktickém životě. D. nedokáže rozlišit dobro a zlo.. Špatně reaguje na změny, dle matky potřebuje své rituály, které dodržuje. Potřebuje si utvrzovat naplánované akce a neustále kontroluje svůj kalendář.

Sociální oblast

Nezajímá se o vrstevníky, spíše vyhledává společnost dospělého, na kterého ulpívá. Sociální interakce je též na nízké úrovni. D. má rád kontakt se zvířaty, dobře na ně reaguje, nebojí se jich. Při návštěvě neznámého prostředí, například u lékaře, spolupracuje, odpovídá na otázky, ale o okolí se nezajímá. Vnímá prostředí, ale nereaguje na něj.

Hrubá motorika

D. měl od dětství opožděný vývoj. V batolecím věku se pouze plazil, nelezl jako ostatní děti. Chodit se naučil až ve třech letech a v současnosti chodí kolébavým stylem. Neumí běhat a překročit překážku. Pohybuje se chůzí o široké bázi a projevují se obtíže v koordinovaném pohybu. Nenačil se jezdit na kole, koloběžce, ale nedávno se naučil plavat. Celkově D. nevyhledává sportovní činnosti, například nekopne do míče, ignoruje ho.

Jemná motorika

Dle rozhovoru má D. s jemnou motorikou obtíže a od dětství dochází na ergoterapii, kde zejména chlapec nacvičuje úchop, D. má oslabené koordinované pohyby, konkrétně vizuomotoriku. V sešitě neuměl ctít řádky a velikost písma, v současnosti díky ergoterapii je úroveň psaní lepší. Dokáže přepisovat dlouhé texty. Umí složit lego a puzzle bez dopomoci.

Kresba a grafomotorika

D. v oblasti kresby je na úrovni předškolního dítěte. Do 4. třídy kreslil hlavonožce. Mechanicky se naučil respektovat řádky, avšak v sešitě bez řádků píše sklonem dolů. D. rád

píše dopisy a maluje obrázky, dle matky nejčastěji kreslí peníze s vysokou hodnotou a poté je rozdává. D. má obtíže v předmětu geometrie, potřebuje dopomoc dospělého.

Čtení

D. se dle matky naučil číst mechanicky – umí číst sám, ale špatně vnímá obsah. S maminkou v současnosti cvičí porozumění obsahu kontrolními otázkami. Vydrží číst knihu po delší dobu, ale nepamatuje si obsah příběhu. Maminka uvedla, že při společném čtení, kdy procvičují porozumění obsahu, D. by chtěl děj prožívat.

Zraková diferenciacce

Na výborné úrovni, dokáže vypořozovat a rozeznat vjemy, předměty, figury v pozadí atd. Dle matky má v této oblasti lepší přehled než zdraví vrstevníci. V dětství měl D. poruchu 3D vidění, při sestupu po schodech nerozlišil jednotlivé schody a často padal, v současnosti obtíže nepřevládají.

Sluchová diferenciacce

Dle matky také na výborné úrovni, zvládá rozeznat různé hloubky zvuků a odkud pocházejí. D. následkem častých infekcí je nedoslýchavý.

Zájmy

D. rád staví lego, sleduje seriály, nejčastěji fantasy žánrů a sci-fi a hraje hry na telefonu. Bavího i lukostřelba, ale kvůli obtížím s koordinací pohybu se netrefí. Jeho zájmy jsou dlouhodobé a jednostranné.

Školní anamnéza

D. docházel do Speciální mateřské školy Štíbrova s dalšími 6-7 dětmi, ve třídě pomáhal i asistent a dle rozhovoru zde byla matka spokojena. Matka chtěla přihlásit svého syna na speciální základní školu, ale v té době měl D. diagnostikované lehké mentální postižení a na speciální školu nemohl docházet, protože nabírali pouze žáky minimálně se středně těžce mentálním postižením. D. docházel na Základní školu LOPES, kde chyběl individuální přístup od učitelů a D. byl od žáků šikanován. V současnosti navštěvuje Lyceum Pod Marjánkou Rooseveltova praktickou, kde bude studovat do 26 let. Dle rozhovoru s D. je ve

třídě 8 žáků s různou diagnostikou. Ve škole se mu velice líbí, považuje ji za povinnou, paní učitelka a asistentka jsou na něho hodné.

Lékařská anamnéza

Matka v rozhovoru uvedla, že během těhotenství neměla žádné vážnější zdravotní komplikace, ale častěji zvracela. Matce kvůli prvnímu těhotenství, kdy starší dcera se narodila s multicystickou fibrózou, bylo doporučeno docházet na genetické vyšetření při kterých se nezjistily žádné výrazné abnormality a matka se domnívala, že porodí zdravé dítě. D. se narodil v 38. týdnu, porod byl protrahovaný a v děloze bylo nadměrné množství plodové vody. D. vážil 2,5 kila a měl po narození Apgar skóre 9-9-9, protože byl oteklý a cyanotický neboli nafialovělý. Po narození byl diagnostikován s mikrocefálií⁵ a trigonocefálií⁶.

Anestezioložka Virginie Apgarová navrhla tuto tabulku v roce 1952 pro posouzení porodní adaptace novorozence. Tabulka se užívá dodnes. Body se počítají po 1., 5., a 10. minutě po narození. Pro posouzení uvádíme tabulku zde:

Tabulka 4: Skóre dle Apgarové

Body	0	1	2
Srdeční frekvence	Chybí	Ozvy pod 100tepů/minutu	Ozvy nad 100tepů/minutu
Dýchací pohyby	Nedýchá	Slabý křik	Jasný pláč
Barva kůže a sliznic	Modrá nebo bledá	Pouze modré končetiny	Růžová

⁵ Mikrocefalie – menší obvod hlavy, většinou způsobena genetickou poruchou (Národní zdravotnický informační portál, online, cit 2023-10-27)

⁶ Trigonocefalie – Předčasný srůst čelového švu, při pohledu shora má hlava trojúhelníkový tvar (Fakultní nemocnice Ostrava, online, cit 2023-10-27)

Svalový tonus	Chabý	Snížený	Aktivní pohyby
Odpověď na podráždění	Žádná	Naznačená	Výrazná reakce s křikem

D. diagnostikovali Kabuki syndrom v 6 letech v roce 2010 a byl první diagnostikovaný s tímto vzácným onemocněním. D. byl také diagnostikován se středně těžkým autismem a středně těžkým mentálním postižením. Po narození lékaři D. zjistili šelest na srdci a po tomto zjištění byla matka s D. poslána na kardiologii, kde byla objeven defekt komorového septa. Od narození často onemocněl na infekce dolních a horních dýchacích cest, záněty středního ucha, D. měl v dětství celkově sníženou imunitu. V kojeneckém období D. provázeli různé zdravotní komplikace a problémy, dle matky špatně pil, protože nesál, špatně spal. Chlapci často vypadávaly kolena a kyčle a byl diagnostikován s dysplazií třetí stupně a hyperlaktácií. Ve 12 letech začali sekundární epilepsie. D. má neustále problémy se zažíváním, přijímáním a vylučováním potravy. Od dětství měl atopický ekzém, který již vymizel, ale od 14 let se neustále objevují furunkly v oblasti hýždí, třísel a análu, které se musí řešit chirurgicky. V současné době půjde D. na operaci kvůli vytvořenému píštělu. D. má i oční vadu a je nedoslýchavý na 15 %. D. od předškolního věku docházel na různé terapie a rehabilitace, například Vojtova metoda, hipoterapie, canistoterapie, Snoezelen a bazální stimulace pro vylepšení psychomotorického vývoje.

6.2 Polostrukturovaný rozhovor

Setkání s rodinou probíhalo v přátelské atmosféře v přirozeném prostředí. Měla jsem možnost náhlednou do D. života a jeho maminky. Rozhovor byl veden s matkou, protože biologický otec s rodinou nežije a přítel a matčina starší dcera s rodinou ve společné domácnosti nežijí. Matka měla možnost odmítnout jakékoliv odpovědi na otázky, které by byly pro ni nepříjemné. Oba souhlasili se záznamem rozhovorů na diktafon a jejich následovného použití při zpracování diplomové práce.

Rozhovor je rozdělen do tří částí. První část se věnuje prenatálnímu období matky, porodu, postnatálnímu období, zdravotní komplikace Kabuki syndromu a diagnóza. Druhá část se

zabývá výchovou a rodinný vztahy a zkušenosti matky a D. ve školních zařízeních. Třetí část je o sociálních službách, které se zaměřují na jedince s Kabuki syndromem.

První otázka zněla: „Měla jste během těhotenství zdravotní komplikace?“ Maminka odpověděla: „*Ne, těhotenství probíhalo normálně, byly tam spíš častější nauzea a zvracení, ale nepovažovala jsem to za důležité a hlavně jeho (syn s Kabuki syndromem) sestra se narodila s multicystickou ledvinou - hodně cyst v ledvině, a pak vlastně byla asi ve dvou měsících na nefrektomii, takže já jsem chodila na genetiku a vlastně mě celý těhotenství sledovali a nebyli tam žádné patrné morfologické změny, takže já jsem vlastně byla přesvědčená, že mám zdravé dítě a že půjdu k fyziologickému porodu.*“ V druhé otázce nás zajímala lékařská péče: „Byla jste tedy spokojená s gynekologickou péčí?“ Odpověď: „*Všechno v pořádku, prostě samozřejmě jak říkám, bylo mi furt špatně, zvracela jsem, ale svým způsobem všechny matky s tady tím Kabuki syndromem (myšleno těhotenství s dítětem, které má Kabuki syndrom) mají těhotenství takový jakoby téměř normální, takže ani po odběru plodové vody by se ta diagnóza nezjistila.*“

Z prvních dvou odpovědí jsme se dozvěděli, že matka měla prenatalní období bez vážnějších zdravotních komplikací, pouze nadměrně zvracela a kvůli starší dceři, která se narodila s multicystickou fibrózou, matka docházela na genetické vyšetření, kde ale nezjistili žádné patrné morfologické změny. Matka si celé prenatalní období domnívala, že porodí zdravé dítě.

Další otázka se týkala porodu: „Měla jste při porodu komplikace?“ Matka uvedla: „*To je právě, že ty děti s tady tím syndromem mají všichni stejné komplikace – protrahovaný porod, více plodové vody, dlouhodobá těhotenská žloutenka a hned celkové neprospívání a on (syn s Kabuki syndromem) se vlastně narodil a měl apgar skóre 9-9-9 a byl cyanotický a oteklý. Ty děti prostě mají všichni problémy buď to s tím přijímáním potravy, s váhou nebo také se rodí i předčasně. Syn se narodil v 38. týdnu, a mají i nízké porodní váhy (narozené děti s Kabuki syndromem), a on (syn) měl teda asi 2,5 kila, takže to nebylo zas tak hrozný, ale narodil se teda cyanotický a oteklý a měl vlastně trigonocefalii a čelo do špičky, takže i mikrocefáli*“

V této odpovědi jsme získali od matky zajímavou informaci, že matky, které čekají dítě s Kabuki syndromem mají stejné komplikace u porodu jako je protrahovaný porod,

nadměrné množství plodové vody a onemocní dlouhodobou těhotenskou žloutenkou. Narozené děti s KB se rodí předčasně, s nízkou váhou a po narození mají problémy s přijímáním potravy. D. se narodil v 38. týdnu, vážil 2,5 kila a Apgar skóre měl 9-9-9.

Následující otázkou jsme se zajímali o diagnostice Kabuki syndromu: „*Jak a kdy lékaři diagnostikovali u syna Kabuki syndrom?*“ Maminka odpověděla: „*Když se syn narodil, tak akorát poznali šelest na srdci a oni třeba některý ty syndromy se dají poznat podle obličeje, a syn neměl anomálie na těle, jo, že to nebylo vidět. Některý ty Kabuki děti mají odstátý uši, mají malinký hlavičky, jsou hubeňoučký nebo mají rozštěpy, píštěle nebo třeba zarostlý rektum, že se jim třeba musí vymodelovat a on (syn) vlastně, když jsem se na něj podívala, tak až na tu hlavu byl fyzicky normální, až vlastně po tom porodu, kdy mu doktor zjistil šelest na srdci, tak jsme šli na kardiologii a tam zjistili defekt komorového septa, vlastně díra v přepážce mezi pravou a levou polovinou toho srdce, když to řeknu takhle laicky. A vlastně na konečnou diagnózu se přišlo až v šesti letech, protože svým způsobem do toho roku 2010, on je (syn) ročník 2004, se to nedalo sérologicky vyšetřovat, takže vlastně syn je tady první v republice, koho vyšetřili na ten Kabuki syndrom a vyšel pozitivní, jinak do té doby se vlastně ty genetici vždycky jenom domnívali na těch příznacích, takže on vlastně do těch šesti let žádnou diagnózu neměl, ale samozřejmě byl jiný. Měl spousta (diagnóz) v tom kojeneckém věku a vlastně postupem věku, u každého syndromu, to dítě, vždycky se přidávají anebo se objevují nové příznaky v rámci určitého věku. V nějakým věku třeba něco zanikne anebo něco nového přijde, takže vlastně v tom kojeneckém věku (syn) neprospíval, špatně pil, nesál, špatně spal, a to mají všechny děti tam. My máme výhodu, že třeba ty ostatní děti měly sondy, peka, že vlastně neprospívaly, jeden chlapeček má jícen vřetenovitého tvaru, takže nemůže jíst, nemůže pít pořádně, takže všechno do sondy a syn neměl vlastně polykací reflex, nebo teda měl polykací reflex a nesál, takže já jsem mu to jídlo vždycky strčila do pusy nebo to mlíko a on jakoby instinktivně polkl, tím pádem jsem vlastně ani nevěděla, že jsme unikli žaludeční sondě.“*

Dle odpovědi se nedá diagnostikovat Kabuki syndrom dle vzhledu, ikdyž děti narozené s tímto vzácným onemocněním mají specifické rysy, jako jsou odstátý uši, menší rozměr hlav, celkově jsou nevyživené a často se rodí s rozštěpy, píštěly nebo i se zarostlým rektum, který je třeba operativně vymodelovat. D. zjistili po narození šelest na srdci a po návštěvě

kardiologie lékaři objevili, že má defekt komorového septa. Maminka sdělila, že D. byl Kabuki syndrom diagnostikován v jeho 6 letech v roce 2010 a je prvním diagnostikovaným s tímto vzácným onemocněním. Jedince s Kabuki syndromem provází od narození různé zdravotní komplikace, které se v různých věkových obdobích objevují, vymizejí nebo stále přetrvávají, jde převážně o trávicí ústrojí. Matka uvedla příklad chlapce, který má jícen vřetenovitého tvaru a spousta dětí mají zavedené sondy na krmení. D. v novorozeneckém a kojeneckém období dle matky špatně sál a pil a nespál.

Dále nás zajímalo, jak probíhalo sdělení diagnózy a jestli matka slyšela někdy o Kabuki syndromu: „Slyšela jste někdy o pojmu Kabuki syndrom?“ Maminka uvedla zajímavé informace, jak řešila zdravotní komplikace svého syna jako prvně diagnostikovaného s Kabuki syndromem v České republice: *„Absolutně ne. Já jsem vůbec nevěděla, že něco takové existuje. Svým způsobem, který rodič by věděl, že existuje 7000 vzácných onemocnění? 7000 druhů, takže vůbec. Do dneška se s tím setkávám, když někde přijdu, Kabuki syndrom – co to je? Takže spíš já edukuji zdravotníky, než zdravotníci by edukovali mě. Já mám výhodu, že jsem původně zdravotní sestra, takže jsem si to všechno vlastně postupně zjišťovala a nacházela, a jakmile přišel nějaký příznak, tak jsem ho hned řešila, třeba epileptický záchvat, tak jsem se objednala na neurologii, nebo furunkly, takže chirurgii nebo kožní. Někdo se mě zeptá:*

– „Kdo vám to doporučil?“

– „Já jsem si to doporučila.“

Protože já chápu, že ten praktický lékař prostě nemá s tím zkušenosti s tadytím vzácným onemocněním, tak taky tápe, takže já jsem vždycky řekla – „Dobrý den, je mu to a to, potřebovala bych poukaz nebo žádanku na tadyto a tadyto vyšetření, aby se to potvrdilo nebo potřebuji tadyten a tadyten lék“ a ten doktor řekl – „Dobře“. Ale jsou prostě rodiče, který tomu nerozumí a my jsme vlastně do jeho patnácti let neznali nikoho, kdo by měl Kabuki syndrom.“

Maminka v odpovědi zmínila, že pracovala jako zdravotní sestra a dokázala si spoustu zdravotním onemocnění syna diagnostikovat sama a často se setkávala se situacemi, kdy vzdělávala o Kabuki syndromu lékaře, než aby lékaři vzdělávali ji o tomto vzácném

onemocnění. Z odpovědi vyplývá, že pojem Kabuki syndrom nebyl mezi českými zdravotníky znám, ani matka jako bývalá zdravotní sestra neznala tento pojem. Dále matka v odpovědi uvedla, že do synových 15 let nevěděli o žádné další rodině s dítětem s Kabuki syndromem.

Z předchozí odpovědi jsme se dozvěděli, že lékaři neznali vzácné onemocnění Kabuki syndrom, proto nás zajímalo, jak je to v současnosti: „Mají lékaři v současnosti více vědomostí o Kabuki syndromu?“ Dle matky: *„Tady v Praze se na tom pracuje, že je třeba v plánu motolská genetická ambulance, mají v plánu vytvořit takový středisko, kdy ten člověk přijde s tím dítětem a oni mu poradí, kam by mohli zajít, jaký jsou možnosti, který lékař, co by mohli očekávat, ale je to ještě v plenkách. Tohle to v Evropě už existuje, oni (v Motolské nemocnici) už o tom mluví několik let, že by to chtěli, ale myslím si, že to bude trvat ještě dlouho, jestli to vůbec přijde.“*

V České republice se plánuje vytvořit středisko pro rodiny, kteří nevědí, kam a za jakým odborníkem zajít. Dle matky v zahraničí takové středisko již existuje.

Následující otázka byla osobnější: „Co Vás při sdělení diagnózy překvapilo? Popsala byste, co jste prožívala?“ Odpověď maminky: *„Vzhledem k tomu, že do jeho šesti let jsem doufala, že všechny jeho příznaky typu mentální retardace, kožní problémy, gastrointestinální problémy, pak mu začali vypadávat ještě kolena, protože on má vlastně hyperlaxcicitu, takže koleno mu vypadlo, kyčle, má dysplasií, to jsme zjistili potom, tak jsem si myslela, že postupně všechno ty příznaky vyléčíme nebo to ustálíme. A já jsem si myslela, že do první třídy půjde normálně jako do první třídy, že jsem si myslela, že do těch jeho šesti let z něho udělám v uvozovkách normálního člověka, a v těch šesti letech mi vlastně zavolala, to vždycky to bylo zajímavý na těch přednáškách, jak dělají pohled toho rodiče a pohled toho specialisty: „Paní K! Paní K! Už máme tu diagnózu, je to potvrzený! Ano, je to prostě Kabuki!“ A já: (maminka předvedla zvuky úžasu). Absolutní zklamání, úplně se mi zhroutil svět, jo, že jsem vlastně pořád doufala, že ani jsem si nepřipouštěla, že to bude navždy a jelikož genetický postižení se rovná nevyléčitelný a má prostě mutaci MLL 2 genu, takže prostě ta mutace genů se prostě nevyléčí, takže do těch jeho šesti let se mi zhroutil svět. Jenže zase výhoda, když ten člověk ví tu diagnózu, tak to říkám vždycky, tak aspoň ten rodič ví, s čím může počítat, jaký příznaky přijdou, jaký jsou hranice možností a schopností toho*

člověka a taky jako jak je zařazenej, nějak i v rámci té sociální sféry, protože když mu posudkový lékař přečte dle zprávy lehká mentální retardace, epilepsie, autismus, tak řekne: „Tak tomu dáme příspěvek jedničku na péči, první stupeň závislosti. Je tam ale Kabuki syndrom, aha Kabuki syndrom genetická vada, ano dobře je tam lehká mentálka, je tam tohle, ale je to Kabuki syndrom – za tři. “ „, A stal se zázrak před pěti lety syn dostal čtvrtou skupinu, tu nevyšší, ten čtvrtý stupeň závislosti. Ano, on je závislej se mnou, jakože dělám mu všechno, ono to takhle u tadytoho stolu tak nevypadá, ale je to prostě z toho sociálního hlediska pro toho rodiče důležitý, že je vlastně to dítě v uvozovkách v těch tabulkách. “

Před sdělením konečné diagnózy se matka domnívala, že se synovi zdravotní komplikace ustálí nebo vyléčí. V 6 letech byl D. diagnostikován Kabuki syndrom. Matka v odpovědi uvedla, že byla naprosto zklamaná, protože věřila, že syn v 6 letech půjde do první třídy jako žák bez zdravotních postižení. Matka ale též uvedla, že se znalostí diagnózy může rodič předvídat s čím může počítat, jaké zdravotní komplikace mohou nastat a kde mohou být hranice u vzácného onemocnění. Maminka odpověď doplnila téma stupeň péče a závislosti. Dle odpovědi by D. měl první stupeň závislosti, ale kvůli genetické vady neboli vzácnému onemocnění patří do kategorie nejvyšší stupně závislosti. Maminka i vyzdvihla důležitost ze sociálního hlediska pro rodinu, aby dítě bylo zařazené v tabulkách stupně závislosti.

V předchozích odpovědích jsme se dozvěděli o několik D. zdravotních onemocnění, proto nás v následující otázce zajímá, jaké vlastně má D. všechny zdravotní komplikace: „Jaká je D. lékařská anamnéza až do současnosti?“ Maminka sdělila: „Ano, takže vlastně na začátku byly časté infekce dolních, horních dýchacích cest a ty přecházely do zánětu středního ucha a ty už nejsou. Sem tam, když je nějaký problém s tou změnou teploty, se školou někam jdou, škola v přírodě, je to prostě banální jednorázovka, tak onemocní, protože jeho imunita je hodně nízká, ale to vymizelo, takže už nejsme častými návštěvníky ORL. Kolena mu pomalu přestaly vypadávat, ikdyž dysplazie přetrvává, má vlastně dysplazii třetího stupně, tu nejvyšší a i dysplazie kyčlí, ale to má zatím všechno v pohodě. To máme teď v klidu, ale ono to tak vždycky vypadá, že něco odezní nebo něco jakoby se zmrazí, a další zase přicházejí jako postupem věku toho dítěte. Takže ve 12 letech sekundární epilepsie, jinak ty problémy s tím zažíváním, přijímáním a vylučováním potravy stále, to je jako pořád. To nevím, do jaký míry je to autismus, nebo jestli je to Kabuki syndrom. Přibyly vlastně ty kožní projevy, když

byl malej měl atopický ekzém, ale teď posledních 5 let, takže asi od jeho 14 let trpí na furunkly. Furunkly v oblasti hýždí, anální a třísla. Jednou ho měl i v podpaží. Takže jsme častými návštěvníky chirurgie, protože dřív jsme to teda řešili mazáním nějakých těch antibiotických mastí a sterilní přelepování, ale už to má v takovém stádiu, že se to musí prostě říznout, aby mu to jako vyteklo. Takže tady teďka pro nás je to nejvíc ten furunkl, protože jeden mu skončí a ten trvá třeba měsíc, dva, tři a vzápětí mu naskočí jinej, a teďka máme třeba takovou záležitost, že na kostrči se mu z toho jednoho furunklu vytvořila píštěl, protože ono mu strašně všechno rychle vzrůstá, takže vlastně jak mu to vyřízli, tak najednou ta tkáň se srostla a vytvořila se píštěl a bude muset jít na operaci, kdy má vlastně pět krát tři centimetrů (píštělu) a celý mu to budou muset vyříznout až na kost a nahradit to jinou tkání. Takže to jsou teďka takovýhle ty aktuální, že nám zmizely problémy s epilepsií, problémy s nastuzením, nějaký to zvracení, když byl třeba malinkej, tak často zvracel, ty děti mají spastické zvracení, to je to obloukový zvracení. Nají se blbě něčeho a je to venku, takže to oni mají normálně. Třeba to spastický zvracení zmizelo dejme tomu v těch sedmi, osmi letech. Jednak oční vada je pořád stejná, uši, to asi bude vypadat, že to bude tak jako má teď, to je asi 15% nedoslýchavosti, ale už to není tak vážný jako když byl menší no. Nevím, co nás ještě čeká, protože vlastně z těch všech příznaků, co syn má, tak jich má asi 85% co normálně ten Kabuki syndrom obnáší, takže ještě nemáme slinivku břišní, ledviny a ještě játra, ale jako jak jsem říkala, nemusíme mít všechno tak doufejme že anebo uvidíme.“

Z odpovědi se dozvídáme, že D. měl v různých věkových obdobích několik onemocnění, které vymizely nebo stále přetrvávají. Jedinci s Kabuki syndromem v průběhu života onemocní širokou škálou zdravotních komplikací, nejčastěji jde o problémy s trávicím ústrojím, snížena imunita, se kterou jsou spojené časté infekce, například dýchacích cest nebo středního ucha, kožní problémy atd. Matka v odpovědi uvedla, že D. si z 85% již prošel nebo stále prochází onemocněními, které jsou pro KS typické. Stále si může v budoucnu projít dalšími zdravotními komplikacemi.

V následující otázce nás zajímalo, jestli v současnosti je více dostupných informací o tomto vzácném onemocnění: „Je v současnosti více dostupných informací o Kabuki syndromu?“ Matka na základě svých zkušeností odpověděla: „Od toho roku 2010 samozřejmě je to jednodušší, když na internetu je víc informací, protože tady ten syndrom je známý tak 30 let

teprve jako ve světě, takže tady je výhoda těch nově diagnostikovaných, že oni napíšou Kabuki syndrom a tam jim prostě vyjedou informace, a já se teda nechci vytahovat, ale založila jsem spolek, že můj cíl je dávat dohromady ty nově diagnostikované. Zatím jich je v ČR 32 dětí a my už jich máme 16, nebo jakoby já jsem dala dohromady 16 dětí a teďka zařizujeme s kolegyní pobyt s téma Kabuki dětma, takže z toho mám radost, jakože se takhle povedlo už jsem o tom mluvila několik let. Takže tyhle noví rodiče mají výhodu, že vlastně dá se to krevně vyšetřit a máme i facebookovou stránku tam se jmenujeme „České Kabuki děti“ a chci založit i jako webovky nějaký, ale na to fakt furt nemám čas. Takže vlastně, že ty rodiče, třeba teď tam máme paní a tři měsíce je tomu dítěti, takže ona vlastně si s náma o tom všem povídá, my tam jako dáváme ty příspěvky, jednou za rok se setkáváme fyzicky. Vždycky to bylo tady v obýváku, minulý rok už jsme se museli sejít ve škole mého syna, protože už se sem těch 20 lidí skoro nevešlo, minulý rok už jich bylo 40 celých rodin, takže navzájem si předáváme ty informace a je to pro ně jednodušší, protože my 15 let o nikom nevěděli, my nikoho neznali, nemohli jsme porovnat a nikdo nám neporadil. Bylo to náročný.“

Maminka odpověděla zajímavou osobní informací a to, že založila spolek pro rodiny s dětmi s Kabuki syndromem. Spolek má zatím stránku na Facebooku a v budoucnu se plánuje založit i webovou stránku. Matka také uvedla, že plánují s kolegyní zařídit pobyt pro rodiny s dětmi s KS. Na otázku, jestli je více dostupných informací o KS, matka odpověděla, že od roku 2010 je jednodušší si informace o Kabuki syndromu vyhledat. Díky založenému spolku mají možnost rodiče si navzájem sdílet informace a je to pro ně též jednodušší než pro maminku D., která byla před lety na vše sama.

Dále jsme zjišťovali zkušenosti s výchovou dítěte s Kabuki syndromem, o fungování rodiny a o školních zařízeních.

Otázka zněla: „Co je pro Vás ve výchově syna nejdůležitější?“ Maminka o výchově syna povyprávěla: „Pro mě je nejdůležitější, že vím, jakou má tu diagnózu, takže jakoby dalo by se říct, že znám jeho hranice, jeho možnosti, že vím kam až dojít, kam nedojít, ale samozřejmě že mám k němu přístup jako k zdravému dítěti, nic mu neodpustím, ale zase vím, co umí, co neumí, zkoušíme, učíme se samozřejmě. Je potřeba neustálá trpělivost, protože v tom autismu ty děti neustále mluvěj, opakují dokola, dokud jim neodpovíš, tak prostě když byl

malinkej, jedna otázka položená padesátkrát, šedesátkrát, schválně jsem to počítala, ty odpovíš a vzápětí další otázka a když neodpovíš, tak zase „A maminko.... A maminko“; takže prostě tady ty rituály a tady to opakování, tak musíš se hodně obrnit. Musela jsem se teda hodně obrnit tou trpělivostí a prostě je to o tom, já vím že to je takový, mě se ten ani ten výraz nelíbí, individuální přístup. Prostě musíš tomu dítěti věnovat se úplně jinak, než třeba tý naší dceři jo, to je úplně jinej přístup no, ale v té výchově se snažím, aby věděl, že sice tu diagnózu má, ale není to polehčující okolnost. On jako ví, on třeba řekne: „Maminko proč?“ tak řeknu: „Protože máš ten Kabuki syndrom, máš autismus, kdybys neměl ten autismus, tak třeba by si mohl dělat něco jinýho“ a on to s klidem přijme, ale já mu to vlastně vysvětlím, takže on proto je i třeba v klidu, že má dalo by se říct všechno osvětlený jo. Samozřejmě ostatní třeba celá naše rodina spousta spousta těch členů té rodiny nechtějí akceptovat tu skutečnost a odmítají, takže třeba můj otec dodneška nechápe, že mu něco je, jeho vlastní otec dodneška tvrdí, že to je jenom špatným přístupem, že ho špatně vychovávám, proto je takovej, oni to prostě neakceptují. Oni řeknou, že doktoři jsou idioti, ti prostě nic neumí, ničemu nerozuměj. No mě třeba osobně řekl, že když jsem byla těhotná a jsem původně zdravotní sestra, tak jsem přece měla vycítit, že je něco špatně, že je to vlastně moje chyba, takže takovýhle blbosti. Takže vlastně dalo by se říct, já i celý jeho (synův) život se potýkám v okolí i ve vlastní rodině s tím, že jim musím vysvětlovat, proč to tak dělá, proč se tohleto takhle děje, nebo proč by mu to neměli říkat, takže já je vlastně celoživotně edukuju, ale oni to některý absolutně neakceptujou no. Takže to je takovej problém v tadytom.“

Pro maminku bylo ve výchově nejdůležitější, že znala diagnózu svého syna a tím znala i jeho hranice, možnosti atd. Matka uvedla, že k synovi výchovně se snaží přistupovat stejně jako k dítěti bez zdravotního postižení, ale odpověď doplnila, že je k tomu potřeba spousta trpělivosti, protože D. má i přidružené postižení a to autismus. Kvůli přidruženým postižením matka výchovně přistupovala k D. jinak než ke své starší dceři, která nemá žádné zdravotní postižení. Odpověď maminky nám vzápětí odpovídá na jednu z vedlejších výzkumných otázek: „Je výchova dítěte s Kabuki syndromem specifická?“ Jelikož D. má přidružené postižení autismus nedá se v tomto případě jednoznačně určit, jestli výchova dítěte s Kabuki syndromem je specifická nebo ne. Mezi symptomy Kabuki syndromu patří mentální postižení nebo celkové opoždění vývoje, na základě tohoto faktu se můžeme domnívat, že výchova dětí s Kabuki syndromem bude odlišná, dalším faktorem může být i

fakt, že Kabuki syndrom je vzácné onemocnění, které se prolíná s dalšími různými zdravotními komplikacemi a u každého jedince s Kabuki syndromem může být výchova naprosto jedinečná. Matka v odpovědi zmínila i další běžnou problematiku u rodiny s postiženým dítětem a to nepochopení ze strany rodiny. Například vlastní biologický otec D. si myslí, že matka svého syna špatně vychovala a žádné postižení nemá. Podobný názor mají i další členové rodiny jako je otec matky, D. dědeček. Matka uvádí, že dodnes musí vzdělávat i vlastní rodinu o postižení D., ale že rodina i přes to postižení neakceptuje.

V návaznosti na odpověď o výchově jsme také chtěli zjistit, jestli měla matka ve výchově i obtíže: „Měla jste při výchově nějaké obtíže, s čím jste si nevěděla rady?“ Maminka odpověděla: *„Dalo by se říct největší potíž je v tom, smířit se s tou danou situací a naučit se s tím začít pracovat, to je takovej největší problém, když tam prostě vidíš ty odchylky těch ostatních, ty ostatní děti prostě to dělaly jinak, že jo, takže s tímhle tím to fakt jako to je opravdu tři vykřičníky. Smířit se s tím, protože žádný rodič se nesmíří s diagnózou dítěte, jenom se musím naučit s tím žít a pracovat.“*

Podle matky se každý rodič musí s diagnózou svého dítěte naučit žít a pracovat.

V oblasti výchovy nás také zajímala následující otázka: „Co vy jako rodič chcete svého syna nejvíce naučit?“ Odpověď maminky: *„Tu soběstačnost a vyrušit tu těžkou poruchu orientace v exteriéru, kterou teda asi si myslím že nevyemizíme, protože tam jsou ty reakce typu jede auto, rozhlídni se – jasně, jede auto vstoupím do vozovky, takže tady to bych chtěla do budoucna a samozřejmě je to i v té škole, že oni mu to prostě takhle tam jako tlučou do té hlavy v uvozovkách jo, ale na můj vkus až moc jo, že tam jako po něm chtějí, aby třeba sám jezdil tramvají, z čehož mám opravdu hodně vysoké tlak, když to vždycky slyším a já jenom k té výchově tady je důležitý, my máme ve všem ironii a sarkasmus. Kdybychom brali všechno vážně, tak se zblázníme jo, takže my si z toho děláme srandu. Prostě to musíme, jinak by to nebylo normální jo, takže my si vždycky prostě to nějak okomentuje na tu danou situaci a jasný a todlencto. No takže ta samostatnost, ale u něj si člověk nemůže dělat dlouhodobý plány maximálně na rok na dva dopředu. Já nevím, jak na tom bude, jako samozřejmě vývoj je pozastaven už vlastně čtyři roky už neroste, to co jsme do něj vlastně dostali vědomosti a tak dále, už tam víc nepůjde, už se nenaučí jezdit na kole, naučil se plavat no, třeba K. (pracovník v neziskové organizaci) vede ten vede plavecký kroužek, oni ho za rok a půl*

naučili plavat, dostali zlatou medaili. Jsme říkali: „Jestli ho naučíte plavat, dostanete zlatou medaili“ a fakt ho naučili. No tak to bylo takový hezký. Teďko teda nemůže do bazénu, protože má tu pištěl a vlastně od ledna nechodí, ale je prostě důležitý najít si cestu, jak jakoby tady tu dalo by se říct vážnou životní situaci zlehčit, protože když to budeš brát vážně i tu výchovu, tak opravdu antidepressiva, psychoterapie, ty by ti ani nestačili.“

Maminka by si nejvíce přála syna naučit soběstačnost, konkrétně orientaci ve vnějším světě, například přecházení silnice. D. nejspíš nechápe, že při přecházení silnice se musí rozhlédnout. Matka si myslí, že tuto dovednost se D. nenaučí. K výchově ještě doplnila, že pro dobrou a zdravou psychiku je potřeba si dělat srandu. Maminka v odpovědi popsala, že D. se víc vědomostí a dovedností nenaučí. Uvedla však, že D. se přesto naučil díky kurzu plavat. D. nejmíc získal dovednosti a vědomosti v dětství a v dospívání, jako dospělý muž už tolik vědomostí a dovedností nezíská. Dle matky se uněj vývoj zastavil, ale nemůže předpokládat, co bude následovat.

V návaznosti na odpověď jsme se zeptali na následující otázku: „Takže si nedokážete představit, že by jednou žil syn sám?“ Odpověď maminky: „Zatím ne, svým způsobem je jako běžný dítě ve třetíku, který dítě ve třetíku se osamostatňuje? Takže bych tohleto vlastně řešila, až to nastane a nevím taky, jaký bude mít příznaky, co mu bude, co se může objevit za rok, co se jako objeví, že jo. Jak se s tím naloží, kde budeme no.“

Maminka v současnosti nevěří, že by D. v jeho 19 letech byl schopný žít sám ve vlastní domácnosti kvůli nízké rozumové schopnosti a nemohou předpokládat, jaké zdravotní komplikace se mohou objevit v budoucnosti.

Dále nás zajímalo, jak rodina spolu vychází. Otázka se týkala starší dceři jakožto D. sestra: „Angažuje se vaše starší dcera ve výchově D.“ Odpověď: „No vzhledem k tomu, že už s námi 7 let nebydlí, no tak už ne, ale jako stýkáme se, že jo návštěvy a tak dále, když někdy potřebuju ho pohlídat, tak ho pohlídá, ale letos jsem to potřebovala jednou, takže jo. Tak oni si spolu povídají, ale jí do výchovy nezasahujeme vůbec, přece jenom je to jenom sourozenec, že jo. Nechci ji zatěžovat, má svůj život.“ Také nás zajímal, jak se matčin přítel angažuje do výchovy: „A co Váš přítel? Angažuje se do výchovy?“ Odpověď maminky: „Právě proto, že už je s námi takhle dlouho, tak samozřejmě jsem ho musela trochu naučit jakoby ten přístup nebo ten postoj k němu, ale zase je to dobrý, že on jak jsem říkala, že se k němu

snažím chovat jako k normálnímu, tak mu taky přítel spousta věcí neodpustí. Sice ho musím pořád krotit, protože, jak je syn autista, tak on nechápe tu ironii jo, že přítel mu řekne nějakou jako v uvozovkách vtip, ale on (syn) to vezme vážně jo, takže to jsou takový to, jako tam narážejí mezi sebou, ale jako dá se to. Svým způsobem přítel má výhodu nebo my máme výhodu, že přítel je klidás, je trpělivej a má prostě syna rád a bere ho prostě, že patří ke mně. Jsme začínali nebo když jsme byli už v půlce třeba toho vztahu, jsme spolu téměř 8 let, tak jsem mu říkala: „Ty máš výhodu, že ty můžeš kdykoliv vycouvat jo“ a on říká: „Proč bych to dělal?“ Že syn patří ke mně, takže to prostě tak akceptuje a on se mi snaží třeba i v tý výchově pomáhat nebo i mě jako ulehčit, třeba on zůstane se synem doma a já odjedu na víkend pryč, abych si odpočinula. Takže mám v něm takovouhle oporu a podporu, že vždycky si říkám kterej cizí chlap utře tomu klukovi zadek v 19, jo. Se synem hodně komunikují, přítel třeba převzal nějaký ty rituály, třeba mu meje vlasy, holý ho, koupené ho, já připravuju večeři. Máme jakoby rozdělený ty úlohy, teda když je doma, protože on má časově náročnou tu práci. Syn má vlastně tady ty rituály a pravidelnosti čili my obědváme ve 12 hodin, večeříme v 18 hodin jo, tak tady přes to vlak nejede, syn má vlastně v tom tu stabilitu, to bezpečí a zároveň i přítelovi se líbí, že máme všechno jako tak pěkně zavedený, pro něj je to taky stabilita, bezpečí svým způsobem. Vlastně přítel našel v naší rodině mezi náma i takové to bezpečí a takovou tu prosperitu toho života jo, že mého syna vzal jako vlastního.“

Maminka odpověděla, že D. sestra se do výchovy neangažuje, protože má již vlastní domácnost, ale rodinu navštěvuje a D. pohlídá, když je potřeba. Přítel v domácnosti též nebydlí, ale dle matky se do výchovy angažuje. Maminka přítele pospala jako klidného a trpělivého a ve výchově a v chodu domácnosti ji velice pomáhá, pokud je to zrovna v jeho možnostech. S D. si přítel velice rozumí a mají spolu hezký vztah. Přítel je pro matku velkou podporu a jsou spolu skoro 8 let. Matka také uvedla, že přítel D. bere jako vlastního syna a naučil se ho stejně vychovávat jako ona.

Následující otázky se věnují oblasti školství, konkrétně zkušenosti rodiny se školním systémem. V této oblasti nás zajímalo: „Podle jakých kritérií jste vybírala školu pro svého syna? Co bylo pro rozhodnutí stěžejní?“ Maminka odpověděla: „Já jsem to hledala (střední školu) fakt asi 4 roky, vlastně jsem dělala průzkumy, jejich webové stránky, recenze od rodičů, dostupnost, jaké jsou možnosti, protože přece jenom, když má to dítě nějakéj

handicap a má nějaké omezení, tak někam se hodí, někam se nehodí, že jo, třeba nějaká škola mě vyděsilo, že tam jsou hodně fyzicky zdatný ty děti, že plavou, mají tam poháry na chodbách, to mě vyděsilo, to ještě neuměl plavat, jo. Říkám: „Ježíšmarja a ve 4 patře.“. A pak jsem taky hodnotila i očima, to prostředí, a tak dále. Takže tohleto opravdu byl pro mě dlouhodobá záležitost a měli jsme vlastně tři školy na výběr, ale tahle ta řekla: „Ano, my vás vezmeme.“ Oni by nás vzali i ty ostatní dvě a já jsem právě jsem se rozhodovala mezi první a druhou a zvítězila vlastně vzdálenost. Naštěstí, sice zvítězila vzdálenost, ale naštěstí jsme vlastně se dostali do té nejlepší. Tudíž příště budeme o stupínek níž.“

Maminka nám sdělila, jak pro D. vybírala střední školu. Střední školu vybírala 4 roky dopředu a dle vzdálenosti a hodnotila také i vzhled školy. Pro matku bylo spíše cílem, škola, která ho naučí dovednosti v praktickém životě než vyhrávat poháry ve sportovních disciplínách. D. přijali na všechny školy, na kterou se hlásil, ale matka vybrala tu, která byla nejlepší v dojíždění. Dle matky si zvolili nejlepší variantu.

Dále nás zajímali také zkušenosti v předchozích školních zařízeních: „Setkala jste se s negativními přístupy k Vašemu synovi ve školních zařízeních?“ V tomto případě byla její odpověď rozsáhlá, nejvíc negativních zkušeností měli na základní škole: „Ano, základní škola – šikana. Šikanu musela jsem vyřešit já sama, učitelé se k tomu stavěli zády, takže já jsem si musela to vyloženě s těmi žáky vyřídit osobně, nastoupila jsem na ně když byli v 6 třídě. V té 8 třídě když už jsem se na ně díval nahoru to už bych si nedovolila, takže jsme to ještě vyřešili zavčasu a jako já jsem ho nenapadla, já jsem přišla za tím největším aktivistou, abych to řekla slušně. Já jsem si na něj počkala u školy a jako, aby tam nebyli rodiče, že jo, aby tam nebyli pedagogové a počkala jsem si na něj u školy, oslovila jsem mu ho a řekla jsem mu: „Tak podívej se, vím, že ty seš ten nejsilnější v té třídě, že seš nejchytřejší. Synovi hodně ubližujete já jsem tě chtěla o něco požádat.“ On se takhle klepal, já jsem se na něj usmívala takovým tím kobřím úsměvem a já jsem mu navrhla, že jestli by nemohl dělat synovi ochránce, když je ten nejsilnější, nejchytřejší. On to byl ten největší grázl, kterej nabádal ty ostatní a vymejšlel, protože byl nejchytřejší, jo. Od té doby byl klid. Vyšlo to, jak říkám bylo to v 6 třídě a byl mi sem. (maminka ukázala pod bradu) V 8 třídě už jsem se na něj dívala zespoda, jo. Takže vlastně největší, úplně největší je tohle to, ta šikana. A když jsem tomu učiteli vysvětlila, že on třeba neudělá kotrmelec, jo a ona řekla, že v těch osnovách je, že

musí umět kotrmelec, takže se ho naučí a já jsem jí pak na to řekla: „Takže vozičkáři, že neuběhne šedesátku, dáte pětku?!“ On tam žádnéj nebyl no, takže tohlencto, že ten individuální přístup, i když si jako o něj psali, že ano, že ho mají, tak já jsem ho tam neviděla. Ostatní maminky, když něco potřebovaly, měly nějakýj problém, tak se tam to neřešilo. Potom teda ty maminky, ty děti jakoby předaly do jiný školy. My jsme teda toho moc nepotřebovali až do tý 6 třídy, pak jsem zjistila teda, že se děje tohle. No a svým způsobem my jsme si pak se synem dělali z toho srandu jo, že my jsme měli i ty učitelky pojmenovaný, měli jsme měli přezdívky, štefko saurus třeba. Ona byla strašně přísná, to bylo strašné, pak na konci milá a pak jsme byly kámošky v 9. třídě. No takže zase ironie, fakt ironie, sarkasmus a lehký nadhled, jo, protože brát to vážně..... ano, paní učitelka mě častokrát zvýšila tlak, že jsem byla našťvaná do běla, protože syn, vždycky jsme vlezli do auta, tak mi hned nahlásil, co se dělo, takže než jsme dojeli domů, tak já už jsem věděla a měla jsem tlak 200 na 150 no, ale co s tím jako. Takže jako často špatná komunikace s učitely to byla první a ta šikana. Záleží na pedagogickém sboru a myslím si, že čím je ten pedagog speciální starší, tím je vyhořelejší, že vlastně, že ty mladý ty absolventi, ty jsou nadšení jo, ty prostě mají nápady, baví je to, nemají třeba ještě ty rodiny jo, nejsou vlastně zahlceny tou prací. Já jsem právě říkala, že bych navrhla, kdybych třeba měla možnost, tak bych navrhla dělat těm speciálním pedagogům třeba každý 4 roky psychotesty, jestli jsou způsobilí k tý práci a jestli jsou na natolik jakoby odolný vůči tomu stresu a jestli jako, aby to dítě vlastně z toho něco mělo, protože samozřejmě co si budem, povídat po 5 letech je normální, že přichází syndrom vyhoření na každém pracovišti a tak dále a tak dále. Takže myslím si že tohlencto záleží na těch lidech. Jestliže tam jsou pořád stejný učitelky, co tam byly našeho působení, tak je to tam to samý.“

Mezi negativní zkušenosti ve školství patřila šikana a špatná komunikace s učitely, kteří byli spíše netolerantní a nechápající. D. přibližně od 5. nebo 6. třídy ostatní žáci šikanovali, učitelé dle matky šikanu neřešili a musela situaci vyřešit sama domluvou s žákem, který šikanu inicioval. Matka také měla problém s komunikací s učiteli, kdy například učitelka tělocviku chtěla po D., aby předvedl kotrmelec, protože je napsaný v osnovách a nechápala, že takový kluk s mentálním postižením a vzácným onemocněním kotrmelec nesvede. Dle matky ani ostatní učitelé nechápali D. postižení a neměli k němu individuální přístup. Matka také uvedla, že problémy se na této škole neřešily a občas rodiče nechali přestoupit své děti

na jinou školu. Maminka si myslí, že záleží na pedagogickém sboru a spousta učitelů má syndrom vyhoření.

Také nás zajímalo, jestli maminka měla i pozitivní zkušenosti se školským systémem: „*Setkala jste se i s pozitivními přístupy k Vašemu synovi ve školních zařízeních?*“ Maminka si vzpomněla na mateřskou školu: „*Třeba v tý školce tam byla tak hodná, a tak úžasná učitelka. Ona k nám potom ještě docházela i k nám domů, jo, tak ta byla úplně skvělá. Tak jako samozřejmě individuálně, vždycky mě jakoby nadchne třeba přesně ten přístup k tomu dítěti, když si třeba, ona si vymýšlela, co s ním bude vytvářet, povídali si, tak to bylo pro mě hrozně milý a na tý základce, že by mě něco dojalo... Tam jako víte co, už to jsou ty tři roky já si to tam blokuju, já to nechci vytahovat a mám spíš na to ty vzpomínky jenom toho věčného boje, věčně jsem čekala, co zas ta učitelka řekne, co zase bylo, ale zase měl třeba měl (syn) hodnou učitelku na družině, už nevím jak se jmenovala teda. Ona byla Polka a byla taková hodná povídali jsme si, tak to bylo takový fajn. Já nevím, jestli je to pro mě výhoda, já si vždycky z těch lidí udělám kámoše nebo jakože se s nima jako popovídám, já si tam vždycky prostě najdu něco na nějakou společnou notu, jo, takže pak třeba i když jsem tu třídní učitelku nesnášela, protože jsem věděla, co je to za píp píp píp, jo, ale prostě jsem si s ní povídala a našla jsem si k ní nějakou tu cestičku, takže vždycky nějak jako ta komunikace s téma pedagoga pro mě není problém.*“

Rodina neměla pozitivní zkušenosti na základní škole, zajímalo nás, jestli je to stejné i v praktické škole, kam D. dochází nyní: „*Jak se vám líbí na současné škole?*“ Oproti základní škole je současná praktická škola příjemným prostředím: „*Jo, tam jsou všichni na sebe hodní, všichni furt tak jako hezky naladěný, choděj spolu na ty procházky a ven a povídají si a zjišťujou, co doma. Prostě ty učitelé jsou všichni takový fajn, já jsem s touhle školou spokojená.*“

Dále rozhovor pojednává o sociálních službách a spolcích pro rodiny s Kabuki syndromem. Zjišťovali jsme, jestli rodina využívala nebo využívá sociální službu a jestli jsou členy spolku. Otázka zněla: „*Máte přátele z rodin s dítětem s Kabuki syndromem?*“ Maminka odpověděla ano: „*Ano setkáváme se a píšeme si maily, když mají nějaký otázky nebo odpovědi, tak si vlastně jakoby navzájem odpovídáme, spíš já jim odpovídám, oni mi jako teda říkají že jsem jejich guru. Syn je vlastně nejstarší, tam jsou všechno děti tak od těch 3*

měsíců maximálně do 12–13 let a pak tam je ještě jeden nověj, tomu je asi 23–24, no ty jsou takový sami, taky nevěděli nic. Takže mezi sebou takhle spolu komunikujeme průběžně v roce“

Maminka D. již v rozhovoru zmínila, že založila spolek pro rodiny s dítětem s Kabuki syndromem, chtěli jsme se o spolu dozvědět více: „V úvodu jste zmínila, že jste založila spolek, řekla byste nám o něm něco?“ Maminka odpověděla, že má v životě jasný cíl: „*Je to úplně v začátcích, já jsem ten spolek založila před rokem teprve vlastně, je to tak rok a půl no. Založila jsem ho, že mám to ten cíl vlastně edukovat ty rodiče, a hlavně dávat ty rodiny dohromady, abysme o sobě věděli. Je to vlastně celá republika, je to jako ČR, znám i jedny lidi na Slovensku, ale je to hlavně pro ty Čechy, aby prostě věděli, že v tom nejsou sami“*

V návaznosti na odpověď jsme se zeptali: „Jak se spolek jmenuje?“ Maminka odpověděla: „*Kabuki syndrom CZ, jednoduchý, prostě jednoduchý.*“

Následující otázky se týkaly tématu sociální služby, nejdříve jsme chtěli zjistit využití sociálních služeb v rodině: „Využívala jste nebo využíváte sociální služby?“ Odpověď maminky: „*Ne, doktoři mi vlastně nedali ani tu ranou péči, protože já jsem si stejně myslela že do těch 6 let jsem si říkala přece není natolik postiženej, a protože jsem si myslela, že tu ranou péči potřebujou třeba ty na vozejku, DMO, Downovy syndromy jo. Takže já jsem si myslela, že ji nepotřebuji a vlastně až v tý školce my dali kontakt na alfu (nezisková organizace), takže to byla vlastně jediná služba, kdy my jsme jezdili na ty ozdravný pobyty a tam jsme si vytvořili vlastně mezi těma rodinama ty přátelé se kterejma se stýkáme do dneška jo, takže to jsou jako moje hlavní kamarádky no a ty děti už nám všechny vyrostly, že jo, už dospěly. Takže ano, nevyužívala jsem sociálních služeb, protože jsem si myslela, že je nepotřebuju a nikdo mě nepřesvědčoval: „Hele vy to chcete, vy to potřebujete.“, takže nebylo to zas takový divoký, že myslím si, že v dnešní době před těmi 19 lety, ano byla raná péče, oni teprve začínali, nějak to bylo v plenkách, ale teď je to intenzivnější“*

Z odpovědi vyplývá, že rodina nevyužívala podporu sociálních služeb, protože v roce 2006, kdy se D. narodil dle matky nebyla služba rané péče tak rozvinutá jako je to v současné době a mamince nebyla ani žádná sociální služba doporučena.

Zajímali nás také další organizace a služby pro rodiny dětí s Kabuki syndromem: „Existují organizace nebo služby v České republice, které se přímo věnují rodinám dítěte s Kabuki syndromem?“ Maminka v této oblasti má přehled a široké znalosti: „*Ne, jak říkám, v ČR je 32 dětí diagnostikovaných. Těch je hrozně málo. Chápu třeba ty, co mají tady ten syndrom motýlích křídel, Downův syndrom, těch jsou tisíce, ale nás je zatím 32*“

V České republice neexistují organizace, které by se věnovali pouze tomuto vzácnému onemocnění, ale v následující otázce: „Spolupracujete s nějakou jinou organizací, která se věnuje jedincům s Kabuki syndromem?“ Maminka nám odpověděla, že jako rodina využívá služeb některých neziskových organizací: „*Spolupracujeme s neziskovou organizací Rarach, ty vlastně pořádají pro děti víkendovky, tábory, založili letos kroužky a muzikoterapie a nějaký další terapie, takže vlastně využíváme jejich služeb, jakože syn tam chodí do kroužků a jezdí každý rok v létě na tábor no, to je tak jako jediný. Takže vlastně dalo by se říct, my tady v Praze využívali služeb tý Alfy, Alfabetu a Raracha, toď vše. Ještě Rytmus od školy.*“

Jelikož je maminka rodičem dítěte prvně diagnostikovaného s Kabuki syndromem v České republice, zeptali jsme se ji na otázku: „Co byste poradila rodinám s dítětem s Kabuki syndromem?“ Odpověď maminky pro rodiny: „*At' zavolají mě a já jim hned řeknu, co všechno se může stát, kam by se měli přihlásit, zavolám různým těm doktorům. Já jsem i třeba domluvená na některých odděleních, že když je třeba někdo nověj, tak na tom oddělení to řeknu, že máme někoho nového a oni ho hned chtěj, že třeba například ta genetika v motole, oni si už říkají „kabukilogové“ jako ze srandy si to vymysleli tady to slovo. Chodíme už 12 let na přednášky těm studentům medicíny, tak to jako ono je to baví, oni to berou prostě jako koníček, takže když jim řeknu, mám takovou a takovou rodinu: „Jé, ty neznámé, sem s nima“. Když tam přijdou ty noví, třeba ty noví rodiče a nevědí, tak jim dám hned kontakty na ostatní rodiny a nebo se prostě, jak se scházíme, tak si pak jako povídáme a nebo si píšeme maily, co a jak a jim se vlastně otvírá větší obzor, protože já jsem pořád třeba nevěděla proč to dělá, proč se mu děje tohlencto, proč má zrovna tady tu diagnózu a ty rodiče mají výhodu, že si řeknou: „Aha, tak to je ten Kabuki syndrom“ nebo „Aha, tak proto on to dělá“, že si vlastně ty rodiče takhle můžou zodpovědět spousta otázek a proto s nima komunikuju“*

6 Zhodnocení cílů a výzkumných otázek

V rámci výzkumného šetření jsme se zabývali rodinou dítěte s Kabuki syndromem. Velice si vážíme, že maminka v rodině nám sdílela spoustu osobních informací o svém životě jako rodič dítěte s Kabuki syndromem.

Cíl práce bylo zjištění a zpracování informací týkajících se rodiny dítěte s Kabuki syndromem a představit charakteristiku jedince s Kabuki syndromem. Výzkumné šetření probíhalo prostřednictvím polostrukturovaného rozhovoru s maminkou, který probíhal pouze ústní formou a byl zaznamenán na digitální zařízení. Rodina s rozhovorem, záznamem a následným použitím do diplomové práce souhlasila. Výzkumné šetření zjistila fakta, které se vztahují k výzkumným otázkám.

Hlavní výzkumná otázky

Jaké jsou primární problémy rodiny dítěte s Kabuki syndromem?

Pro maminku bylo nejdůležitější se smířit s diagnózou svého syna. Kabuki syndrom je vzácné onemocnění provázející spoustu zdravotních onemocnění, dle odborných článků a rozhovoru s maminkou se především jedná o srdeční vady, onemocnění trávicího ústrojí především v dětském věku, kožní problémy a z důvodu oslabené imunity i různé infekční onemocnění. Rodina je tak častým návštěvníkem lékařů a zdravotních zařízení a nedá se předpokládat, jaké bude mít dítě nemoci a kdy se mohou projevit. Z tohoto důvodu si rodina nemůže tvořit dlouhodobější plány do budoucnosti. Dalším bod můžeme dle rozhovoru také uvést nedostatek odborné pomoci. Jelikož je jedinec z výzkumného šetření prvním diagnostikovaným s Kabuki syndromem, mamince se nedostalo takové odborné pomoci z důvodu neznalosti tohoto vzácného onemocnění lékařů či jiných odborníků v České republice a maminka jedince si zjišťovala informace především z internetových zdrojů, které však v roce 2010 též nebyly dostatečné. Dle maminky jsou v současnosti informace o Kabuki syndromu pro rodiny rozsáhlejší, ale z důvodu prevalence Kabuki syndromu v České republice nevyhovující. V České republice existuje pro rodiny dítěte s Kabuki syndromem spolek, který se jmenuje Kabuki syndrom CZ a dle rozhovoru v Nemocnici Motol v Praze se odborníci tomuto vzácnému onemocnění věnují a rodiny zde také mohou nalézt odbornou pomoc.

Vedlejší výzkumné otázky

Jaký měla matka průběh těhotenství?

Těhotenství matky probíhalo standardně bez zdravotních komplikací. Maminka v rozhovoru uvedla, že během těhotenství ji pouze provázelo častější pocity nevolnosti a zvracení, ale nejednalo se o závažnější problémy. Maminka též docházela na genetické vyšetření, kde nebyly zjištěny abnormality, a to ani po odběru plodové vody. Maminka se v celém období těhotenství domnívala, že porodí zdravé dítě.

Co rodina prožívala při konečné diagnóze svého dítěte?

Rodině konečnou diagnózu oznámily v šesti letech D. života. Maminka uvedla, že pro oznámení byla v šoku, měla pocit, že se jí zhroutil svět a byla zklamaná, protože se domnívala, že syn půjde na základní školu bez jakékoliv diagnózy. V rozhovoru však uvedla, že po zjištění diagnózy aspoň věděla, co v životě jako rodič dítěte s Kabuki syndromem může očekávat, jaké zdravotní komplikace mohou D. provázet a jaké jsou jeho hranice a také, že může být D. dle diagnózy zařazený v tabulkách stupně závislosti a sociální pomoci.

Je výchova dítěte s Kabuki syndromem specifická?

Vzácné onemocnění Kabuki syndrom doprovází mentální postižení nebo celkové opoždění vývoje a dle rozhovoru s maminkou se oproti zdravému sourozenci výchova lišila právě z důvodu mentálního postižení konkrétně autismus, ale oproti dětem s mentálním či jiným zdravotním postižením se tolik neodlišovala. Výzkumnou otázku můžeme také doplnit odpovědí týkající se zkušeností rodiny se školním systémem, kdy k D. učitelé přistupují jako k jiným dětem se zdravotním postižením, například Praktická škola Rooseveltova, která se především věnuje žákům s mentálním postižením. Výchova dětí s Kabuki syndromem není sama o sobě specifická, ale z důvodu mentálních postižení oproti dětem bez zdravotního postižení je individuální.

Využívala nebo stále využívá rodina dítěte s Kabuki syndromem podporu sociálních služeb?

Rodina nevyužívala podporu sociálních služeb jako je raná péče, protože se maminka domnívala, že podporu nepotřebuje, D. ještě nebyl diagnostikován s konkrétním typem postižením a ani ji tyto služby nebyly doporučeny. Dle odpovědí v rozhovoru rodina na doporučení mateřské školy využívala a dodnes využívá služby neziskové organizace Alfa

Human Service, se kterými absolvují rodinné ozdravné pobyty a spolupracují s NO Rarach, kde D. dochází na různé volnočasové kroužky a terapie, dále také rodina spolupracuje s NO Alfabet a Rytmus.

Kde mohou rodiče dítěte s Kabuki syndromem najít pomoc a podporu?

Rodiče dítěte s Kabuki syndromem mohou najít pomoc a podporu v sociálních službách, které jsou v současnosti rozsáhlejší a zkušenější, například raná péče nebo neziskové organizace věnující se dětem se zdravotním postižením. Fakultní nemocnice v Motole v Praze se již věnuje vzácnému onemocnění Kabuki syndrom, zde rodiče mohou nalézt odbornou lékařskou pomoc. Maminka v rozhovoru uvedla spolek, který založila a jmenuje se Kabuki syndrom CZ. Spolek je určený pro české rodiče dítěte s Kabuki syndromem a funguje jako poradna a podpora. Na Facebooku rodiče mohou také najít soukromou skupinu, kterou může najít kdokoli – České Kabuki děti. Maminka rodinám s dítětem s KB doporučila, aby se jí ozvaly, protože může poradit a pomoc dalším rodinám zažívající situaci, kterou si ona musela projít zcela sama. Díky svým zkušenostem ze života jako rodiče dítěte s Kabuki syndromem jí dalo inspiraci a smysl v životě pomáhat dalším rodičům dětí s tímto vzácným onemocněním. Spolek a kontakt lze najít na internetu.

Na závěr výzkumného šetření je zapotřebí poznamenat, že rodina dítěte s Kabuki syndromem nemá život jednoduchý. Život rodiny je nejistý a je potřeba pro dítě vytvořit prostředí, ve které se cítí bezpečně a s dostatkem lásky, a i pro rodiče je velice důležité psychické zdraví a odpočinek. Být v roli rodiče dítěte se vzácným onemocněním, které není ještě zcela kompletně prostudované ani ve světě, může být náročná, a právě přes tuto skutečnost by si každý rodič měl nechat pomoc od různých sociálních služeb nebo spolků pro vlastní zdraví a zdraví svého dítěte.

Závěr

Diplomová práce nám poskytuje pohled na komplexní problematiku spojenou s Kabuki syndromem, konkrétně na rodinu dítěte s tímto vzácným onemocněním. V diplomové práci jsme se věnovali diagnostickým postupům, charakteristickým rysům a klinickým příznakům tohoto vzácného genetického onemocnění.

Zabývali jsme se nejen samotným syndromem, ale také klíčovým prvkem každého postiženého – jeho rodinou. Zjistili jsme, že rodina hraje klíčovou roli v procesu výchovy, vzdělávání a péče a je nezbytné poskytnout rodinám dostatečnou podporu a informace, aby mohly lépe porozumět a zvládat výzvy spojené s péčí o jedince s Kabuki syndromem.

Věnovali jsme se také otázce podpory poskytované neziskovými organizacemi v České republice i zahraničí, a zdůraznili jsme význam dostupných zdrojů a služeb pro rodiny postižené Kabuki syndromem. Dále jsme představili výsledky našeho výzkumu, který se zaměřoval na samotnou rodinu dítěte s Kabuki syndromem prostřednictvím rozhovoru a případové studie.

Celkově lze konstatovat, že tato diplomová práce přináší nejen teoretické poznatky o Kabuki syndromu a jeho diagnostice, ale také praktické informace o podpoře rodin včetně konkrétních příkladů ze života. Doufáme, že naše práce přispěje k širšímu povědomí o Kabuki syndromu a jeho dopadech na rodiny, a zároveň poskytne užitečné informace pro odborníky i samotné rodiny osob s Kabuki syndromem.

Seznam použitých zdrojů

BICKOVÁ, Lucie. Individuální plánování a role klíčového pracovníka v sociálních službách. Tábor: Asociace poskytovatelů sociálních služeb České republiky, 2011. ISBN 978-80-904668-1-4.

ČERNÁ, Marie. Česká psychopedie: speciální pedagogika osob s mentálním postižením. Vydání druhé. Praha: Univerzita Karlova v Praze, nakladatelství Karolinum, 2015. ISBN 978-80-246-3071-7.

GAVORA, Peter. Úvod do pedagogického výzkumu. Brno: Paido, 2000

KOCUROVÁ, Marie, Jarmila KLUGEROVÁ a Alice BOSÁKOVÁ, ed. Rodina v II. decenniu 21. století. Praha: Educa Service, 2013. ISBN 978-80-87306-13-0.

KUNHARTOVÁ, Monika, Miloň POTMĚŠIL a Petra POTMĚŠILOVÁ. Náročné otcovství: být otcem dítěte s postižením. Praha: Univerzita Karlova, nakladatelství Karolinum, 2017. ISBN 978-80-246-3600-9.

Seznam použitých internetových zdrojů

BARRY, Kelly K.; TSAPARLIS, Michaelangelo; HOFFMAN, Deborah; HARTMAN, Deborah; ADAM, Margaret P. et al. From Genotype to Phenotype—A Review of Kabuki Syndrome. *Genes*. 2022, roč. 2022, č. 13, s. 18.

Kulkarni ML. Kabuki makeup syndrome. *Indian Pediatr.* 2003 Jul;40(7):680. PMID: 12881628.

CHEN, H. Atlas of genetic diagnosis and counseling. Totowa, New Jersey: Humana Press, 2006. 1076 p. ISBN 1-58829-681-4.

OKLOTA, Christina Theodore; HOFFMAN, Deborah S. a BJORNSSON, Hans T. A Qualitative Study to Characterize the Humanistic Burden of Kabuki Syndrome in the United States and Canada. Online. 2021. Dostupné z: <https://doi.org/10.1007/s12325-021-01953-x>. [cit. 2023-09-25].

WANG, Yi-Rou; XU, Nai-Xin; WANG, Jian a WANG, Xiu-Min. Kabuki syndrome: review of the clinical features, diagnosis and epigenetic mechanisms. World Journal of Pediatrics. 2019, s. 8.

Seznam příloh

Příloha 1 – Seznam otázek pro rozhovor

1. Měla jste během těhotenství zdravotní komplikace?
2. Byla jste tedy spokojená s gynekologickou péčí?
3. Měla jste při porodu komplikace?
4. Jak a kdy lékaři diagnostikovali u syna Kabuki syndrom?
5. Slyšela jste někdy o pojmu Kabuki syndrom?
6. Mají lékaři v současnosti více vědomostí o Kabuki syndromu?
7. Co vás při sdělení diagnózy překvapilo? Popsala byste, co jste prožívala?
8. Jaká je D. lékařská anamnéza až do současnosti až do současnosti?
9. Je v současnosti více dostupných informací o Kabuki syndromu?
10. Co je pro vás ve výchově syna nejdůležitější?
11. Měla jste při výchově nějaké obtíže, s čím jste si nevěděla rady?
12. Co vy jako rodič chcete svého syna nejvíc naučit?
13. Takže si nedokážete představit, že by jednou žil syn sám?
14. Angažuje se vaše starší dcera ve výchově D.?
15. A co Váš přítel? Angažuje se do výchovy?
16. Podle jakých kritérií jste vybírala školu pro svého syna? Co bylo pro rozhodnutí stěžejní?
17. Setkala jste s negativními přístupy k Vašemu synovi ve školních zařízeních?
18. Setkala jste se i s pozitivními přístupy k Vašemu synovi ve školních zařízeních?
19. Jak se vám líbí na současné škole?
20. Máte nějaké přátele z rodin, kteří mají dítě s Kabuki syndromem?
21. V úvodu jste zmínila, že jste založila spolek, řekla byste nám o něm něco?
22. Jak se spolek jmenuje?
23. Využívala jste nebo využíváte sociální služby?
24. Existují organizace nebo služby v České republice, které se přímo věnují rodinám dítěte s Kabuki syndromem?
25. Spolupracujete s nějakou organizací, která se věnuje jedincům s Kabuki syndromem?

26. Co byste poradila rodinám s dítětem s Kabuki syndromem?

Seznam obrázků

Obrázek 1: Vzhled dítěte s Kabuki syndromem v batolecím věku. Dlouhý šikmý sklon očí a krátký nos se zploštělou špičkou nosu.

Obrázek 2: Vývoj obličejových rysů dívky v 6 měsících, 12 měsících, 3 letech, 5 letech, 10 letech a 19 letech.

Obrázek 3: Rozdíl mezi klasickou a podkovovitou ledvinou.

Seznam tabulek

Tabulka 1: Charakteristické znaky KS

Tabulka 2: Prevalence zdravotních postižení

Tabulka 5: Běžná onemocnění u pacientů KS

Obrázek 4: Úroveň obtížnosti každodenních úkonů dle hodnocení pečovatelů