

Univerzita Karlova
Pedagogická fakulta
Katedra speciální pedagogiky

DIPLOMOVÁ PRÁCE

Rodina dítěte s Kabuki syndromem
Family of child with Kabuki syndrome

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 15. 4. 2024

Děkuji paní doc. PhDr. Monice Mužákové, PhD., za cenné rady, podporu, vedení a především trpělivost. Rovněž bych chtěla poděkovat rodině, která souhlasila s vypracováním diplomové práce o jejich synovi. Děkuji za jejich drahocenný čas, otevřenost a pomoc při získání potřebných informací k diplomové práci.

ABSTRAKT

Diplomová práce se zabývá rodinou dítěte s Kabuki syndromem. V České republice se diagnostika stanovila v roce 2010. Hlavním cílem práce bylo zpracování souhrnných informací o rodině dítěte s Kabuki syndromem a zjištění detailnějších informací o fungování této rodiny v oblasti výchovy, o zkušenostech se školním systémem a také o využití podpory rodinou. Diplomová práce je rozdělena na teoretickou a empirickou část. Teoretická část se dělí na čtyři kapitoly. První kapitola pojednává o vymezení Kabuki syndromu, historie výzkumu tohoto vzácného onemocnění, diagnostice a o charakteristických znacích u jedinců s Kabuki syndromem. Druhá kapitola se detailněji zaměřuje na klinické příznaky Kabuki syndromu, od zdravotních potíží a možnostech léčby, po úroveň kognitivních funkcí. Třetí kapitola se specifikuje na rodiny dětí se vzácným onemocněním a následující kapitola pojednává o možnostech podpory rodin dětí s Kabuki syndromem. Empirická část je tvořena výzkumným šetřením, které se zaměřuje na dítě s Kabuki syndromem, na rodinu dítěte a na fungování rodiny prostřednictvím polostrukturovaného rozhovoru a případové studie.

KLÍČOVÁ SLOVA

Kabuki syndrom, vzácné onemocnění, rodina, dítě, sociální služby, neziskové organizace, zdravotní postižení, spolky

ABSTRACT

The thesis deals with the family of a child with Kabuki syndrome. In the Czech Republic, the diagnosis was established in 2010. The main objective of the thesis was to compile comprehensive information about the family of a child with Kabuki syndrome and to determine more detailed information about the functioning of this family in the areas of upbringing, experiences with the school system, and also the utilization of support by the family. The thesis is divided into theoretical and empirical parts. The theoretical part is divided into four chapters. The first chapter discusses the definition of Kabuki syndrome, the history of research on this rare condition, diagnosis, and characteristic features in individuals with Kabuki syndrome. The second chapter focuses in more detail on the clinical symptoms of Kabuki syndrome, from health issues and treatment options to levels of cognitive function. The third chapter specifies on families of children with rare diseases, and the following chapter discusses the possibilities of support for families of children with Kabuki syndrome. The empirical part consists of a research investigation focusing on a child with Kabuki syndrome, the family of the child, and the functioning of the family through semi-structured interviews and a case study.

KEYWORDS

Kabuki syndrome, rare condition, family, child, social services, non-profit organizations, health impairment, associations

Obsah

ÚVOD.....	7
1 KABUKI SYNDROM	9
1.1 KABUKI SYNDROM V KONTEXTU HISTORIE	9
1.2 DIAGNOSTIKA KABUKI SYNDROMU	12
1.3 CHARAKTERISTICKÉ ZNAKY KABUKI SYNDROMU	14
1.4 KLINICKÉ PŘÍZNAKY KABUKI SYNDROMU	17
1.5 KOGNITIVNÍ FUNKCE U JEDINCŮ S KABUKI SYNDROMEM	22
2 RODINA DÍTĚTE SE VZÁCNÝM ONEMOCNĚNÍM	25
2.1 RODINA DÍTĚTE SE ZDRAVOTNÍM POSTIŽENÍM	27
2.2 RODINA DÍTĚTE SE VZÁCNÝM ONEMOCNĚNÍM	32
3 PODPORA RODIN DÍTĚTE S KABUKI SYNDROMEM.....	35
3.1 SOCIÁLNÍ SLUŽBY.....	37
3.2 STANDARTNÍ DOPORUČENÍ SLUŽEB RODINÁM JEDINCE S KABUKI SYNDROMEM.....	39
3.2.1 <i>Standartní doporučení služeb rodinám jedince se vzácným onemocněním v České republice</i>	39
3.3 NESTÁTNÍ NEZISKOVÉ ORGANIZACE	44
3.4 NESTÁTNÍ NEZISKOVÉ ORGANIZACE PRO RODINY DĚTÍ S KABUKI SYNDROMEM V ČESKÉ REPUBLICE	46
3.5 NESTÁTNÍ NEZISKOVÉ ORGANIZACE PRO RODINY DÍTĚTE S KABUKI SYNDROMEM V ZAHRANIČÍ	47
4 PRAKTICKÁ ČÁST	51
4.1 CÍL A METODOLOGIE VÝZKUMNÉHO ŠETŘENÍ	51
4.2 VÝZKUMNÝ VZOREK	56
4.3 VLASTNÍ ŠETŘENÍ.....	56
4.3.1 <i>Případová studie</i>	56
4.4 VÝVOJOVÁ OBDOBÍ CHLAPCE S KABUKI SYNDROMEM	62
4.5 POLOSTRUKTUROVANÝ ROZHOVOR	63
5 ZHODNOCENÍ CÍLŮ A VÝZKUMNÝCH OTÁZEK	81
5.1 DOPORUČENÍ PRO RODINY DĚTÍ S KABUKI SYNDROMEM	86
5.2 DISKUZE	89
ZÁVĚR.....	92

SEZNAM POUŽITÝCH ZDROJŮ..... 94

SEZNAM PŘÍLOH102

Úvod

Narození dítěte je jeden z nejkrásnějších okamžiků v životě člověka a rodina je pro dítě nejpřirozenějším prostředím. Výchovu a péči může velice znesnadnit a rodinu ovlivnit neočekávaná diagnóza dítěte. Rodiče měli odlišné představy o budoucnosti a postižení jejich dítěte, což může změnit i fungování rodiny. Pro rodiče taková životní situace je vždy stresová a stres může ovlivnit i jejich fyzické a psychické zdraví. Vyrovnání se s postižením svého dítěte bývá obtížné a každý z rodičů přistupuje k postižení dítěte odlišně.

Předmětem diplomové práce je jedinec s Kabuki syndromem a jeho rodina, výzkum je zaměřen na fungování takové rodiny a možnosti podpory a pomoci ze strany sociálních služeb a neziskových organizací. Kabuki syndrom je vzácné onemocnění, které je v České republice u odborníků i širší společnosti zcela neznámý, důvodem je nízká prevalence tohoto vzácného postižení. V České republice žije přibližně 40 rodin s dítětem s Kabuki syndromem. Vzácnost tohoto onemocnění zapříčiňuje i nedostatek výzkumu a nedostupných informací.

K vytvoření diplomové práce bylo obtížné najít odborné materiály, které se týkají Kabuki syndromu. Dosud nebyla vydána žádná odborná publikace o tomto vzácném onemocnění, pouze vědecké výzkumy a články dostupné na internetu. Právě cizojazyčné vědecké výzkumy a články byly použity pro získání informací, veškeré informace byly v anglickém jazyce. Další poznatky a informace pro diplomovou práci poskytla matka dítěte s Kabuki syndromem výzkumného šetření.

Diplomová práce je zaměřená na zpracování souhrnných informací o rodině dítěte s Kabuki syndromem a zjištění detailnějších informací o fungování této rodiny v oblasti výchovy, o zkušenostech se školním systémem a také o využití podpory rodinou. Na základě zjištěných informací se sestavilo doporučení pro další rodiny, u jejichž dítěte se diagnostikoval Kabuki syndrom.

První kapitola pojednává o vymezení Kabuki syndromu, historii výzkumu tohoto vzácného onemocnění, diagnostice a o charakteristických znacích u jedinců s Kabuki syndromem, detailněji se zaměřuje na klinické příznaky Kabuki syndromu od zdravotních potíží a možnostech léčby po úrovně kognitivních funkcí.

Druhá kapitola se specifikuje na rodiny dětí se vzácným onemocněním, vymezuje termín mateřství, otcovství a sourozenství, detailněji popisuje úskalí rodin se zdravotním postižením, uvádí fáze vyrovnání a s jakými stresovými situacemi se rodina může setkat.

Třetí kapitola pojednává o možnostech podpory rodin dětí s Kabuki syndromem. Vymezuje jednotlivé způsoby podpory, popisuje působení sociálních služeb a jaké konkrétní služby mohou využít jedinci s Kabuki syndromem a jejich rodiny v každém věkovém období v České republice. Závěr kapitoly vymezuje termín neziskové organizace a zaměřuje se i na neziskové organizace, které se zaměřují na rodiny dětí s Kabuki syndromem ve světě a v České republice.

Čtvrtá kapitola vymezuje cíl a metodologii výzkumného šetření a výzkumné otázky. Pro výzkumné šetření byla vybrána metoda kvalitativního výzkumu, a to případová studie sestavená na základě rozhovorů a polostrukturovaný rozhovor. Cílem výzkumu je zpracování souhrnných informací o rodině dítěte s Kabuki syndromem a zjištění detailnějších informací o fungování této rodiny v oblasti výchovy, o zkušenostech se školním systémem a také o využití podpory rodinou. Pro výzkumné šetření byla vybrána rodina dítěte s Kabuki syndromem.

Poslední pátá kapitola zhodnocuje cíl a výzkumné otázky, poskytuje shrnutí informací o vývoji výzkumného vzorku s Kabuki syndromem a závěrem, na základě zjištěných informací a dat, se sestavilo doporučení pro rodiny, jejímž dětem byl diagnostikován Kabuki syndrom. Výzkum je doplněn diskusí.

Diplomová práce osvětlí odborníky a širší společnost o vzácném onemocnění Kabuki syndrom, o fungování rodiny dítěte s Kabuki syndromem, úskalí v péči a výchovy dítěte s Kabuki syndromem, o zkušenostech se školním systémem a možnostech podpory a pomoci rodinám dětí s Kabuki syndromem i dětí se vzácným onemocněním celkově. Diplomová práce také zmiňuje téma o nekvalitní péči ve zdravotnických, školních i sociálních zařízeních, se kterými mají rodiny dětí se vzácným onemocněním běžné zkušenosti.

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

1 Kabuki syndrom

Kabuki syndrom je vzácné vrozené onemocnění charakteristické specifickými rysy obličeje, mentálním postižením a širokou škálou zdravotních komplikací. V nejnovějších publikacích odborní lékaři konstatují, že syndrom je způsoben mutacemi genů KMT2D a KDM6A. Portál pro vzácné onemocnění Orphanet (2023) uvádí prevalenci jedinců s Kabuki syndromem z roku 2020 1-9:100 000 a Fakultní nemocnice v Motole (2023) kolem 1:32000. Na portálu ICD-11 (2023) se pojem Kabuki syndrom nachází pod kódem LD2F.1Y, tento kód nese název „*Other specified syndromes with multiple structural anomalies, not of enviromental origin.*“ Název kódu vysvětluje Kabuki syndrom jako syndrom s mnohopočetnými strukturálními anomáliemi, které nejsou způsobené vlivem prostředí. V české verzi původní MKN-10 (2023) se Kabuki syndrom nachází pod kódem Q87.0: „*Vrozené malformační syndromy postihující převážně vzhled obličeje*“. 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 mohou objevit různé zdravotní problémy. Jelikož na světě je znám malý počet lidí s Kabuki syndromem, v současné době není známa průměrná délka života (Nyhan, Barshop, Ozand, 2005).

Chong – Kun a Jung (2015) uvádí, že 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 (Chong – Kun a Jung, 2015).

1.1 Kabuki syndrom v kontextu historie

Kabuki syndrom nebo také Kabuki make-up syndrom byl popsán v roce 1981 japonským lékařem Norio Niikawa¹ a nezávisle na sebe i japonský lékař Yoshikazu Kuroki². Podle

¹ Japonský lékař a pediatr (1942–2022) (Nelson, 2022)

² Japonský lékař (Nelson, 2022)

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.

Dle portálu All Things Kabuki (2013) lékař Yoshikazu Kuroki roku 1968 v Fukuoce v jižním Japonsku, vyšetřil chlapce s unikátními malformacemi obličeje, které nezapadaly do již objevených syndromů. O deset let později bylo vyšetřeno další dítě a po dvou letech se objevily další tři děti.

Lékař Norio Niikawa v roce 1967 objevil kojence s neobvyklými rysy obličeje a těla, které též nezapadaly do již známých syndromů. Ve městě Hokkaido v severním Japonsku se objevily další čtyři děti.

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.

Kabuki syndrom, jehož název je nejběžněji používán po celém světě, je odvozen od tradičního japonského divadelního stylu, přičemž obličejové rysy pacientů připomínají charakteristický make-up používaný herci v tomto divadle (Kulkarni, Shetty, Chandrasekar a Kulkarni, 2004).



Obrázek 1: Fotografie japonských dětí s Kabuki syndromem z vědeckých výzkumů: Kabuki make-up (Niikawa-Kuroki) syndrome: a study of 62 patients, publikovaná v American Journal of Medical Genetics v roce 1988. Převzato z Nelson (2022)

1.2 Diagnostika Kabuki syndromu

Vědecké výzkumy prováděné v posledních dvaceti letech naznačují, že Kabuki syndrom je způsobené de-novo³ mutacemi v genech KMT2D a KDM6A. U diagnostiky Kabuki syndromu je pro pediatry důležité mít v podvědomí o tomto vzácném onemocnění, protože jedinci s Kabuki syndromem mohou mít rysy podobné, ale výrazně odlišný klinický obraz. Včasná diagnostika odhaluje základní syndrom, ale i přesnější podtyp. Při diagnostice je též zásadní včas odhalit zdravotní komplikace, které se běžně vyskytují i u zdravých pacientů pro prevenci a zlepšení pacientova stavu. Diagnostika se provádí molekulárním genetickým testováním. Tato metoda není po celém světě dostupná a v některých případech nespolehlivá z důvodu neznámých genů. Odborníci se shodují, že tento typ vzácného onemocnění se také může konstatovat v jakémkoliv věku pacienta s Kabuki syndromem, který v lékařské anamnéze má zaznamenanou kojeneckou hypotonii⁴, 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, Xu, Wang a Wang, 2019).

Mutace genu KMT2D

V minulosti byla tato mutace označována jako MLL2. Tento typ mutace se objevuje u pacientů s Kabuki syndromem nejčastěji, jedná se o první typ Kabuki syndromu – KS1. Paděrová a kol. (2016) uvádí mutaci genu KMT2D u 44–76 % pacientů s Kabuki syndromem. Jedinci s touto variací mají většinou normální růst a vývoj, rysy obličeje jsou více charakteristické pro Kabuki syndrom, v anamnéze se častěji vyskytují hypotonie v kojeneckém věku, vrozené srdeční vady. Samotný gen KMT2D ovlivňuje vývoj nervového systému, metabolismu a dělení buněk. Mutace tohoto typu genu je běžná u pacientů s rakovinou žaludku, lymfomu a meduloblastomu a již bylo nahlášeno, že několik pacientů s Kabuki syndromem mají nádory. První případ, kdy pacientovi s Kabuki syndromem 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

³ Mutace, která vzniká ve vajíčku či spermii, ale ani jeden z rodičů není přenašeč. (genetika-biologie.cz, 2010)

⁴ Hypotonie – snížený svalový tonus (Národní zdravotnický informační portál, 2023)

s Kabuki syndromem zdědil mutaci od jednoho z rodičů a nemoc se u něj projevila (Wang, Xu, Wang a Wang, 2019).

Mutace genu KDM6A

Mutace genu KDM6A se uvádí jako druhý typ Kabuki syndromu, je méně častý. Mutace byla zjištěna pouze u 5 % pacientů. Paděrová (2016) též konstatuje 1-6 %. 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 věku. Rysy obličeje nejsou tak vizuálně abnormální, a proto je diagnostika obtížnější. Pro druhý typ KS-2 jsou charakteristické zvětšené orgány neboli hypertrofie a velké řezáky, tyto tělesné abnormality mohou být diagnostickým vodítkem pro určení tohoto typu genetické mutace. Chlapci s mutací genu KDM6A jsou nejčastěji diagnostikováni s mentálním postižením 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, Xu, Wang a Wang, 2019).

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 zapříčiňující Kabuki syndrom. Jedinci s Kabuki-like syndromem vykazují stejné příznaky jako u Kabuki syndromu, například mentální postižení, 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 mírného až těžkého mentálního postižení. Znaky a doprovázející zdravotní onemocnění jsou dle autorů velice podobné Kabuki syndromu.

Další příbuzné onemocnění je syndrom Charge. Stejně jako u Kabuki 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 Kabuki-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, Xu, Wang a Wang, 2019).

1.3 Charakteristické znaky Kabuki syndromu

Kabuki syndrom je z důvodu 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 se uvádí krátký nos se zploštělou špičkou nosu, výrazné velké uši anebo i deformované uši. Obličejové abnormality jsou nejvíce patrné mezi třetím až dvanáctým rokem života. Jedinci s Kabuki syndromem mohou mít i orální abnormality, například odchylka horního patra v ústech nebo abnormality 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).

Dětská lékařka Adamová a kol. (2011) také uvádí v oblasti kostních anomálií rozštěpy, úzký prostor meziobratlových plotének a motýlí obratle (Adam a kol., 2011).

Tabulka znázorňuje prevalenci uvedených rysů Kabuki syndromu:

Tabulka 1: Charakteristické znaky Kabuki syndromu. (Chen, 2006)

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 2: Vzhled dítěte s Kabuki syndromem v batolecím věku. Dlouhý šikmý sklon očí a krátký nos se zploštělou špičkou nosu. Převzato z *All things Kabuki* (2013)



Obrázek 3: 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 z *Barry a kol.* (2022)

1.4 Klinické příznaky Kabuki syndromu

Vrozené srdeční vady

Vrozené srdeční vady se uvádí jako jeden z nejčastějších zdravotních komplikací u pacientů s Kabuki syndromem, až v 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 aorty⁵, defekt síňového septa, patentní ductus arteriosus⁶ a syndrom hypoplastického levého srdce. Vyšší pravděpodobnost kardiovaskulárních onemocnění jsou jedinci s Kabuki syndromem druhého typu – KS2 (Barry, Tsaparlis, Hoffman, Hartman, Adam a kol., 2022).

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, následek onemocnění může vyústit v hluchotu. Dle Wanga (2019) je u pacientů častěji hlášeno autonomní onemocnění, konkrétně rozklad červených krvinek, snížení počtu krevních destiček, nebo záněty štítné žlázy. Prevalence infekcí je vyšší v dětském věku a autoimunitní poruchy převážně v pozdějším věku, kolem 13. roku (Barry, Tsaparlis, Hoffman, Hartman, Adam a kol., 2022).

Neurologické poruchy

Nejčastěji jsou hlášeny vrozené malformace centrální nervové soustavy (CNS) a funkční neurologické abnormality. Až 98 % případů má svalovou hypotonii, která může vést k dlouhodobým následkům, a to opoždění vývoje a oromotorické dysfunkce. Méně časté jsou dysartrie (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

⁵ Zúžení aorty v prostoru, kde se oddělují tepny vedoucí do horní části těla (Národní zdravotnický informační portál, 2023)

⁶Otevřená tepenná dučej (Mrzena, 2009)

byla nahlášena převážně u jedinců kavkazského původu, tato teorie se dosud nebyla potvrzena a stále se zkoumá (Barry, Tsaparlis, Hoffman, Hartman, Adam a kol., 2022).

Endokrinní poruchy

Postnatální růstová restrikce se vyskytuje u 85 % pacientů. Nedávné studie se zaměřili i hyperinzulinemickou hyperglykémii⁷, která bývá nedostatečně diagnostikována a může u pacientů s KS dojít k opoždění vývoje a trvalému neurologickému poškození. PHHI souvisí s deficitem hormonů v hypofýze⁸, deficitu růstového hormonu a nedostatek funkce nadledvin. Růstové deficity jsou častější u pacientů s KS druhého typu – KS2 (Barry, Tsaparlis, Hoffman, Hartman, Adam a kol., 2022).

Anomálie močových a pohlavních orgánů

Až 40 % pacientů s KS mají genitourinární neboli močopohlavní anomálie, nejčastěji jde o podkovovité ledviny a hypoplazie⁹ ledvin, u mužů konkrétně kryptorchismus¹⁰ a hypospadie¹¹. 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 (Barry, Tsaparlis, Hoffman, Hartman, Adam a kol., 2022).

Oftalmologické abnormality

Zrakové deficity se vyskytují u 72 % pacientů s KS, nejčastěji jsou hlášeny refrakční vady, zejména astigmatismus (90 %). U 11 % pacientů s druhým typem KS byl nhlášen nystagmus. Adamová (2011) také uvádí strabismus (Adam a kol., 2011).

⁷ Hormonální porucha, symptomem je nedostatek glukózy v CNS (WikiSkripta, 2023)

⁸ Malá endokrinní žláza nacházející se na spodině mozku (Národní zdravotnický informační portál, 2023)

⁹ Zmenšená jedna nebo obě ledviny (WikiSkripta, 2023)

¹⁰ Nepřítomnost varlete (WikiSkripta, 2023)

¹¹ Vrozená vývojová vada močové roury (Fakultní nemocnice Ostrava, 2023)

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 21 % (Barry, Tsaparlis, Hoffman, Hartman, Adam a kol., 2022).

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 (Barry, Tsaparlis, Hoffman, Hartman, Adam a kol., 2022).

Prenatální a perinatální anamnéze

Informace o prenatálních a perinatálních komplikacích jsou nedostatečné z důvodu malého množství výzkumu a studií (Barry, Tsaparlis, Hoffman, Hartman, Adam a kol., 2022).

Vývoj a růst

Jedinci s KS bývají malého vzrůstu (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-GH¹² 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, Tsaparlis, Hoffman, Hartman, Adam a kol., 2022).

¹² Růstový hormon (CarolinaBiosystems, 2016)

Zubní anomálie

Dle Adamové a kol. (2011) jedinci mohou mít široce rozmístěné zuby a hypodoncii neboli nedostatek počtu zubů, může jít o jeden nebo více zubů. U jedinců s KS nejčastěji chybějí boční horní řezáky (Adam a kol., 2011).

Tabulka 2: Tabulka 2: Prevalence zdravotních postižení dle Barry (Barry a kol., 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 neprospívání	31-81 %

Běžná onemocnění u pacientů s KS

Běžně se u jedinců s Kabuki syndromem vyskytují vrozené srdeční vady a vrozené vady gastrointestinálního traktu, v dětském věku pupeční kýla, v dospělém věku tříselná kýla. Jedinci s Kabuki syndromem mají zvýšenou náchylnost 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) Adamová (2011) zjistila u malé podskupiny jedinců s KS nedostatek adrenalinu, diabetes insipidus¹³, předčasnou pubertu a nedostatek produkce hormonů štítné žlázy (Adam a kol., 2011).

¹³ Nadměrné vylučování nekontrolované moči (Mrzena, 2009)

Tabulka znázorňuje častost uvedených chorob:

Tabulka 3: Běžná onemocnění u pacientů s Kabuki syndromem (Chen, 2006)

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	-

Léčba projevů

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

Adamová a kol (2011) doporučuje léčbu dle konkrétních uvedených zdravotních problémů postihující jedince s Kabuki syndromem. Zrakové deficity standardně ošetřuje oční lékař, v případě ztráty sluchu otorinolaryngologa a audiologa, většinou se jedincům s Kabuki syndromem zavádí trubice pro vyrovnání sluchu pro osoby s vodivou ztrátou sluchu,

sluchadla nebo dle doporučení také kochleární implantáty. U zubních anomálií zubaře, který provede standardní léčbu. Léčbu vrozených srdečních vad řeší kardiolog, potíže s krmením nebo chronický průjem gastroenterolog, který běžně zavede farmakologickou léčbu nebo v případě problémů s krmením u novorozenců gastrostomickou sondu. Pacienti s Kabuki syndromem také navštěvují urologa při genitourinárních anomáliích, endokrinologa u problémů s růstem a potíže s vývojem i imunologa, který u pacientů s KS nejčastěji řeší opakované infekce. Pokud se u jedince projevují časté a opakované záchvaty, doporučuje se navštívit neurologa. V případě nadváhy a obezity Adamová a kol. (2011) nedoporučuje rodinám jedince s KS zavést různé diety bez lékařské konzultace.

Lékaři by při každé návštěvě pacienta s KS měli změřit výšku a hmotnost pro prevenci obezity, minimálně ročně posoudit zrak i sluch, do kostní zralosti klinicky zhodnotit skoliózu, každé 2-3 roky vyšetřit kompletní krevní obraz a otestovat funkci štítné žlázy. Celkově se doporučuje v dětství a dospívání sledovat vývojový pokrok (Adam a kol, 2011).

1.5 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 dovednost sebeobsluhy. Dosud není sestaven vzorec psychomotorického vývoje osob s KS, avšak výzkumy zjistily závažnější opoždění psychomotorického vývoje u jedinců s Kabuki syndromem druhého typu – KS2 (Barry, Tsapalis, Hoffman, Hartman, Adam a kol., 2022).

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 od 25 do 109. Ve většině případů jsou jedinci s KS diagnostikováni s lehkým až středně těžkým mentálním postižením (IQ 50-60). Dle studie 92 % případů má IQ pod 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 (Barry, Tsaparlis, Hoffman, Hartman, Adam a kol., 2022).

Dle Červenkové (2023) další kognitivní funkce jako je vůle, přehled o čase a sociální dovednosti nejsou záznamy, protože dosud se tyto funkce stále zkoumají. Dle studie rodiče dětí s KS nahlašují další opoždění, a to ve čtení mapy, porucha orientace ve exteriéru a řešení matematických úloh (Červenková, Sedláčková, 2023).

Řeč

Oromotorické, řečové a jazykové funkce jsou opožděně 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 pragmatice, opožděná může být i artikulace a rezonance. Nejběžnější logopedické postižení u osob s KS se uvádí dysartrie, konkrétně zpomaleným tempem řeči, nesrozumitelností 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 většina jedinců však řečové deficity přetrvávají do dospívání (Barry, Tsaparlis, Hoffman, Hartman, Adam a kol., 2022).

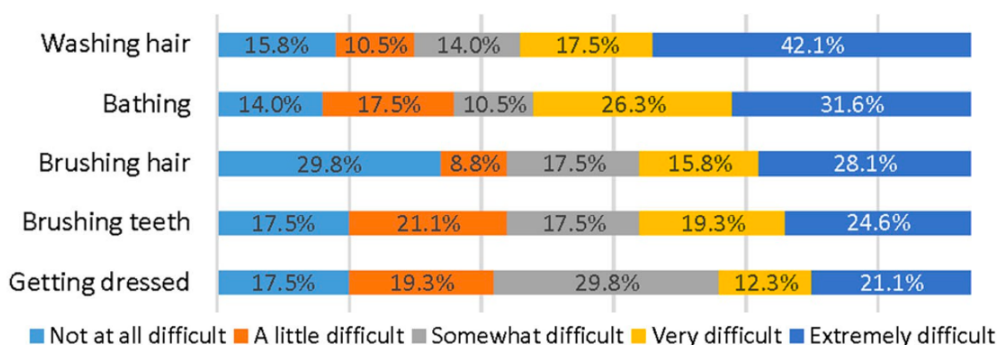
Chování

Novější studie uvádí chování jedinců s KS spojené s některými znaky chování autismu. Osoby mohou mít také hyperaktivní a impulzivní chování. Objevily se případy, kdy jedinci s KS se sebepoškozují, mají mnohočetné fobie, nízkou seberegulaci, sníženou schopnost adaptace 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, Tsaparlis, Hoffman, Hartman, Adam a kol., 2022).

Sebeobsluha

V roce 2021 se uskutečnil výzkum v oblasti sebeobsluhy. Autoři zkoumaly životy osob s KS a jejich pečovatelé v každodenních činnostech. 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 vyplňovali dospívající s KS. Dle vyplněných dotazníků od pečovatelů mají osoby s KS nejvíce obtíží v oblasti motorických dovedností, ve kterých bylo zahrnuto mytí vlasů, čištění zubů a oblékání. Polovina dotazovaných pečovatelů uvedli, 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. (Oklota, Hartman, Hoffman a Björnsson, 2022)



Obrázek 4: Úroveň obtížnosti každodenních úkonů dle hodnocení pečovatelů. Převzato z Oklota a kol. (2022)

2 Rodina dítěte se vzácným onemocněním

Rodina je společenská skupina osob, které mají společné 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. (Burgerová In Kocurová, Klugerová, Bosáková, 2013)

Úplnou rodinu tvoří matka, otec a jejich děti a je prvotním přirozeným společenským útvarem, do kterého dítě přichází. Každé dítě se narodí do určitého připraveného prostředí. Sociální prostředí ovlivňuje výchovu dítěte, kterou zprostředkovává rodina a nemůže být nahrazena jinou institucí. Každá rodina má vlastní určité rysy, které ovlivňují osobnost dítěte a je základem socializace, formuje dítě na zařazení do společnosti a předává tradice a návyky (Bartoňová, 2005).

Další definice rodiny

Odborná literatura uvádí spoustu definic rodiny, které se liší, ale mají stejnou podstatu. Kunhartová a kol. (2017) ve své knize uvádí příklad od Blessinga z roku 2014, který rodinu popsal jako primární sociální skupinu, která se obvykle skládá z jednoho či dvou rodičů a jejich dětí. Nejčastější formou rodiny tvoří otec, matka a děti. Kunhartová také zmiňuje i světově uznávaného českého psychologa Zdenka Matějčka, který 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 (Kunhartová, Potměšil, Potměšilová, 2017).

Matějček (2017) 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 (Matějček, 2017).

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 (Kunhartová, Potměšil, Potměšilová, 2017).

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 (Kunhartová, Potměšil, Potměšilová, 2017).

Sourozenectví

Pro dítě v rodině je sourozenec nejranější vrstevnický vztah. Sourozenci si spolu hrají, vytvářejí spojenectví, navzájem si pomáhají překonávat překážky, ale je to vztah, kdy se utvářejí první rozepře a hádky. Dle Havelkové (2019) bývá sourozenectví nejdelší vztah v životě, trvá od narození až do smrti. Narozené dítě si sourozence na rozdíl od přátel a kamarádů nemůže vybrat, je dán od narození a není snadné se tohoto vztahu jen tak vzdát. Sourozenec se může přímo podílet a ovlivnit vývoj druhého dítěte v oblasti kognitivních funkcí a psychosociálním vývoji, například způsob chování, vlastnosti, mezilidské vztahy a jich navazování. Sourozenci si také mohou navzájem rozvíjet komunikační dovednosti a konativní funkce (Havelka a Bartošová, 2019).

2.1 Rodina dítěte se zdravotním postižením

Dítě se zdravotním postižením je nejběžnější výraz pro dítě, u kterého tělesný, mentální nebo smyslový vývoj neprobíhá z jakýkoliv příčin v období prenatálního, perinatálního či postnatálního vývoje a v důsledku postižení se nemohou zcela začlenit do společnosti. Zdravotní postižení může být mnohostranné, rozmanité, různého stupně, charakteru a závažnosti.

Terminologický pojem zdravotního postižení se rozděluje na tři okruhy, které respektuje etiologii, diagnózu, léčbu i prognózu a umožňují správně pochopit tento pojem. První okruh představuje poškození struktury a funkce orgánů či organismu jako celku, což jsou somatické poruchy způsobené genetickou zátěží nebo i úrazem a jeho následky. Do této skupiny se řadí i chronická onemocnění. Stav dítěte s postižením ovlivňuje vztah rodiny a jak k němu přistupuje. Kukla (2016) uvádí dva protikladné případy. V prvním případě z důvodu závažné vady rodina dítě primárně odmítá a v druhém případě dítě s pokračujícím selháváním vnitřních orgánů je vztah rodiny hluboký a značně přispívá k léčbě a spolupráci s lékaři. První okruh vede k druhému okruhu, a to omezení či ztrátě schopnosti. Omezení či ztráta schopnosti znesnadňuje i znemožňuje běžnou a normální činnost lidského bytí. Ovlivňuje život jedince i celou jeho rodinu, protože přináší zvýšenou péči a ohrožuje sociální vztahy v rodině. Hrozí i opuštění dítěte, či ztráta zájmu o něj. Třetím okruhem je ono postižení, které znemožňuje plnit roli dítěte ve srovnáním zdravého dítěte vzhledem k věku, schopnostem a možnostem (Kukla, 2016).

Rodina dítěte se zdravotním postižením je vystavená dlouhodobé emoční zátěži. Zátěž na rodinu ovlivňuje stupeň postižení, zdravotní komplikace a problémy chování dítěte, jako je agrese, sebepoškozování, nevhodné sexuální chování atd. Členové rodiny se musí po narození novorozence se zdravotním postižením naučit novým dovednostem, například poskytování ošetrovatelské péče, monitorování životních funkcí, poskytování podpory svému dítěti, ale i dalším členům rodiny a také časté navštěvování lékařů, terapeutů a odborníků. Rodina si musí zvyknout na jiné podmínky a odlišný životní styl.

Nejčastější 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, častá je i přeměna vztahů v rodině. U rodičů s dítětem s postižením je vyšší ohrožení syndromu vyhoření. Nejobvyklejším stresovým faktorem je i finanční zátěž rodiny. Rodina může předpokládat neočekávané výdaje. Pozornost rodiny nejvíce připadá na dítě se zdravotním postižením, to může vést k významnému rozvoji dítěte, ale rodina poté nemá tolik času na vlastní sebepéči a zájmy (Kunhartová, Potměšil, Potměšilová, 2017).

Štěrbová (2013) také uvádí, že rodina po celou dobu řeší otázky sociálního zabezpečení, s vývojem a růstem dítěte se přidávají další specifické potřeby dítěte a péče lékařská, fyzioterapeutická, sociální nejsou vždy nabízeny automaticky a rodina si musí obhajovat a prosazovat oprávněné požadavky, které souvisejí s potřebami svého dítěte (Štěrbová, 2013)

Rodinná identifikace s rolí rodiče zdravotně postiženého rodiče pomáhá k prosazování práv svého dítěte a také může jít i o jistý způsob vyrovnání se s takovou rolí. V některých rodinách k identifikaci s rolí rodiče, sourozence nebo prarodiče nedochází a v identifikaci se rozcházejí, například matka se může plně ztotožnit s rolí matky postiženého dítěte, zatímco otec roli nepřijal (Kunhartová, Potměšil, Potměšilová, 2017).

V případě sourozenectví s dítětem s postižením, zdravý sourozenec nečelí jen obvyklým sourozeneckým problémům, ale jsou konfrontováni s řadou neběžných situací. Zdraví sourozenci jsou často vystavováni psychickým a osobním výzvám, které jsou doprovázeny dlouhodobým stresem. Jestli se ke stresovým situacím sourozenec postaví negativně či pozitivně záleží na přístupu rodičů, terapeutů a dalších blízkých osob. Nejčastěji se

u zdravých sourozenců rozvinou poruchy chování v důsledku nedostatku znalostí o postiženém sourozenci, změnou fungování rodiny, emočních nároků a konfrontací s problémovým chováním postiženého sourozence. Přibližně 30 % zdravých sourozenců má poruchy chování (Havelka a Bartošová, 2019).

Train (2001) uvádí, že rodiče nemohou ovlivnit pozici dítěte v rodině, ale mohou řadu jednotlivostí jednoduše a efektivně přizpůsobit, například vyhradit si každý den určitou chvíli, která bude jen o zdravém sourozenci (Train, 2001).

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 a kol. (2015) 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. 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. (Černá a kol., 2015).

Na každého jedince působí stresová situace odlišně. Závisí to na řadě faktorů, které mohou tyto situace usnadňovat nebo naopak zvyšovat riziko osobní krize a selhání. Do faktorů řadíme osobnostní vlastnosti jedince jako je tělesné zdraví a fyzická síla, která může péči o postižené dítě usnadnit, ale i naopak ztížit. Tělesné zdraví představuje schopnost zvládat únavu. Chronická únava má závažné negativní důsledky na zdravotní stav a psychickou pohodu. Další faktor při zvládání stresové situace jsou osobnostní vlastnosti rodičů. Vlastnosti ovlivňují přístupy k hodnocení stresujících situací i jejich prožívání a zvládání. Můžeme je chápat jako předpoklady pro emoční ladění, způsobu uvažování a reagování. Extrovertní lidé mají výhodu, že se snadněji dokáží svěřit se svými problémy a jasně formulovat potřebu pomoci a psychickou oporu než introvertní lidé, proto je extroverze větším předpokladem pro zvládání stresových situací. Užitečná je i emoční stabilita, emočně stabilní lidé se účinněji přizpůsobí stresové situaci. Pro úspěšné zvládání různých problémů přispívá i optimismus. Vágnerová (2009) konstatuje, že matky, které jsou při výchově

postiženého dítěte optimističtější se více soustředily na pozitivní stránky života, naopak pesimistické matky se více trápily v obavách a považovaly svou situaci za nevyřešitelnou. Emočně labilní lidé bývají úzkostní, citlivější a mají sklon k emočnímu rozladění. Dle dotazníkového šetření polovina matek postiženého dítěte mají úzkosti a deprese než matky zdravých dětí, protože matkám postižených dětí se snižuje kvalita života. Matky mají větší sklony k depresím než otcové, je to dáno proto rolí matky, která o dítě více pečuje než otec. Deprese a úzkosti mají častěji osamělé matky než vdané matky. Vlastnosti, které podněcují pozitivnější reakce na nepříznivé a stresové situace Vágnerová (2009) uvádí otevřenost k novým zkušenostem, sebekontrola a sebeovládání a schopnost sebehodnocení (Vágnerová, 2009).

Duševní pohodu matky ovlivňuje od prvních dnů života i její dítě a je důkazem dobrého sociálního prostředí. Konfliktní sociální prostředí vede často k poruchám duševního zdraví. Duševní pohodu podporuje dostatečný odpočinek a spánek. Člověk si také může pomoci autogenními tréninky, kdy při uvolnění svalů, přivodění si příjemných pocitů a tepla do těla a afirmacemi procvičí mentální pohodu a uvolňuje stresové napětí. V případě závažného narušení duševního zdraví může lékař předepsat léčebné procedury a léky. U braní léků si však rodiče musejí dávat pozor na nadměrné dávkování. Léky povzbuzují duševní činnost, ale efekt bývá pouze dočasný, může mít škodlivé účinky pro tělo a po požití se střídá se skleslostí, kdy po překonání následuje nutkání si vzít vyšší dávku (Vacínová, Trpišovská, Farková, 2010).

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 odborníků, 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 (2015) 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 a kol, 2015).

2.2 Rodina dítěte se vzácným onemocněním

Beránková (2013) popisuje vzácné onemocnění jako heterogenní skupinu 6000–8000 různých onemocnění jejichž hlavním rysem je nízká prevalence u každé z těchto nemocí. Při chybné či pozdní diagnóze VO dochází k nenávratnému poškození zdraví a v některých případech i k úmrtí. V současné době pacienti a rodiny dítěte se vzácným onemocněním mohou mít negativní zkušenosti s lékařskou péčí i poskytovateli sociálních služeb, je to v důsledku nedostatečného povědomí vzácných onemocnění u odborníků i u širší společnosti. Vzácné onemocnění jsou z většiny dědičného původu a ovlivňují jedince po celý život, většinou se projeví v počátcích života, ale jsou i onemocnění, která se projeví až v dospělém věku, například Huntingtonova chorea či Crohnova chorea. Některé vzácné onemocnění jsou natolik závažné, že až 30 % pacientů zemřou do 5. roku života (Beránková In Kocurová, Klugerová, Bosáková, 2013).

Němcová (2019) také uvádí, že příčina mnoha vzácných onemocnění není objasněna a dosud spousta jedinců se vzácným onemocněním nejsou diagnostikováni, ale je možné výrazně zlepšit kvalitu života. Němcová konstatuje, že pacienti se vzácnými onemocněními stojí na pokraji zájmu společnosti a často nezapadají do systému zdravotní a sociální péče. (Němcová a Mašindová, 2019)

Michalík (2012) uvádí jednu základní zásadu pro všechny údaje, názory a tvrzení o vzácném onemocnění: *„Nic není absolutně platné a nic není neměnné – naopak, realita života jednotlivých rodin se navzájem zásadním způsobem odlišuje“* (Michalík, 2012, s. 11)

Pro každou rodinu dítěte se vzácným onemocněním se kvalita života odlišuje. Jedním z hlavních problémů, které Michalík konstatuje je nízká úroveň veřejné podpory pečujícím rodinám. Například to jsou odlehčovací služby, které nejsou po celé České republice zajištěné. Velká překážka pro rodiny je i finanční náročnost péče, většinou si sociální služby nemohou dovolit. Domácí péče je levnější variantou než péče poskytovaná profesionály. Další problémem, který ovlivňuje rodinu dítěte se vzácným onemocněním je i školní systém. Školní systém neumí zajistit potřeby dětí se vzácným onemocněním, důvodem bývá ojedinělost těchto onemocnění, Michalík uvádí, že systém není schopný rychle reagovat na potřeby dítěte se vzácným onemocněním. Problémovou situací je i proměnlivost onemocnění. Proměnlivost onemocnění je následkem i proměnlivosti potřeb. Dle Michalíka proměnlivost vzácného onemocnění znamená jeho zhoršení a negativně ovlivňuje i rodinu celkově. Rodinu může zásadně ovlivnit ekonomická situace. V úplných rodinách je obtížné, aby se jeden z partnerů vzdal svého zaměstnání a stal se plně pečující osobou, složitější to mají u rozpadlých rodin, kdy dítě je většinou finančně plně závislé na jednom z partnerů. Michalík (2012) doporučuje rodinám využít možnost zkráceného úvazku, kdy by se dal sladit pracovní potenciál rodičů a péče o dítě se vzácným onemocněním. Uplatnit se v zaměstnání je pro rodiče důležitým aspektem v životě, výzkumy uvádí, že rodič, který byl nezaměstnaný a pouze pečoval o dítě s postižením se cítil sociálně izolovaný. Ve většině případů, rodiny dětí se vzácným onemocněním nedosáhnou na vyšší úroveň podpory. V důsledku ekonomického nedostatku rodiče nemohou zajistit odpovídající pomůcky a podporu pro své dítě. Domácí péče je sice levnější variantou péče, ale pro rodinu bývá náročnější (Michalík, 2012).

Tyto skutečnosti potvrzuje i Němcová a kol. (2019) ve svém výzkumu, kdy uskutečnila rozhovory s rodiči a zjistila následující fakta. Diagnóza vzácného onemocnění má vážné dopady na každodenní život jedince a mění celé fungování rodiny a ve většině případech přebírá péči o dítě matka, péče je však velice náročná, zasahuje do aktivního času matky a dochází k vyčerpání. Péče o dítě se vzácným onemocněním je dlouhodobá a letitá zátěž pro pečující. Rodiče pocítují velkou míru nejistoty, jaký bude průběh nemoci z důvodu nedostatku informací o vzácných onemocněních. Spousta rodin se setkala s neodborným přístupem zdravotního personálu, pacienti se vzácnými onemocněními a jejich rodiny jsou největšími odborníky o stavu vzácného onemocnění. Rodina dítěte se vzácným

onemocněním si ve většině případech hledá informace sama, celkově v České republice chybí informace a podpora těchto rodin. Němcová také konstatuje, že je potřeba komplexní péče, kdy specialisté řeší problémy jednotlivě a nevidí souvislosti, důvodem bývá i nedostatečná komunikace mezi pacientem a lékařem (Němcová a Mašindová, 2019).

3 Podpora rodin dítěte s Kabuki syndromem

Podporu rodin označujeme programy pomáhající jednotlivým členům domácnosti v naplňování potřeb, nezabývá se pouze dětmi, ale jak jednají dospělí. Podpora rodiny se zabývá fungováním rodiny a jejich vazbami na společenství a organizace (Matoušek a Pazlarová., 2014).

Dle odborné literatury a poradenství řadíme 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 (Černá a kol., 2015).

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 zdravotním postižením zajišťuje podporu a pomoc pedagogicko-psychologické poradny neboli PPP a speciálně pedagogická centra neboli 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, služby také doporučují 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 rýsy 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 se zdravotním postižením.

Mezi možnostmi, jak podpořit rodiny dítěte se zdravotním postižením je osvěta společnost a můžeme zařadit i samotnou osvětu rodičů prostřednictvím napsání odborných výzkumů a článků. Podstatná je i osvěta pedagogů, jak stávajících, tak i budoucích. Právě pedagogové jsou v době povinné školní docházky nejčastěji ve styku s jedinci se zdravotním postižením. V rámci společného vzdělávání je i důležité připravit budoucí pedagogy pro potenciální edukaci žáků se zdravotním postižením. K tomu může 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 se zdravotním postižením 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 a kol., 2015).

3.1 Sociální služby

Sociální služby, jsou takové služby, jejichž cílem je zajistit základní životní potřeby v sociálních situacích, podpořit jedince samostatnosti, zaopatřit prostředí vhodné pro osoby s postižením 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 (Bendová a Zikl, 2011).

Sociální služby mohou být placené, plně i částečně, nebo neplacené. Bezplatné služby jsou definovány v paragrafu 72 ze zákona o sociálních službách 108/2006 Sb. Mezi ně patří sociální poradenské služby, krizová pomoc, raná péče a nízkoprahová zařízení. Ostatní služby jsou hrazeny klienty na základě smlouvy o poskytování služeb s daným zařízením. Maximální sazby za jednotlivé služby jsou stanoveny vyhláškou 505/2006 Sb. (Bendová a Zikl, 2011).

Dle Matouška (2014) je nejlepší poskytovat podporu v domácím prostředí, která přímo ovlivňuje procesy důležité pro fungování rodiny, nezatěžuje rodinu cestováním a rodina je v domácím prostředí snadněji k zastižení. Nevýhodou podpory v domácím prostředí je však možné narušení soukromí rodiny pracovníkem. Podpora poskytována v prostředí organizace poskytuje pracovníkovi větší oporu. Pokud má člen rodiny vážné osobní problémy, může

být vhodnější poskytnout podporu v prostředí organizace než v domácím prostředí. V prostředí organizace je často dostupný internet, což pracovníkovi umožňuje snadnější přístup k informacím. Matoušek (2014) rovněž doporučuje pracovníkům, aby co nejvíce poznali rodinu, její problémy a historii, což usnadní spolupráci s rodinou (Matoušek a Pazlarová., 2014).

Standardy kvality sociálních služeb v České republice

Standardy kvality sociálních služeb vydalo Ministerstvo práce a sociálních věcí v roce 2002 ve spolupráci s uživateli a poskytovateli sociálních služeb. Cílem těchto standardů je zajistit kvalitu poskytovaných služeb a jsou založeny na respektování základních lidských práv uživatelů služeb, včetně práva na osobní svobodu, soukromí, ochranu osobních údajů, svobodné rozhodování a ochranu před zneužíváním, nucenými pracemi a diskriminací. Standardy rovněž popisují, jak by měla kvalitní sociální služba vypadat, s důrazem na podporu osobního růstu a nezávislost uživatele. Standardy a kritéria jsou číslovány a rozděleny do tří kategorií, procedurální, personální a provozní. Procedurální standardy stanovují podobu poskytované služby, způsob přizpůsobení individuálním potřebám každého jedince a způsob interakce s uživatelem. Personální standardy se věnují zajištění personálu, podpoře a profesnímu rozvoji pracovníků, neboť kvalita služby je přímo závislá dovednostech a vzdělání pracovníků. Provozní standardy definují podmínky pro poskytování sociálních služeb, včetně dostupnosti služby, informovanosti o ní a postupů při řešení havarijních situací. Dále se zabývají ekonomickým zajištěním služeb (Valenta, 2013).

Strategie práce s rodinou dítěte s postižením

Ve fázi šoku je optimálním přístupem krizová intervence, která podporuje otevřené vyjadřování emocí. Dle Matouška by měla být poskytnuta již v porodnici a v prvních měsících života dítěte. Důležité je také dodržovat soudržnost rodiny a rovnoměrně rozdělit role v péči a výchově dítěte. Matoušek (2014) doporučuje využít služby osobní asistence, pedagogické asistence nebo odlehčovací služby. Rodina také může vzít v úvahu pomoc denních stacionářů, které zajišťují denní aktivizační programy, odlehčující týdenní a víkendové pobyty. Pro rodiny dítěte s postižením také existují komunitní centra. Významnou podporou pro rodiče jsou svépomocné rodičovské skupiny, ale nedoporučuje se se je považovat za jedinou formu podpory. Existují i rodinné terapeutické skupiny, které jsou

vedené profesionály. Matoušek dále doporučuje průběžné odborné poradenství formou rané péče a u starších dětí specializované poradny. Ve strategii práce s rodinou postiženého dítěte se také uvádí pomoc s navázáním spolupráce rodiny s příslušnou službou (Matoušek a Pazlarová., 2014).

3.2 Standartní doporučení služeb rodinám jedince s Kabuki syndromem

Adamová a kol. (2011) navrhla péči o jedince s KS a jejich rodiny v souladu s doporučeními pro jedince s vývojovým opožděním nebo mentálním postižením stanovenými standardy Spojených států Amerických. Věnovaná péče se liší podle věku jedince. Ve období od 0 do 3 let se doporučuje včasná intervence provázená pracovní, fyzickou, řečovou a stravovací terapií, která je ve Spojených státech financovaná státem. Věková kategorie 3-5 let zahrnuje zařazení dítěte do mateřské školy, vyhodnocení potřebných služeb a terapií a sestavení individuálního vzdělávacího plánu. Zaměření se na jazykové a motorické schopnosti je klíčové pro zlepšení dovedností a chování v každodenním životě. Ve věku od 5 do 21 let se individuální vzdělávací plán aktualizuje podle pokroku žáka nebo studenta. Plány týkající se profesního a lékařského postavení začínají být zvažovány ve věku 12 let žáka. Doporučuje se konzultace s pediatrem pro zajištění příslušných komunit, státních i vzdělávacích agentur a terapií.

Žáci s KS nejčastěji navštěvují ergoterapeuta při problémech s jemnou motorikou, logopeda nejběžněji pro nácvik oromotoriky a účastní se fyzických terapií pro rozvoj hrubé motoriky. V oblasti sociálního chování žáci dochází na aplikovanou analýzu chování (ABA), která je často doporučována pro jedince s poruchou autistického spektra. U některých jedinců s KS je také zavedena farmakologická léčba ADHD, pokud je to nezbytné (Adam a kol., 2011).

3.2.1 Standartní doporučení služeb rodinám jedince se vzácným onemocněním v České republice

Raná péče

V České republice se dosud nebyla navržena specifická doporučení pro rodiny dětí s KS v oblasti intervence a vzdělávání. V oblasti intervence se pro rodiny dětí s jakýmkoliv zdravotním postižením po narození doporučuje raná péče, která spadá pod sociální prevenci a je řízena §54 zákona č. 108/2006 Sb. o sociálních službách, ve znění pozdějších předpisů.

Raná péče pomáhá dětem a jejich rodinám eliminovat či zmírnit následky postižení a poskytuje podporu při začlenění rodiny a dítěte se zdravotním postižením do společnosti. Raná péče podporuje senzomotorický, emocionální, intelektuální a sociální vývoj dítěte před nástupem do školy, aby se dítě snadněji začlenilo do společnosti. Opatřilová (2008) konstatuje, že zmeškání intervence v prvních letech života postiženého dítěte mít nenapravitelné následky na jeho zdraví (Opatřilová, 2008).

Základní a střední vzdělávání

Dle Michalíka (2015) nejsou žáci se vzácným onemocněním zahrnuti do systému normativního financování vzdělání, které upravuje financování školství, včetně žáků se speciálními vzdělávacími potřebami (Michalík, Baslerová, Felcmanová, 2015) V období, kdy dochází k nástupu do školního zařízení, se obvykle doporučuje využít služeb speciálně pedagogických poradenských center, které často poskytují speciálně pedagogická centra (SPC). (Opatřilová, 2008)

Školské poradenské zařízení jsou zakládána podle §116 zákona č. 561/2004 Sb. o předškolním, základním, středním, vyšším odborném a jiném vzdělávání (školský zákon), ve znění pozdějších změn. Zřizovatelem jsou především krajské úřady, avšak může jim být i církev. Tyto zařízení poskytují diagnostickou, informační, poradenskou a metodickou činnost pro děti, žáky, studenty, rodiče a další pracovníky školských zařízeních. Dále poskytují odborné služby, jako jsou speciálně pedagogické a pedagogicko – psychologické poradenství, preventivně výchovná péče, a pomáhají s doporučením vhodného vzdělávání pro děti, žáky i studenty. Školská poradenská zařízení také spolupracují s orgány sociálně-právní ochrany dětí, poskytovateli zdravotnických služeb a s dalšími orgány či institucemi. Podle vyhlášky MŠMT č. 197/2016 Sb., která mění vyhlášku č. 72/2005 Sb., o poskytování poradenských služeb ve školách a školních poradenských zařízeních, ve znění pozdějších předpisů, spadají do kategorie školských poradenských zařízení speciálně pedagogická centra a pedagogicko – psychologické poradny (Ženátová, Bejdáková, Střechová, Suchardová, Vítková, Zdrubecká, 2018).

Ve školních zařízeních často fungují školní poradenská pracoviště, která se specializují na řešení školní neúspěšnosti, poruch chování a podporu žákům se zdravotním postižením. V základním modelu školního poradenského pracoviště jsou služby poskytovány

výchovným poradcem a školním metodikem prevence. V rozšířeném modelu se může do procesu zapojit také školní psycholog a školní speciální pedagog. Výchovný poradce se zaměřuje na kariérové poradenství a může spolupracovat na organizaci vzdělávání pro žáky se speciálními vzdělávacími potřebami. Školní metodik prevence sleduje sociálně nežádoucí jevy a pomáhá připravovat preventivní programy. Školní psycholog identifikuje žáky s výukovými a výchovnými obtížemi a poskytuje krizovou intervenci v obtížných situacích nejen žáků, ale i jejich rodičům. Školní speciální pedagog se zabývá podporou žáků se speciálními vzdělávacími potřebami, spolupracuje se školními poradenskými zařízeními a přispívá k tvorbě individuálního vzdělávacího plánu pro tyto žáky (Kucharská a kol., 2013).

V rámci inkluzivního vzdělávání jsou žáci se speciálními vzdělávacími potřebami podporováni prostřednictvím různých podpůrných opatření. Tyto opatření zahrnují využití speciálních metod, postupů, forem a prostředků vzdělávání, poskytnutí kompenzačních a učebních pomůcek, zařazení předmětu speciálněpedagogické péče, poskytování služeb pedagogicko-psychologickými poradnami, zajištění služeb asistenta pedagoga a další úpravy, které zohledňují speciální vzdělávací potřeby žáka (Valentová, 2013).

Dle Čadové (2015) je žák se vzácným onemocněním zařazen v rámci podpůrných opatření do stupně podpory 5, což představuje nejvyšší stupeň podpory. Stupeň podpory 5 vyžaduje největší míru adaptace organizace, obsahu výuky, forem a metod vzdělávání, které musí být plně přizpůsobeny možnostem daného žáka. Obsah učiva může být upraven nebo redukován podle potřeb žáka. Pedagogičtí pracovníci mohou vzdělávat žáka v souladu s RVP ZV – LMP, RVP díl I. a II. Tento stupeň podpory může zahrnovat úplné uvolnění ze specifických předmětů jako je tělesná výchova, výtvarná výchova nebo praktická výchova na základních a středních školách. V případě uvolnění ze specifických předmětů mohou být využity alternativní metody, jako je psychorelaxace, snoelzelen nebo muzikoterapie. Pro podporu vzdělávání se často používají speciální vzdělávací materiály a pomůcky. Mohou být zapojeni další pedagogičtí pracovníci, například asistent pedagoga, aby poskytovali individuální podporu. Důležitou součástí je začlenění výuky předmětu speciálně pedagogické péče a využití potřebných komunikačních pomůcek, jako jsou naslouchátka,

počítače, komunikátory atd. Během výuky je důležité začlenit i relaxaci a čas na odpočinek pro žáka (Čadová a kol., 2015).

Speciální pedagogové mají důležitou roli nejen ve školním prostředí, ale také ve zdravotnických zařízeních, jako jsou nemocnice nebo lázeňská zařízení. Jejich práce v těchto prostředích je specifická, neboť musí zohlednit zdravotní stav dětských pacientů a přizpůsobit svou práci jejich potřebám. Role speciálního pedagoga v těchto zařízeních může zahrnovat poskytování podpory při plnění školní docházky dětem, které jsou dlouhodobě hospitalizovány nebo se nacházejí v lázeňských zařízeních. Speciální pedagogové často překračují svou roli a poskytují i terapeutickou a psychosociální podporu, protože se s dětmi a jejich rodinami setkávají v náročných situacích spojených se zdravotními problémy. Jednou z pozic, která může být obsazována speciálními pedagogy ve zdravotnických zařízeních, je role herního specialisty. Herní specialisté podporují dětské pacienty v mimoškolních aktivitách, a to prostřednictvím her a zábavy. Jejich úkolem je pomoci dětem překonat strach a obavy spojené s hospitalizací, zmírnit bolestivé a nepříjemné symptomy a také jim pomoci naučit se spolupracovat při lékařských zákrocích. Herní specialisté v zdravotnických zařízeních jsou však v současné době méně běžnou pozicí. Jejich práce je však velmi důležitá pro celkový léčebný proces dětských pacientů a může mít pozitivní vliv na jejich psychické i fyzické zdraví. Speciální pedagogové pomáhají s plněním školní docházky i dětem dlouhodobě hospitalizovaným v nemocnicích či dětem v lázeňských zařízeních. Role speciálního pedagoga je nejen specifická v odlišném prostředí a režimu v těchto zařízeních, ale i náročnou situací, která je ovlivněna stavem některých dětských pacientů a jejich rodičů (Slowík, 2022).

Práce a zaměstnání v dospělém věku

Jedinci s postižením mají právo na vzdělání a rozvoj svého života. Existují určité možnosti, které jsou jim k dispozici, jako například celoživotní vzdělávání, které jsou však pro jedince s těžkým či kombinovaným postižením nedostatečné a jedinci jsou tak odkázáni na svépomocné občanské aktivity jako jsou spolky a sdružení (Slowík, 2007).

Selikowitz (2005) také zmiňuje možnost večerních škol a kurzů, kde lidé s postižením prohlubují vědomosti a dovednosti, jako je například práce s počítačem (Selikowitz, 2005).

Zaměstnání je pro osoby s postižením důležité, neboť zvyšuje jejich sociální sebevědomí, pocit plnohodnotnosti a poskytuje jim samostatnost a nezávislost. Pro jedince s nepříliš závažným postižením může být možné získat zaměstnání na volném trhu práce. Nicméně, existují překážky v podobě stereotypních předsudků zaměstnavatelů, kteří často upřednostňují platit pokutu do státního rozpočtu před otevřením pracovních příležitostí pro osoby s postižením. Dle Čadilové (2022) lze v této formě zaměstnání využít zkrácený ukázek, práci z domova, sdílené pracovní místo, pružnou pracovní dobu a také služby poradce či terapeuta. Poradce sleduje průběh zaměstnání, pomáhá v celém procesu a dohlíží na spokojenost klienta v zaměstnání (Čadilová In Žampachová a Čadilová, 2022).

Další formou zaměstnání jsou chráněné dílny, dle Slowíka (2007) nesplňují představy o optimálním pracovním zařazením postižených lidí. Jedinci s postižením naplňují potřeby práce, ale za nízkou finanční odměnu. Chráněné zaměstnání je často vhodnější varianta pro osoby s těžkým postižením než volný trh práce. Optimálnější je také podporované zaměstnání, které nabízí komplexní řešení pro klienta formou zprostředkování zaměstnání podle jeho možností a další podpůrné služby, jako je pracovní asistence atd. V denních centrech a stacionářích bývají zřizovány ergoterapeutické dílny, které jsou různě zaměřené, například řemeslné nebo výtvarné dílny. Dílny nabízejí i psychomotorický a sociální rozvoj klientů. Tyto služby jsou určeny pro osoby s těžkým postižením, pro které jsou jiné pracovní uplatnění nedostupné (Slowík, 2007).

Tranzitní programy jsou dalším fenoménem, které se zaměřují na přechod ze školy do pracovního života pro žáky s speciálními vzdělávacími potřebami. Tyto programy podporují a připravují žáky na trh práce skrze individuální praxe za podpory asistenta, což jim umožňuje vyzkoušet si různé formy práce a lépe se rozhodnout ohledně svého budoucího povolání. Školy mohou přispět k podpoře zaměstnání osob s postižením tím, že začlení principy tranzitních programů do svého vzdělávacího programu, což žákům umožní osvojit si pracovní a sociální dovednosti (Maštalířová In Maštalíř, Maštalířová, Škopová, Baslerová., 2022).

Práva osob se vzácným onemocněním

Na základě Doporučení Evropské rady o vzácných onemocnění v roce 2009 Česká republika přijala první Národní strategii pro vzácná onemocnění na roky 2010-2020. Druhá Národní

strategie pro období 2022-2030 navazuje na Národní akční plány na roky 2012-14, 2015,17 a 2018-20, ale dle portálu České asociace pro vzácná onemocnění (2023) nebyla stále přijata.

Na Ministerstvu zdravotnictví byla založena Meziresortní a mezioborová pracovní skupina pro vzácná onemocnění, jejímž členy jsou lékaři, zástupci plátců, zástupci pacientů, členové ministerstva zdravotnictví i ministerstva práce a sociálních věcí. Členové spoluvytvářejí programy pro zlepšení organizace péče o osoby se vzácným onemocněním, zvyšování povědomí o této skupině a snaží se o zajištění léčebné péče pro pacienty se vzácným onemocněním (ČAVO, 2023).

Ministerstvo zdravotnictví v roce 2012 ustanovilo při Ústavu biologie a lékařské genetiky Fakultní nemocnice v Motole Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění. Cílem centra je odborná garance a koordinace aktivit v oblasti vzácných onemocnění. Ministerstvo zdravotnictví také zveřejnilo Národní síť center vysoce specializované pro pacienty se vzácným onemocněním. Centra se dělí na jednotlivé oblasti vzácných onemocnění, jsou to endokrinologická onemocnění, vzácné a komplexní epilepsie, neurologická onemocnění, onemocnění ledvin, onemocnění kostí, obličejové anomálie a onemocnění krční, ušní, nosní, urogenitální onemocnění, oční onemocnění, pro syndromy s rizikem nádorového onemocnění, vrozené vývojové vady a postižení intelektu, respirační onemocnění, onemocnění jater, onemocnění pojivové tkáně a pohybového aparátu, autoimunitní onemocnění, kožní onemocnění, vrozené vady, nádorové onemocnění dospělých, hematologická onemocnění, nervosvalová onemocnění.

Dle Kopečkové (2022) nejsou jen vzácné onemocnění, ale i odborníci a týmy poskytující komplexní péči osobám s vzácným onemocněním (Kopečková, 2022).

3.3 Nestátní neziskové organizace

Rozdělení národního hospodářství na ziskový a neziskový sektor je základním konceptem ekonomického rozdělení podle principu financování. Zatímco ziskový sektor zaměřuje svou činnost na získání finančního zisku prostřednictvím prodeje statků a služeb, neziskový sektor se soustředí na poskytování veřejných služeb a dosahování užtku pro společnost.

Neziskový sektor dále rozlišujeme na veřejný sektor, soukromý sektor a sektor domácností. Veřejný sektor je financován ze státních zdrojů a zaměřuje se na poskytování veřejných

statků a služeb pro občany. Soukromý neziskový sektor je financován ze soukromých financí fyzických a právnických osob a zpravidla nevytváří zisk pro své vlastníky, ale plní určité společenské či charitativní poslání. Sektor domácností přispívá k formování občanské společnosti a je součástí občanského života.

Neziskové organizace hrají v neziskovém sektoru významnou roli. Tyto organizace mají různé poslání a cíle a plní je prostřednictvím produkce statků a služeb. Jejich činnost je zaměřena na stabilizaci, kultivaci a podporu demokratických principů v občanské společnosti. Neziskové organizace jsou charakterizovány jako právnické osoby, které nebyly založeny za účelem podnikání. Zahrnují různé typy organizací, jako jsou zájmová sdružení, občanská sdružení, politická hnutí, nadace, nadační fondy a další (Rektořík, 2001).

Fundraising

K realizaci poslání neziskové organizace potřebuje finanční i nefinanční zdroje. Pojem fundraising představuje systematické získávání těchto zdrojů prostřednictvím jednotlivých projektů. Subjekty mohou nestátním neziskovým organizacím poskytnout hmotné zdroje, ve většině případech se jedná o zdroje věcné hodnoty, například výrobce nábytku může poskytnout vybavení organizace, počítačová firma může darovat výpočetní techniku atd. (Boukal, 2013).

Vztahy s veřejností

Vztah s veřejností je pro neziskové organizace klíčovým prvkem pro úspěšné získávání finančních i nefinančních zdrojů. Důležitost tohoto vztahu spočívá v budování pozitivní image organizace a ve vytváření dobrého jména ve společnosti. Pro dosažení tohoto cíle mohou organizace využívat různé nástroje a strategie komunikace.

Pozitivní ohlasy širší společnosti ovlivňují následující nástroje, stanovení komunikační strategie, firemní kultura, webové stránky a sociální sítě, tištěné materiály, přímá komunikace s významnými subjekty, pořádání akcí a publicita a vztahy s médii.

Webové stránky může organizace využít jako komunikační nástroj s podporovateli, dárci i klienty a vytvořit tím i diskusní fórum. Podpořit firmu lze i tištěnými materiály jako jsou vizitky, informační letáky, výroční zprávy i publikace (výsledky výzkumů, příběhy klientů

atd.). K získávání pozitivních ohlasů může přispět pořádání akcí formou osvětové kampaně, výstavy, benefiční koncerty a plesy, aukce či veřejné sbírky (Šedivý a Medlíková, 2012).

3.4 Nestátní neziskové organizace pro rodiny dětí s Kabuki syndromem v České republice

České asociace pro vzácná onemocnění z.s.

Největší organizace pro podporu rodin dětí se vzácným onemocněním je spolek Česká asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO). ČAVO sdružuje organizace pacientů se vzácnými onemocněními, zastupuje jejich zájmy a aktivně se angažuje veřejně i politicky. Spolek byl založen v roce 2012 a v současnosti se podílí na naplňování strategických dokumentů jako jsou Strategie pro vzácná onemocnění 2030 a Národní akční plány pro vzácná onemocnění. Je součástí Pacientské rady Ministerstva zdravotnictví a Ministerstva práce a sociálních věcí. Spolupracuje s obdobně zaměřenými organizacemi v České republice i v Evropě.

Spolek nabízí i různé služby, například provozuje telefonickou linku pomoci, realizuje projekty zaměřené na včasnou diagnostiku vzácných onemocnění, poskytuje koordinační služby a podporuje nově vznikající organizace zaměřené na specifická vzácná onemocnění. ČAVO rovněž věnuje pozornost vzdělávání odborníků i pacientů a přispívá k výuce lékařů, zdravotního personálu a široké veřejnosti. Dále se aktivně podílí na pořádání přednášek a seminářů.

Současným a hlavním cílem je ustanovení edukačního centra pro vzácná onemocnění. Česká asociace pro vzácná onemocnění realizuje vlastní výzkumy zaměřené na znalost vzácných onemocnění u odborníků. Členy spolku je více než 45 organizací a 140 individuálních členů. Členy organizace jsou například ATOS – Touretteův syndrom, Asociace muskulárních dystrofií v České republice, Klub cystické fibrozy, Společnost Parkinson, Lymfon help, Paleček atd.

Členem organizace je i spolek Kabuki syndrom CZ, z.s. (ČAVO, 2023).

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 webové stránky. (kurzycz, 2000)

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

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

Eurodis – Rare Diseases Europe

Evropská aliance pro vzácná onemocnění sdružuje 74 zemí a zahrnuje i organizaci Česká asociace pro vzácná onemocnění, do které spadá i spolek Kabuki syndrom CZ, z.s. Hlavním posláním Eurodisu je zlepšit kvalitu života všech lidí se vzácným onemocněním. Aliance hraje významnou roli v politice týkající se vzácných onemocnění a spolupracuje na národních plánech a strategiích v evropských zemích. Jejím cílem je zvýšit povědomí o vzácných onemocněních mezi zdravotníky i veřejností a podporovat rozvoj diagnostiky a léčby. Eurodis přispívá ke zlepšení přístupu k vysoce kvalitní diagnostice a službám pro lidi s vzácnými onemocněními a podporuje mezinárodní spolupráci na výzkumu a studiích. Dále se angažuje v prosazování kvalitní sociální péče a práv osob se vzácnými onemocněními, včetně práva na podporu a péči a práva na práci. Eurodis také usiluje o zlepšení přístupu k léčbě pro osoby s vzácnými onemocněními a zapojení pacientů do výzkumu.

V Evropě není mnoho organizací zaměřených na rodiny dětí s Kabuki syndromem, tyto spolky obvykle fungují jako součást větších organizací specializujících se na vzácná onemocnění (EURODIS, 2023).

Francie

Association Syndrome Kabuki

Sdružení vzniklo v roce 2004 a založili ho rodiče dětí s Kabuki syndromem. V současné době sdružení má 150 členů z celé Francie. Cílem této organizace je spojit a podpořit rodiny

dítěte s Kabuki syndromem a spolupracovat s odborníky, kteří se Kabuki syndromu věnují. Šířit povědomí o Kabuki syndromu v širší společnosti a u zdravotníků pro zlepšení diagnostiky a léčby. Získat finanční prostředky pro výzkum a pro podporu rodin. Sdružení založilo vědeckou radu skládající se převážně z odborníků (Association syndrome Kabuki, 2004).

Belgie

Association du syndrome Kabuki Belgique

Asociaci založili tři rodiny v roce 2012. Rodiny se poznali přes francouzské sdružení Association Syndrome Kabuki a rozhodli se založit vlastní v Belgii. Rodiče se snaží rozšířit vědomí o syndromu v lékařských, vzdělávacích a společenských kruzích, hledají hodnotná řešení do budoucna pro děti s Kabuki syndromem a snaží se získat prostředky pro výzkum tohoto syndromu (Association du syndrome Kabuki Belgique, 2012).

Španělsko

AEFA Kabuki syndrom

Organizace vznikla v roce 2017 a sdružuje rodiny dětí s Kabuki syndromem, které se navzájem podporují, sdílejí své zkušenosti a šíří povědomí o Kabuki syndromu pro zlepšení kvality života jedinců s Kabuki syndromem. Stránka také informuje, že slaví Mezinárodní den Kabuki syndromu a to dne 23. října. Organizace pořádá i různé společenské akce pro rodiny dětí s Kabuki syndromem a pro širší společnost (AEFA Síndrome, 2017).



Obrázek 5: Mezinárodní den Kabuki syndromu. Převzato z AEFA Kabuki syndrom (2017)

Spojené státy Americké

Ve Spojených státech existují dvě neziskové organizace pro rodiny dětí 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. Kabuki syndrom Foundation 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 Kabuki syndromem (Kabuki Syndrome Foundation, 2019).

All Things Kabuki

Americká nezisková organizace s celosvětovou působností sídlí na Aljašce a byla založena v roce 2013. Posláním organizace All Things Kabuki 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 Kabuki syndromem 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. (All thing Kabuki, 2013)

Austrálie

Supporting Aussie Kids with Kabuki syndrom

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

Další instituce zabývající se Kabuki syndromem

V současné době je velmi málo organizací, které se věnují Kabuki syndromu. Důvodem je nekvalitní osvěta společnosti a zdravotníků, nedostatek výzkumu o syndromu a nízká spolupráce organizací, odborníků a zdravotníků. Dle webových stránek (Orphna.net, 2023) se ve světě dále Kabuki syndromu věnuje University of British Columbia v Kanadě, Univerzitní nemocnice Erlangen v Německu a Nezisková organizace Associazione Italiana Sindrome Kabuki Onlus a dle webových stránek ERKnet (2024) nemocnice v Dánsku, Finsku, Maďarsku, Irsku, Litvě, Holandsku, Polsku, Portugalsku, Slovinsku a Švédsku. (ERKnet, 2024)

4 Praktická část

4.1 Cíl a metodologie výzkumného šetření

V České republice je skupina lidí, kterým se nedostává tak kvalitních služeb jako u jiných postižení. Jedná se rodiny dětí se vzácným postižením. Vyrovnání se s diagnózou svého dítěte je podle odborné literatury pro rodiče velice psychicky obtížnou situací. Často nevědí, jak svému dítěti pomoci nebo jak řešit jeho budoucnost, což vede ke stresu, který může negativně ovlivnit rodinné vztahy, partnerský život a psychické zdraví rodičů, a především vývoj dítěte.

V současné době existuje podpora v podobě sociálních služeb a neziskových organizací, které pomáhají rodinám opět obnovit rodinou pohodu. Zakládají se různé neziskové organizace a sociální služby pro jednotlivé typy postižení, například raná péče, speciálně pedagogická centra, domovy pro zdravotně postižené, chráněné bydlení, pečovatelské služby atd. Tyto služby se snaží pomoci všem rodinám jedince se zdravotním postižením.

Nicméně rodiny dětí se vzácným onemocněním často zůstávají na pokraji zájmu společnosti. Důvodem je nízké vědomí o jednotlivých typech vzácných postižení, nedostatek odborníků zabývajících se vzácným onemocněním v zdravotní, školní a sociální oblasti, dále bývá nekvalitní komunikace mezi lékaři, pedagogickými pracovníky a sociálními pracovníky.

V České republice není dostatek odborné literatury a nejsou běžné neziskové organizace a sociální služby zaměřené na rodiny dětí s vzácnými postiženími. Rodiny s dětmi se stejným druhem vzácného onemocnění často zakládají své vlastní organizace, aby mohly sdílet zkušenosti a podporovat se navzájem. Tyto organizace se snaží zvýšit povědomí o konkrétním onemocnění, přispívat na výzkum a zlepšovat budoucnost dětí a rodin. Rodiny zakládají tyto organizace proto, aby mohly navzájem sdílet své zkušenosti, radosti a problémy. I když se organizace, služby a zdravotníci snaží pomáhat rodinám, často nedostatečné znalosti vedou k nekvalitní pomoci, což může dětem s vzácnými onemocněními způsobit zdravotní komplikace.

Na současnou situaci v péči o děti s vzácnými onemocněními v České republice mohou nejlépe svědčit rodiče těchto dětí, zejména matky, které jsou často více zatíženy výchovou, péčí a rodičovstvím svých dětí.

Cíl šetření

Hlavním cílem výzkumného šetření je zjistit stav a přístupy v oblasti péče o děti se vzácným onemocněním, konkrétně děti s Kabuki syndromem, v České republice. Výzkum se zaměřuje na získání souhrnných informací o rodinách dětí s Kabuki syndromem a zjištění, jak fungují v oblasti výchovy, jaké mají zkušenosti se školním systémem a jak využívají podporu. Na základě získaných informací budou sestavena doporučení pro další rodiny, jejichž děti jsou postiženy Kabuki syndromem.

Výzkum má stanovené dílčí cíle:

- Popsat charakter výzkumného vzorku pomocí případové studie
- Získat odpovědi na výzkumné otázky pomocí polostrukturovaného rozhovoru s rodinou

Hlavní výzkumná otázka:

- Jaké jsou možnosti pomoci a podpory rodin dítěte s Kabuki syndromem v České republice?

Vedlejší výzkumné otázky:

- Jaké problémy rodina obvykle řeší při výchově dítěte s Kabuki syndromem?
- Jaké zkušenosti má rodina dítěte s Kabuki syndromem se školním systémem?

Metodologie výzkumné šetření

Pro výše uvedené šetření je adekvátní využít přístupy kvalitativního výzkumu. Kvalitativní výzkum je soubor různých přístupů ke zkoumání jevů, kdy se nevyužívá kvantifikace dat, ale podrobná analýza. Kvalitativní metodologie vyžaduje dobrou orientaci ve zkoumané oblasti, přizpůsobivost, vědomí určitého rizika, větší množství času pro sběr dat a jejich vyhodnocení. Mezi základní charakteristiky kvalitativního výzkumu patří snaha získat jednotný pohled na předmět studie, využití nižšího počtu standardizovaných metod k získávání dat a využívá se přepis terénních poznámek z pozorování, rozhovorů, audiozáznamů, osobních komentářů, úryvků z knih atd. Cílem kvalitativního výzkumu je objasnit, jak se v daném prostředí či situaci lidé chovají nebo jak organizují své každodenní činnosti a interakce. Základem kvalitativního výzkumu se uvádí pět postulátů. První je

postulát orientace na subjekt, kdy předmětem výzkumu jsou lidé. Člověk musí být východiskem i cílem výzkumu. Druhý postulát pečlivé deskripce naléhá na důležitost přesného a rozsáhlého popisu dané oblasti, která je předmětem zájmu výzkumníka. Třetí postulát interpretace a považování výzkumu za proces permanentní komunikace popisuje fakt, že je potřeba blíže objasnit předmět výzkumu, mimo jiné, prostřednictvím interpretace. Čtvrtý postulát přirozeného prostředí výzkumu doporučuje předmět výzkumu zkoumat v jeho každodenním přirozeném prostředí. Pátý postulát postupného zevšeobecnování uvádí, že zobecnění výsledků nevzniká automaticky jako výsledek použití určitých metod a postupů, protože často se pracuje s malým počtem případů, a proto musí být v každém jednotlivém případě zdůvodněné zobecnění krok za krokem. Do základních složek kvalitativního výzkumu patří téma výzkumu, cíl nebo cíle výzkumu, výzkumná strategie, zkoumané osoby, případy, prostředí atd., výzkumné metody, způsob záznamu údajů a jejich archivace, odborné zdroje atd. Výzkumný projekt není fixní, ale flexibilní a stále je potřeba sledovat předem stanovený cíl výzkumu. Ve výběru výzkumného vzorku v kvalitativním výzkumu je důležité najít si takovou osobu či skupinu, které poskytují bohaté a autentické údaje pro vytvoření nové teorie či otázek. Počet osob však nemusí být velký. Tyto zkoumané osoby se nejčastěji nazývají „participantí“, „informanti“ a někdy i „případy“. Výběr osob může být záměrný, kdy osoba vždy odpovídá cíli výzkumu, postupný, výzkumník si rozhodne, které osoby se zúčastní výzkumu, a to na jejím začátku nebo výběr osob může být i postavený na ochotě informantů účastnit se výzkumu. Mezi hlavní typy výběru patří mimořádné případy, důležité osoby, kritériový výběr neboli výběr dle přesně definovaných vlastností, úplný výběr a kombinovaný výběr (Skutil, 2011).

Kvalitativní přístup pro výzkum byl vybrán záměrně a pro zjištění odpovědí na výzkumné otázky se využil konkrétně rozhovor a případová studie. Případová studie byla zpracována na základě rozhovorů s matkou zkoumané rodiny. Před samotným polostrukturovaným rozhovorem se připravil soubor otázek, které se dělí na tři oblasti. První oblast se zaměřuje na prenatální období matky, samotný porod, vývoj dítěte a vnímání diagnózy rodinou, druhá oblast se věnuje zkušenostem rodiny se školním systémem a poslední oblast obsahuje otázky o možnostech využití sociálních služeb rodinou. Seznam otázek byl vytvořen pro kontrolu, aby nebyla žádná otázka opomenuta.

Rozhovor

Rozhovor umožňuje získat fakta, ale i motiv a postoje respondentů. V rozhovoru výzkumník může použít otázky otevřené, uzavřené i polouzavřené. Při rozhovoru se spíše používají otevřené otázky, které dávají respondentovi možnost se volně vyjádřit. Výzkumník má možnost během rozhovoru otázky přeformulovat, pokud se mu zdá, že respondent otázce nerozuměl nebo se také dodatečně zeptat při nedostatečné odpovědi. Rozhovor se v kvalitativním výzkumu volí 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. Dle Skutíla (2011) je u rozhovoru výhodné, že umožňuje přímý kontakt výzkumníka a zkoumané osoby a jejich verbální i neverbální reakce a eliminuje obtíže při psaném projevu. Nevýhodou je naopak časová náročnost, menší soubor respondentů, možnost ovlivnění rozhovoru osobním zaujetím výzkumníka a obtížnější vyhodnocení. 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 rozhovoru 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)

Dle Chráska (2023) nejdůležitější pravidla pro realizaci rozhovoru je vybrat vždy vhodnou situaci, dbát na soukromí informantů, tazatel by měl projevovat přiměřený zájem a nebýt

vtravý a také při rozhovoru je třeba čelit psychologickým faktorům, které mohou negativně ovlivnit výsledky rozhovoru (Chráška, 2023)

Případová studie

Studium případu se považuje jeden z možných způsobů, jak porozumět složitým sociálním jevům. Cílem je podrobné zkoumání a porozumění několika nebo jednomu případu. Základem případové studie musí být sběr faktických dat, které se vztahují k objektu výzkumu a pro získání těchto dat jsou využívány veškeré dostupné zdroje i metody sběru dat. Zkoumaným případem může být osoba, skupiny osob, procesy, události i instituce. Výzkumník se snaží o porozumění daného případu v jeho přirozeném prostředí. Případová studie se využívá jako výzkumná strategie, a nikoliv jako jednotlivá technika, výzkumník využívá další dostupné metody sběru dat. O použití vhodné metody sběru dat vždy rozhoduje povaha zkoumaného jevu. Pro větší skupinu, například učitelé a žáci na základní škole je vhodné použít spíše dotazník, což je přístup kvantitativního výzkumu. Naopak pro jednotlivé osoby je vhodnější využít rozhovor nebo také pozorování, tudíž přístupy kvalitativního výzkumu. Výsledky interpretujeme však ze všech použitých metod dohromady. Případová studie je vhodnou volbou, pokud výzkumník se ptá, jak a proč se dějí určité současné jevy. Studie se rozlišují na studie deskriptivní, které poskytují narativní zprávy, studie exploratorní cílící na průzkum neznámého případu, vytváří podklady pro další výzkumy a mohou sloužit jako pilotní projekty. Třetí typ, explanatorní studie rozkrývají příčinné řetězce a podávají tím komplexní vyšetření případu. Poslední varianta jsou evaluační případové studie, které hodnotí analýzu samostatného případu. Na volbě vhodného případu závisí úspěch celého šetření, první možností pro výzkumníka je volba unikátních případů, které jsou charakteristické svými výjimečnými vlastnostmi nebo jsou to případy vzácné svým výskytem. Druhá možnost je studie typických případů, které cílí na zachycení obvyklých, tradičních podmínek a okolností zkoumaných jevů. Obvyklé předměty výzkumu jsou typické instituce, programy, projekty atd. Další možností je volba kritických případů, v nichž se výzkumník může opřít o dobře rozvinou teorii, které umožňuje předběžně definovat hlavní faktory a proměnných, které souvisejí se zamyšleným jevem. Poslední možností je longitudinální studie, kdy se výzkumník zaměřuje na jeden stejný případ ve více časových horizontech a výhodou této studie je možné zachycení proměnlivých faktorů v průběhu času.

Analýza dat v případových studiích se zpracovávají tak, aby bylo schopno odpovědět na výzkumné otázky. Případová studie nemá vyvinuté čistě specifické analytické procedury, a proto se nepovažuje za plnohodnotnou strategii. Výzkumník se může soustředit na určitá a předem definovaná kritéria či proměnné nebo na celistvost případu. Oba přístupy však lze kombinovat (Švaříček a Šedřová, 2007).

4.2 Výzkumný vzorek

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 a 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 polostrukturovaný rozhovor se uskutečnil v domácnosti rodiny. Maminka výzkumného šetření ochotně spolupracovala a odpovídala na otázky a do diplomové práce přispěla velice cennými informacemi o jejím životě s dítětem s Kabuki syndromem. Maminka i syn byli seznámeni se záměrem diplomové práce a s rozhovorem oba souhlasili. Oba též byli upozorněni na možnost nemuset odpovídat na otázky, které by byly nepříjemné nebo osobnější. Další rozhovory pro sestavení a doplnění případové studie se uskutečnily telefonicky z důvodů zdravotního stavu chlapce a častým návštěvám v nemocnici. V době rozhovoru chlapec čekala chirurgická operace.

4.3 Vlastní šetření

4.3.1 Případová studie

Vlastní šetření probíhalo od května 2023 do prosince 2023. Byla vypracována jedna případová studie, která byla zpracována na základě rozhovorů s matkou jedince s Kabuki syndromem v tomto období. Polostrukturizovaný rozhovor se uskutečnil osobně v domácnosti rodiny na okraji Prahy. Praktická část obsahuje anamnézu chlapce s Kabuki syndromem, která se věnuje rodinnou anamnézou, osobní anamnézou, školní anamnézou a lékařskou anamnézou. Rodinná anamnéza přibližuje rodinný stav, osobní stav informuje o diagnóze chlapce a o úrovni jeho kognitivních funkcí, školní anamnéza o školní docházce od mateřské školy po současnost a lékařská anamnéza o zdravotních komplikacích chlapce.

Anamnéza dle Fremutha (2021) je soubor všech informací a údajů zdravotního stavu vyšetřovaného jedince od narození do současnosti, a to i jeho rodiny. (Fremuth. Stožický, Sýkora, 2021)

Rodinná anamnéza

Chlapec se narodil v roce 2004 v 38. týdnu, vážil 2,5 kila a Apgar skóre měl 9-9-9. 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 matky 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 neustále interpretuje. Při čtení zapomíná obsah. V oblasti myšlení zaostává logika, nespojí si, že 3x4 a 4x3 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 D. od prvního roku na logopedická cvičení, kde s ním odborníci procvičovali orofaciální cvičení. D. v mladším školním věku převážně patlal a šišlal, ale měl rozvinutou slovní zásobu. V současnosti rád napodobuje zvuky zvířat, které dlouhodobě opakuje a umí imitovat seriálové a filmové postavy a měnit barvy hlasu. D. má oslabenou morfológickú rovina. Anglický jazyk se učí mechanicky, nechápe gramatiku, například časování. D. nevyhledává oční kontakt, navazuje pouze s matkou pro ujištění se, zda ho poslouchá.

Sebeobsluha

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

Chování

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

Sociální oblast

D. se nezajímá 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. Nenaučil se jezdit na kole ani na koloběžce, ale nedávno se naučil plavat. Celkově D. nevyhledává sportovní činnosti, například nekopne do míče, ignoruje ho.

Jemná motorika

D. má s jemnou motorikou problémy 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 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 naučil číst mechanicky, umí číst sám, ale špatně vnímá obsah. S maminkou v současnosti cvičí porozumění obsahu pomocí kontrolními otázkami. D. 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 diferenciacie

Zraková diferenciacie je na výborné úrovni, dokáže vypozerovat 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 diferenciacie

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

Zájmy

D. rád staví lego, sleduje seriály s fantasy a sci-fi tématikou a také rád hraje hry na telefonu. Baví ho 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. Zde 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 osm 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 z důvodu prvního 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. 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 mikrocefálií¹⁴ a trigonocefálií¹⁵.

Anestezioložka Virginie Apgarová navrhla tuto tabulku v roce 1952 pro posouzení porodní adaptace novorozence. Tabulka se užívá dodnes. Body se sčítají po 1., 5., a 10. minutě po narození (nedoklubko.cz, 2023)

Tabulka 4: Skóre dle Apgarové (nedoklubko.cz,2023)

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

D. byl diagnostikován s Kabuki syndromem ve věku 6 let v roce 2010 a byl prvním pacientem, u kterého bylo toto vzácné onemocnění identifikováno. D. byl také diagnostikován se středně těžkým autismem a středně těžkým mentálním postižením. Po narození lékaři zjistili šelest na srdci a po této diagnóze byla D. s matkou poslána na kardiologii, kde byl objeven defekt komorového septa. Od narození často trpěl infekcemi

¹⁴ Mikrocefalie – menší obvod hlavy, většinou způsobena genetickou poruchou (Národní zdravotnický informační portál, 2023)

¹⁵ Trigonocefalie – Předčasný srůst čelového švu, při pohledu shora má hlava trojúhelníkový tvar (Fakultní nemocnice Ostrava, 2023)

dolních a horních dýchacích cest a záněty středního ucha. D. měl celkově sníženou imunitu v dětství. V kojeneckém období měl různé zdravotní komplikace a problémy; podle matky špatně pil, protože nesál, a také měl problémy se spánkem. Chlapci často vypadávala kolena a kyčle, a byl diagnostikován s dysplazií třetího stupně a hyperlaxitou. Ve 12 letech se začaly objevovat sekundární epilepsie. D. má trvalé problémy se zažíváním, přijímáním a vylučováním potravy. Od dětství trpěl atopickým ekzémem, který již vymizel, ale od 14 let se neustále objevují furunkly v oblasti hýždí, třísel a análu, které je nutné řešit chirurgicky. V současné době se D. chystá na operaci kvůli vytvořenému píštělu. D. trpí také oční vadou a má nedoslýchavost na 15 %. Od předškolního věku D. docházel na různé terapie a rehabilitace, jako je například Vojtova metoda, hipoterapie, canisteterapie, Snoezelen a bazální stimulace, aby se zlepšil jeho psychomotorický vývoj.

4.4 Vývojová období chlapce s Kabuki syndromem

Rané období

D. se narodil v roce 2004 v 38. týdnu a po narození měl Apgar skóre 9-9-9. Byla mu diagnostikována mikrocefalie a trigonocefalie. V prvních dnech života lékaři zjistili šelest na srdci, a po vyšetření na kardiologii byl objeven defekt komorového septa. V kojeneckém věku D. celkově neprosplival, měl problémy s přijímáním potravy a také se spaním. Od narození často trpěl infekcemi horních a dolních dýchacích cest, které způsobovaly záněty středního ucha. Z důvodu častých zánětů rodina často navštěvovala otorinolaryngologa. D. měl vypadávající kolena a byla mu také diagnostikována dysplazie třetího stupně. V raném období trpěl atypickým ekzémem. Od prvního roku docházel na logopedická cvičení. Rodina nevyužívala služeb rané péče, vyšetřující lékař aktivně tuto službu nedoporučil z důvodu neznalosti konečné diagnózy. V prvním roce biologický otec odešel z rodiny.

Dětství

D. byl diagnostikován s Kabuki syndromem prvního typu ve věku šesti let a byl prvním pacientem v České republice s tímto vzácným onemocněním. V této fázi svého života trpěl poruchou 3D vidění. V dětství navštěvoval Speciální mateřskou školu Štíbrova a poté Základní školu LOPES. Podle rozhovoru s maminkou chtěla D. přihlásit na speciální základní školu, ale nebylo jim to umožněno, protože škola přijímala pouze žáky se středně

těžkým mentálním postižením. V této fázi byl D. diagnostikován lehké mentální postižení. V tomto věku také začal navštěvovat různé terapie a rehabilitace, včetně Vojtovy metody, ergoterapie, hipoterapie, canisteterapie, Snoezelen a bazální stimulace pro zlepšení psychomotorického vývoje.

Dospívání

U D. se ve dvanácti letech se začaly objevovat sekundární epilepsie, které již v součásti nepřetrvávají. Od čtrnácti let se objevují furunkly v oblasti hýždí, análu a třísel. Z důvodu častých kožních onemocnění je D. častým návštěvníkem chirurgie. D. nadále docházel na ZŠ LOPES a po ukončení povinné školní docházky nastoupil na Lyceum Pod Marjánkou Rooseveltova praktická.

Dospělost

D. také diagnostikovaly přidružené postižení, a to středně těžký autismus a středně těžké mentální postižení. D. má do současnosti oslabenou imunitu. Kolena mu přestala vypadávat, ale stále přetrvává dysplazie kyčlí. D. má stále problémy se zažíváním, přijímáním a vylučování potravy. Přetrvávají furunkly a v dospělosti se objevila oční vada a je na 15% nedoslýchavý.

Podle rozhovoru s matkou D. již prošel 85 % onemocněními typickými pro Kabuki syndrom, ale stále se mohou objevit další zdravotní komplikace. D. má stále problémy se sebeobsluhou a zatím se, podle rozhovoru s matkou, nenaučil dovednosti, které jsou klíčové pro osamostatnění. D. stále navštěvuje praktickou školu, kterou bude studovat do 26 let, a v současnosti dochází i k ergoterapeutovi. D. se v současnosti zajímá o lukostřelbu, rád staví z lego, sleduje seriály, především žánry fantasy a sci-fi, a hraje hry na telefonu. Rodina spolupracuje s neziskovými organizacemi, které pořádají pobytové akce pro rodiny a zájmové kroužky, konkrétně s organizacemi Alfa Human Servis, Alfabet, Rarach a Rytmus.

4.5 Polostrukturovaný rozhovor

Setkání s rodinou probíhalo v přátelské atmosféře v přirozeném prostředí, což umožnilo nahlédnout do rodinného života matky a D. Rozhovor byl veden pouze s matkou, protože biologický otec nežije s rodinou a ani přítel matky a její starší dcera nežijí ve společné

domácnosti. Matka měla možnost odmítnout jakékoliv otázky, které by pro ni byly nepříjemné. Oba souhlasili se záznamem rozhovorů na diktafon a jejich následným použitím při zpracování diplomové práce.

Rozhovor je rozdělen do tří částí. První část se zaměřuje na informace o prenatálním období, samotném porodu, postnatálním období, o zdravotních komplikacích Kabuki syndromu od narození a o vnímání diagnózy rodinou. Druhá část se zabývá výchovou, rodinnými vztahy a zkušenostmi rodiny ve školních zařízeních. Třetí část se zaměřuje na možnosti podpory sociálních služeb, které se zaměřují na jedince s Kabuki syndromem, a zda tyto služby rodina využila.

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.*“

Na první otázku navazovala otázka: „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 lze vyčíst, že matka měla prenatální období bez vážnějších zdravotních komplikací. Pouze trpěla nadměrným zvracením. Z předchozí zkušenosti s prvním těhotenstvím, kdy se starší dcera narodila s multicystickou fibrózou, matka podstoupila genetické vyšetření. Nicméně nebyly zjištěny žádné patrné morfologické změny. Matka si tak během celého prenatálního období myslela, 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 byla od matky zjištěna zajímavá informace a to, 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 Kabuki syndromem 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 otázka se týkala diagnostiky 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 hubeňoučké nebo mají rozštěpy, pištěle 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) neprosplival, 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.“

Odpověď naznačuje, že Kabuki syndrom nelze spolehlivě diagnostikovat pouze podle vzhledu, i když děti s tímto onemocněním obvykle vykazují specifické fyziognomické rysy, jako jsou odstáté uši, menší hlavy a celkově malá postava. Tyto děti často trpí i různými fyzickými anomáliemi, jako jsou rozštěpy, píštěly nebo anomálie rekta, které vyžadují chirurgické zákroky. V případě D. lékaři zjistili šelest na srdci, což vedlo k odhalení defektu komorového septa. Diagnóza Kabuki syndromu byla stanovena, až když bylo D. 6 let, ačkoli se jedná o první takový případ v České republice. Pacienti s Kabuki syndromem mají od narození různé zdravotní problémy, které mohou zmizet, přetrvávat nebo se objevovat v průběhu času, přičemž mnohé z nich ovlivňují trávicí systém. Jedním z příkladů je chlapec s vřetenovitě tvarovaným jícnem, a mnoho dalších dětí s tímto syndromem musí být krmeno pomocí sondy. D. měl v raném věku obtíže se sáním a pitím a trpěl nespavostí.

Rozhovor se také zaměřoval na průběh 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?“ a já odpovídám: „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.“

V odpovědi matka zmínila, že díky svému povolání zdravotní sestry byla schopna sama diagnostikovat mnoho zdravotních problémů svého syna a často se musela učit lékařům o Kabuki syndromu místo toho, aby oni poskytovali informace jí. Z odpovědi vyplývá, že v českém lékařském prostředí nebyl Kabuki syndrom dobře znám, ani matka, i když byla bývalou zdravotní sestrou, o něm nevěděla. Dále matka uvedla, že do doby, než bylo jejímu synovi 15 let, neznali v jejich okolí žádnou jinou rodinu s dítětem s Kabuki syndromem.

Z předchozí odpovědi vyplývá, že lékaři nebyli obeznámeni s Kabuki syndromem, což může znamenat, že situace v současné době může být podobná. Je tedy vhodné se zeptat, jaká je situace ohledně znalosti Kabuki syndromu mezi lékaři 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 synovy 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 s diagnózou může rodič lépe předvídat, s čím může počítat, jaké zdravotní komplikace mohou nastat a kde mohou být hranice u vzácného onemocnění. Maminka odpověď doplnila tématem stupně péče a závislosti. Dle odpovědi by D. měl první stupeň závislosti, ale kvůli genetické vadě, neboli vzácnému onemocnění, patří do kategorie nejvyššího stupně závislosti. Maminka také zdůraznila důležitost, ze sociálního hlediska pro rodinu, aby dítě bylo zařazeno v tabulkách stupně závislosti.

Předchozí odpověď informuje o několika D. zdravotních onemocnění, proto se nabízí otázka o všech zdravotních komplikací: „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.“

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 Kabuki syndrom typické. Stále si může v budoucnu projít dalšími zdravotními komplikacemi.

Následující otázka se zajímá o současnostem stavu 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 diagnostikovaný. Zatím jich je v České republice 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, 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, což je pro ně mnohem jednodušší než pro maminku D., která se musela spolehnout pouze na sebe.

Nadcházející odpovědi obsahují informace o zkušenostech 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 konstatovala: „*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 mluvej, opakujou 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 také znala jeho hranice a možnosti. Matka uvedla, že se snaží k synovi výchovně přistupovat stejně

jako k dítěti bez zdravotního postižení, ale zároveň zdůraznila, že je k tomu potřeba spousta trpělivosti, protože D. má i přidružené postižení – autismus. Kvůli tomu se matka musela výchovně k synovi přistupovat jinak než k její starší dceři, která nemá žádné zdravotní postižení. Jelikož D. má přidružené postižení autismus, není možné jednoznačně určit, zda je výchova dítěte s Kabuki syndromem specifická nebo ne. Mezi symptomy Kabuki syndromu patří mentální postižení nebo celkové opoždění vývoje a u každého jedince s Kabuki syndromem může být výchova naprosto jedinečná. Matka v odpovědi zmínila i další běžnou problematiku v rodině s postiženým dítětem, a to nepochopení ze strany rodiny. Například vlastní biologický otec D. si myslí, že matka svého syna špatně vychovala a že nemá žádné postižení. Podobný názor mají i další členové rodiny, jako je otec matky, dědeček D. Matka uvádí, že dodnes musí vzdělávat i vlastní rodinu o postižení D., ale že rodina i přes toto postižení nepřijímá.

V návaznosti na odpověď o výchově je adekvátní se taky zeptat na výchovné 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 tímhleťm to fakt jako to je opravdu tři vykřičníky. Smířit se s tím, protože žádněj 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 dítěte se zdravotním postižením je zajímavé se zeptat, co chtějí rodiče svým dětem nejvíce naučit: „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 tý škole, že oni mu to prostě takhle tam jako tlučou do tý 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 vysokej tlak, když to vždycky slyším a já jenom k tý 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. Ted'ko teda nemůže do bazénu, protože má tu píštěl 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. 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. nejvíc získal dovednosti a vědomosti v dětství a v dospívání, jako dospělý muž už tolik vědomostí a dovedností nezíská. Dle matky se u něj vývoj zastavil, ale nemůže předpokládat, co bude následovat.

V návaznosti na odpověď: „Takže si nedokážete představit, že by jednou žil syn sám?“
Odpověď maminky: „Zatím ne, svým způsobem je jako běžný dítě ve třetíáku, který dítě ve třetíáku se osamostatňuje? Takže bych tohlencto 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 devatenácti letech byl schopný žít sám ve vlastní domácnosti kvůli nízké rozumové schopnosti a také rodina nemůže předpokládat, jaké zdravotní komplikace se u D. mohou objevit v budoucnosti.

Následující otázky se věnují o rodině a jak rodina spolu vychází. Rozhovor se nejdříve zaměřil na starší dceru, kterou matka v rozhovoru zmínila: „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.“

Součástí rodiny je i matčin přítel: „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 klid'as, 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 komunikujou, 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 sestra D. se do výchovy neangažuje, protože má již vlastní domácnost, ale rodinu navštěvuje a přijde pohlídat D., když je potřeba. Přítel v domácnosti sice nebydlí, ale dle matky se do výchovy angažuje. Maminka přítele popisuje jako klidného a trpělivého člověka, který v chodu domácnosti velice pomáhá, pokud to jeho možnosti

dovolují. S D. si přítel velmi rozumí a mají spolu hezký vztah. Přítel je pro matku velkou podporou a jsou spolu téměř 8 let. Matka také uvedla, že přítel D. bere jako vlastního syna a naučil se ho vychovávat stejně jako ona.

Následující otázky se věnují oblasti školství, konkrétně zkušenosti rodiny se školním systémem. „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 nějaký handicap a má nějaké omezení, tak někde se hodí, někde se nehodí, že jo, třeba nějaká škola mě vyděsilo, že tam jsou hodně fyzicky zdatní 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. Tudiž příště budeme o stupínek níž.“*

Maminka sdělila, jak vybírala střední školu pro D. Tento proces probíhal čtyři roky dopředu. Při rozhodování hrála roli i vzdálenost a matka zohledňovala také vzhled školy. Pro ni bylo důležité, aby škola poskytovala D. dovednosti pro praktický život, spíše než aby se zaměřovala na sportovní úspěchy. D. byl přijat na všechny školy, na které se přihlásil, ale matka vybrala tu, která byla nejvhodnější z hlediska dojíždění. Podle ní si vybrali tu nejlepší možnost.

Tato část rozhovoru se také zajímá o zkušenostech rodiny v předchozích školních zařízeních: „Setkala jste se s negativními přístupy k Vašemu synovi ve školních zařízeních?“ V tomto případě byla matčina odpověď rozsáhlá, rodina nejvíc negativních zkušeností měla 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 kdy 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 tohlencto, 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 žádný 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 nějaký 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 té 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 učiteli 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 zahlcený 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 té 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 tohle ncto 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 učiteli, kteří byli spíše netolerantní a nechápaví. D. začal být vystaven šikaně přibližně od 5. nebo 6. třídy, ale učitelé podle matky tuto problematiku neřešili. Musela se situací vyrovnat sama a domluvit se se žákem, který šikanu inicioval. Matka také měla problémy s komunikací s učiteli, kteří nerozuměli D. postižení a nereflektovali jeho individuální potřeby. Například učitelka tělocviku po D. požadovala, aby předvedl kotrmelec, aniž bychom brala v úvahu jeho mentální postižení a vzácné onemocnění. Matka tvrdí, že problémy na této škole nebyly řešeny a někteří rodiče dokonce nechali své děti přestoupit na jinou školu. Maminka se domnívá, že mnoho učitelů trpí syndromem vyhoření, což ovlivňuje jejich schopnost poskytovat individuální podporu žákům.

Na předchozí odpověď se vybízela otázka i na 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 těma pedagoga pro mě není problém.“*

Rodina ve školních zařízeních se ve většina případů nesešla s pozitivními zkušenostmi: Z rozhovorů pro případovou studii se zjistilo, že D. dochází na praktickou školu a nabízí se

otázka: „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. Pro výzkum je adekvátní se zeptat na využití sociální služby rodinou anebo jestli jsou členy spolku. Otázky nejprve zjišťují o blízkém sociálním prostředí rodiny: „Máte přátele z rodin dítěte 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, vybízí se na spolek zeptat detailněji: „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 Česká republika, znám i jedny lidi na Slovensku, ale je to hlavně pro ty Čechy, aby prostě věděli, že v tom nejsou sami*“

„Jak se spolek jmenuje?“ Maminka odpověděla: „*Kabuki syndrom CZ, jednoduchý, prostě jednoduchý.*“

Následující otázky se týkaly již tématu sociálních služeb, konkrétně jejich využití rodinou: „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 postiženěj, 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, nevyžívala 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 nevyžívala podporu sociálních služeb, protože v roce 2004, kdy se D. narodil, nebyla služba rané péče tak rozvinutá jako je to v současné době. Matka také zmínila, že jí nebyla doporučena žádná konkrétní sociální služba pro podporu rodiny v péči o D.

„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 České republice 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: „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 vikendovky, tábory, založili letos kroužky a muzikoterapie a nějaký další terapie, takže vlastně využíváme jejich služeb, jakože syn tam chodí do kroužků a jezdí každé 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, vybízí se zeptat: „Co byste poradila rodinám s dítětem s Kabuki syndromem?“ Odpověď maminky pro rodiny: „*Ať 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 nový, 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 pišeme maily, co a jak a jim se vlastně otvírá větší obzor, protože já jsem pořád třeba nevěděla proč to dělá, proč se mu děje tohle, 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“

5 Zhodnocení cílů a výzkumných otázek

Výzkumné šetření se zaměřilo na rodinu dítěte s Kabuki syndromem s cílem získat informace o stavu péče o tyto děti v České republice. Cílem práce bylo také získat souhrnné informace o fungování rodiny v oblasti výchovy, zkušenostech se školním systémem a využívání podpory ze strany rodiny.

Průzkum probíhal prostřednictvím polostrukturovaného rozhovoru s maminkou dítěte s Kabuki syndromem, který byl nahrán na digitální zařízení v domácím prostředí rodiny. Další informace byly získány prostřednictvím dalších rozhovorů, které přinesly další poznatky o dítěti s Kabuki syndromem. Tyto informace byly použity k sestavení případové studie.

Výzkumné šetření zahrnovalo otázky týkající se péče o dítě s Kabuki syndromem, zkušeností s lékařskými diagnózami, zkušeností se školním systémem a využívání podpory ze strany rodiny. Získané informace pomohly odpovědět na výzkumné otázky a přispěly k lepšímu porozumění péče o děti s tímto vzácným onemocněním v České republice.

Hlavní výzkumná otázka:

Jaké jsou možnosti pomoci a podpory rodin dítěte s Kabuki syndromem v České republice?

Dle zjištěných informací a odborných zdrojů, v České republice neexistuje nezisková organizace, která by poskytovala sociální služby přímo jedincům s Kabuki syndromem a jejich rodinám. V roce 2021 maminka výzkumného šetření založila spolek Kabuki Syndrom CZ, z.s.: „*a já se teda nechci vytahovat, ale založila jsem spolek, že můj cíl je dávat dohromady ty nově diagnostikovaný.*“ Spolek je určený všem rodinám dětí s Kabuki syndromem v České republice a maminka uvedla hlavní cíl spolku: „*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 Česká republika, znám i jedny lidi na Slovensku, ale je to hlavně pro ty Čechy, aby prostě věděli, že v tom nejsou sami.*“ Sdělila i budoucí plány spolku: „*ted'ka zařizujeme s kolegyní pobyt s téma Kabuki dětma.*“ Dle odpovědí v rozhovoru je v České republice diagnostikovaných 32 dětí s Kabuki syndromem a ve spolku se schází 16 dětí s Kabuki syndromem a jejich rodiny. Zakladatelka spolku by

ráda založila pro sdružení i webové stránky. Rodiny udržují kontakty a podporují se ve skupině na portálu Facebook: „... máme i facebookovou stránku tam se jmenujeme: „ České Kabuki děti.... “ Rodiny ze skupiny se průměrně jednou za rok setkávají i osobně. Dle Černé (2015) je důležité svépomocné sdružení rodičů, kteří si mohou navzájem pomoc i podpořit (Černá, 2015). Skutečnost potvrzuje i maminka výzkumného šetření: „*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 náročné.*“ V rozhovoru maminka také sdělila, že Fakultní nemocnice v Motole plánuje středisko pro rodiny dítěte se vzácným onemocněním, které by mělo těmto rodinám pomáhat: „*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.*“ Dle maminky založení takového střediska v nemocnici bude trvat ještě několik let.

Rozhovor poskytuje informace i o využití sociálních služeb rodinou zapojenou do výzkumného šetření od narození syna. Po narození syna nebyly od lékařů rodině doporučeny služby rané péče, a v odpovědi je zmíněna i nedostatečná informovanost o této službě: „*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 postižená, a protože jsem si myslela, že tu ranou péči potřebují třeba ty na vozečku, 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).*“ Rodina na doporučení pedagogických pracovníků využívala služby neziskových organizací, například Alfa Human Service, Rarach, Alfabet, Rytmus. S organizacemi jezdili na různé pobytové výlety a účastnili se terapií a syn také dochází i na kroužky: „*Takže vlastně dalo by se říct, my tady v Praze využívali služeb tý Alfy, Alfabetu a Raracha, toď vše. Ještě Rytmus od školy.*“ S některými organizacemi rodina spolupracuje i v současnosti.

Maminka v rámci výzkumného šetření ve svém rozhovoru vyzývá všechny rodiče dětí s Kabuki syndromem, aby ji a její spolek Kabuki syndrom CZ, z.s., kontaktovali. Tímto způsobem rodinám může poskytnout podporu, pomoc a kontakty na různé odborníky, kteří se věnují Kabuki syndromu: „*Ať 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 nový, tak na tom oddělení to řeknu, že máme někoho nového a oni ho hned chtějí, že třeba například ta genetika v motole, oni si už říkají „kabukilogové“ jako ze srandy si to vymysleli tady to slovo. Takže když jim řeknu, mám takovou a takovou rodinu: „Jé, ty neznáme, sem s nima“.

V současnosti v České republice mají rodiče dětí s Kabuki syndromem možnost hledat pomoc a poradit se ve spolku Kabuki syndrom CZ z.s., který sdružuje rodiny se stejnou životní situací. Tento spolek je součástí České asociace pro vzácné onemocnění, která poskytuje podporu rodinám dětí s vzácnými onemocněními a provozuje sociální služby, jako je help link. Rodiny s dětmi trpícími Kabuki syndromem mohou též kontaktovat tuto asociaci. Kromě toho jsou rodinám k dispozici i služby Ústavu biologie a lékařské genetiky 2. lékařské fakulty Univerzity Karlovy.

Vedlejší výzkumné otázky:

Jaké problémy rodina obvykle řeší při výchově dítěte s Kabuki syndromem?

Rozhovor s matkou výzkumného šetření odhalil informace, které potvrzují zjištění v odborných článcích a zdrojích ohledně zdravotních problémů spojených s Kabuki syndromem. Nicméně obsahuje i informace, které nejsou běžně uvedeny v odborné literatuře nebo zatím nebyly zcela prozkoumány. Tyto informace obohacují známá fakta a poskytují pohled rodičů na výchovu dítěte s Kabuki syndromem. Z rozhovoru vyplývají i podrobnosti o průběhu těhotenství matky. Ačkoli neměla žádné závažné zdravotní komplikace, často se jí vyskytovalo zvracení. Navštěvovala genetické vyšetření, které neodhalilo žádné anomálie, a proto nebyl žádný důvod podezírat zdravotní problémy u plodu. Maminka rovněž sdílela, že diagnóza Kabuki syndromu není běžně zjišťována pomocí odběru plodové vody: *„...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...“* Komplikace nastaly až při porodu, které dle matky výzkumného šetření jsou u všech matek identické, jedná se o protahovaný porod, nadměrné množství plodové vody a těhotenská žloutenka. Novorozenci po narození celkově neprospívají, mají problémy s přijímáním potravy, nízkou váhou a rodí se předčasně: *„To je právě, že ty děti s tady tím syndromem mají všichni stejné komplikace – protahovaný 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.“ Po narození dítěte s KB jsou rodiči častými návštěvníky různých lékařů a odborníků, kteří nejsou o vzácných onemocnění vzdělávání a informování a celkové vyšetření probíhá dlouhou dobu, kdy se může konečná diagnóza stanovit až po několika letech. Tento fakt potvrzuje i odpověď matky: *„...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...“* Němcová (2019) ve svého výzkumu uvádí, že z důvodu neznalosti vzácných onemocnění odborných lékařů si musí rodiče informace zjišťovat sami. (Němcová a kol., 2019) Skutečnost potvrzuje i matka: *„Do dneška se s tím setkávám, když někam přijdu, Kabuki syndrom – co to je? Takže spíš já edukuji zdravotníky, než zdravotníci by edukovali mě.“* Dle matky je při výchově dítěte s Kabuki syndromem nejdůležitější znát konečnou diagnózu, možnosti dítěte a úroveň v jednotlivých oblastech. Matka také uvedla, že dbá, aby syn porozuměl svému postižení, ale neznamená to pro něj polehčující okolnost a přistupuje k němu jako ke zdravému dítěti: *„...v té výchově se snažím, aby věděl, že sice tu diagnózu má, ale není to polehčující okolnost...“* Rodiče se mohou setkat i s nepochopením ze strany širší rodiny nebo dokonce i s rozpadem vlastního partnerského vztahu: *„...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...“* Maminka také v rozhovoru sdílela o problému se smířením se s diagnózou vlastního dítěte a všem rodičům doporučuje: *„Smířit se s tím, protože žádný rodič se nesmíří s diagnózou dítěte, jenom se musím naučit s tím žít a pracovat.“*

Výzkum ukázal, že problémy v rodině dítěte s Kabuki syndromem se mohou objevit již v perinatálním období, kdy porod může být složitější a náročnější. V prenatálním období matky obvykle nepocítují žádné zdravotní komplikace, a první známky zdravotních problémů u novorozence mohou být patrné při porodních komplikacích, ihned po narození a také v prvních dnech života. To může vyvolat psychický šok u matky, která v průběhu těhotenství nepostřehla žádné anomálie ve vývoji plodu.

Po prvních známkách zdravotních komplikací u dítěte jsou rodiny častými návštěvníky lékařů, kteří nemusí okamžitě poznat, že dítě trpí vzácným onemocněním. Kabuki syndrom je spojen s několika různými zdravotními problémy po celý život, které se mohou objevit v jakémkoliv věku dítěte.

Rodiče mohou žít v neustálém chronickém stresu, obavy o zdraví svého dítěte je provází a nejistota kvůli nedostatku znalostí zdravotního personálu o vzácných onemocněních přispívá k jejich úzkosti. Po stanovení konečné diagnózy mohou rodiče pociťovat úlevu, ale také šok a projít si různými fázemi zvládnání situace, které mohou být psychicky náročné a vést až k rozpadu partnerského vztahu.

Nevědomost lékařů o vzácných onemocněních nutí rodiče hledat informace sami a stávají se tak de facto jedinými odborníky ve svém okolí. Rodiny se také mohou setkat s nedostatečným pochopením o postižení jejich dítěte ze strany širší rodiny, což může vést k dlouhodobým psychickým problémům spojeným s úzkostí a depresemi.

Je důležité, aby rodiče dbali na přístup k výchově a vedli dítě tak, že jeho postižení není polehčující okolnost. Tento přístup k postiženému dítěti doporučuje i Matějček (1992) v desateru pro rodiče dětí se zdravotním postižením (Ovečka o.p.s., 2024).

Jaké zkušenosti rodina dítěte s Kabuki syndromem má se školním systémem?

Dle maminky výzkumného šetření je výběr školy složitější z důvodu postižení dítěte a jeho možností. Rodina výzkumného šetření se setkala s negativními i pozitivními zkušenostmi se školním systémem. Největší negativní zkušenost byla šikana na základní škole, kterou si maminka musela vyřešit sama: „*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.*“ Pro rodinu bylo velice problémové i neporozumění ze strany učitelů a některé kompetence v učebních osnovách byly pro chlapce s Kabuki syndromem náročné: „*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 vozíčkáři, že neuběhne šedesátku, dáte pětku?!“* Chlapec docházel na běžnou základní školu, protože v době nástupu byl diagnostikovaný s lehkým mentálním postižením a nebylo mu umožněno navštěvovat základní školu speciální. S pozitivními zkušenostmi se rodina často

nesetkávala, ale maminka uvedla přístup učitelky v MŠ a vychovatelky v družině. Pro maminku byla i přes negativní přístupy k synovi některých pedagogických pracovníků nejdůležitější přátelská komunikace: „...*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...*“ V současnosti chlapec dochází na praktickou školu, se kterou jsou s maminkou spokojeni.

Školní prostředí může být pro dítě se zdravotním postižením velmi náročné. Z důvodu onemocnění spojeného s mentálním postižením a nedostatečné informovanosti pedagogických pracovníků o vzdělávání zdravotně postižených žáků může dojít k nedorozuměním, která mohou vést k dlouhodobému stresu z neúspěchů ve škole. V současnosti speciálně pedagogická centra poskytují podporu žákům s postižením a jejich rodinám, stanovují opatření pro zlepšení jejich školního úspěchu. V prostředí školy může také nastat problém s šikanou žáků se zdravotním postižením a způsobem, jakým ji učitelé řeší, což může být problematické, pokud nemají s touto problematikou dostatečné zkušenosti.

5.1 Doporučení pro rodiny dětí s Kabuki syndromem

Zdravotní postižení dítěte představuje pro rodiny velmi náročnou životní situaci. V případě vzácných onemocnění je tato situace ještě náročnější kvůli nedostatečné podpoře. Rodiny se často potýkají s nekvalitním přístupem ve zdravotnických zařízeních, kde lékaři často nemají dostatečné znalosti o těchto vzácných onemocněních a nejsou schopni poskytnout rodinám potřebnou pomoc. Jedinci se vzácnými onemocněními často stojí na okraji zájmu a nejsou dostatečně zohledněni v rámci lékařské péče, školského systému a v celkovém sociálním prostředí.

Podpora těchto rodin je zásadní a může být realizována různými způsoby, například prostřednictvím zvýšení informovanosti širší společnosti o vzácných onemocněních, posílením vědeckého výzkumu, založením neziskových organizací zaměřených na jedince s těmito onemocněními, zajištěním kvalitní lékařské péče a podporou spolků, které založili rodiče s cílem zlepšit kvalitu života svých nemocných dětí.

Kabuki syndrom je vzácné onemocnění, které se projevuje různými zdravotními problémy, mentálním postižením a charakteristickými rysy obličeje. Původ vzniku tohoto syndromu není znám a není možné ho diagnostikovat v prenatálním období. I když se diagnóza Kabuki syndromu nyní stanovuje kvalitněji než před 15 lety, stále existuje nedostatečná kvalita při určení této diagnózy.

Rodiny se často setkávají s obtížemi, neboť vzácné onemocnění není snadné rozeznat na první pohled a lékaři často řeší jednotlivé zdravotní komplikace odděleně. To může vést k nejistotě a pocitu bezradnosti rodičů, kteří se snaží najít způsoby, jak pomoci svému dítěti. Jednou z hlavních možností je pravidelná návštěva lékařů a terapeutů, kteří mohou pomoci zlepšit stav dítěte prostřednictvím rehabilitace, kompenzačních pomůcek, zdravotních technik a sociální podpory.

Důležité je také hledat psychologickou pomoc pro podporu duševního zdraví. Rodinná poradna a krizové linky, které jsou k dispozici po celé České republice, mohou poskytnout potřebnou podporu a poradenství v obtížných situacích.

Po stanovení konečné diagnózy Kabuki syndromu mohou rodiče prožívat různé emocionální reakce. Zatímco někteří mohou pociťovat úlevu, že konečně mají jméno pro onemocnění svého dítěte, jiní se mohou cítit zklamaní, protože doufali, že zdravotní komplikace jejich dítěte budou léčitelné.

Rodiče se mohou obrátit na organizace, jako je Česká asociace pro vzácné onemocnění (ČAVO), která poskytuje podporu rodinám dětí se vzácnými onemocněními, a také na spolek Kabuki syndrom CZ z.s., který je členem této asociace.

Spolek Kabuki syndrom CZ z.s. poskytuje rodinám dětí s Kabuki syndromem možnost navzájem sdílet zkušenosti, podporovat se, sdílet informace o školách, sociálních službách, lékařské péči a terapiích a také zlepšit kvalitu rodinného života.

V oblasti sociálních služeb mohou rodiny kontaktovat ranou péči, která podporuje senzorický, emocionální, intelektuální a sociální vývoj dítěte před nástupem do školy. Ve školním systému mohou rodiny získat pomoc prostřednictvím speciálně pedagogických center, která poskytují podpůrná opatření pro žáky se zdravotním postižením.

Adamová a kol. (2011) rodinám dětí s Kabuki syndromem ve Spojených státech doporučila poradenské služby zabývající se mentálním postižením, protože nejsou zavedeny poradenské služby pro vzácné onemocnění. V České republice speciálně pedagogická centra stanovují podporné opatření pro mentálně postižené žáky dle Katalogu podpůrných opatření pro žáky s potřebou podpory ve vzdělání z důvodu mentálního postižení nebo oslabení kognitivního výkonu (Valenta a kol., 2015). Podpůrné opatření pro žáky se vzácným onemocněním stanovuje Katalog podpůrných opatření pro žáky s potřebou podpory ve vzdělávání z důvodů tělesného postižení nebo závažného onemocnění: dílčí část (Čádová, 2015). Podpůrné opatření z obou těchto katalogů mohou žákům s Kabuki syndromem pomoci při dosažení úspěchu v průběhu plnění povinné školní docházky. Speciálně pedagogická centra (SPC) pro mentální postižení a tělesné postižení nebo závažné onemocnění jsou dostupné v každém kraji, ale do jakého konkrétního SPC mají rodiče s dítětem s Kabuki syndromem navštívit není v České republice stanovené. O doporučení mohou rodiče požádat odborného lékaře nebo spolek Kabuki syndrom CZ, z.s. Záleží také na úrovni a závažnosti onemocnění a možnostech dítěte.

V období dospívání a dospělosti rodiny obvykle řeší možnosti zařazení jedince se vzácným onemocněním do společnosti prostřednictvím zaměstnání a podpory nezávislosti jedince v největší možné míře. V této oblasti pomáhají sociální služby poskytující tranzitní programy pro zdravotně postižené. Tyto programy poskytují neziskové organizace věnující se mentálně postiženým, organizace jsou dostupné v celé České republice. V této oblasti jedincům se vzácným onemocněním pomáhá organizace Česká asociace pro vzácná onemocnění, která tranzitní programy přímo neposkytuje, ale rodinám jedinců s Kabuki syndromem mohou při hledání pomoci a podpořit. V současnosti nejsou zaznamenány zkušenosti v oblasti péče jedinců s Kabuki syndromem v pozdějším dospělém a seniorském věku v České republice. Sociální služby určené pro tuto skupinu mohou být poskytovány stejně jako pro jedince se zdravotním postižením prostřednictvím center denních služeb, denních a týdenních stacionářích v domovech pro osoby se zdravotním postižením, v domovech pro seniory, v domovech se zvláštním režimem, v chráněném bydlení a v terapeutických komunitách. Rodiny jedince s Kabuki syndromem se mohou podpořit poradenstvím informujícím o nabídce aktuálních sociálních služeb a sociálních dávkách. Pro podporu v oblasti péče pro rodiny také fungují služby odlehčovací péče.

Rodiny dětí s Kabuki syndromem by měly aktivně hledat pomoc a podporu. Časná intervence a podpora mohou zabránit případným nevratným zdravotním obtížím a přispět k stabilitě rodiny a duševní pohodě rodičů i sourozenců. I když v České republice není široce dostupná škála služeb zaměřených na vzácná onemocnění, situace se postupně zlepšuje díky výzkumu a aktivitám neziskových organizací.

Česká asociace pro vzácná onemocnění a spolek Kabuki syndrom CZ, z.s., mohou poskytnout značnou část podpory rodinám dětí s Kabuki syndromem. Rodiče mohou také navázat kontakt s dalšími rodinami prostřednictvím online komunity, jako je skupina České kabuki děti na sociální síti Facebook.

Aktivní zapojení rodiny do komunitních sítí a kontakt s organizacemi zabývajícími se podobnými problémy může přinést nejen praktickou pomoc, ale také emocionální oporu v náročném období péče o dítě s Kabuki syndromem.

5.2 Diskuze

Výzkumné šetření, které vycházelo z rozhovorů s rodinou dítěte s Kabuki syndromem, poskytlo cenné poznatky o této vzácné diagnóze a jejím dopadu na rodiny. Kabuki syndrom, projevující se širokou škálou zdravotních problémů, mentálním postižením a specifickými rysy obličeje, má vliv na celou rodinu, zejména kvůli častým zdravotním komplikacím, které se vyskytují po celý život jedince.

Rodiny dětí s Kabuki syndromem jsou častými návštěvníky odborných lékařů, což vede k vysoké časové náročnosti a zvýšenému stresu. Tato situace může vést k rozpadu partnerských vztahů rodičů a ohrozit stabilitu rodiny jako celku, což ovlivňuje nejen dítě s Kabuki syndromem, ale i jeho sourozence.

Výsledky výzkumu také poukázaly na nedostatek kvalitních služeb ve zdravotnickém, školním a sociálním prostředí pro rodiny dětí s Kabuki syndromem, stejně jako pro děti se vzácnými onemocněními obecně. Tato problematika ukazuje na potřebu zlepšení podpory a péče pro tyto rodiny, aby mohly lépe zvládat náročnou situaci spojenou s péčí o dítě s Kabuki syndromem.

Barry a kol. (2022) ve svém článku uvádí, že pokroky v genetice a diagnóze rozšiřují vědomosti o Kabuki syndromu, ale současná literatura stále neposkytuje kompletní

klinickou charakteristiku Kabuki syndromu a léčba cílí spíše na jednotlivé symptomy. Barry a kol. (2022) ve svém článku sjednotila potvrzené zdravotní komplikace, které doprovázejí jedince s Kabuki syndromem. Zmíněné komplikace se shodují s uvedenými zdravotními problémy výzkumného vzorku ve výzkumném šetření. Jedná se o vrozené srdeční vady, oční vady, ztráta sluchu, obtíže s přijímáním potravy, nedostatečný vývoj, záchvatovité poruchy, problémy se nespavostí, opakované infekce. V článku jsou zmíněné další zdravotní komplikace, které nejsou ve výzkumném šetření zmíněny, ale u jedinců s Kabuki syndromem se také běžně objevují, jedná se o rozštěpy rtu anebo také patra, předčasná puberta, i zubní anomálie (Barry, Tsaparlis, Hoffman, Hartman, Adam a kol., 2022).

Mužáková a Valuchová (2017) ve svém článku o vzácném onemocnění Toriello-Carey syndromu zdůrazňují důležitost dostupnosti informací pro rodiče, aby lépe porozuměli diagnóze svého dítěte. Poskytnutí dostatečných informací rodičům rozšiřuje jejich znalosti o péči a výchově dítěte s tímto vzácným onemocněním a umožňuje jim lépe porozumět, jak svému dítěti pomoci. Z tohoto důvodu je důležité, aby odborníci spolupracovali s rodiči od prvních známek abnormálního vývoje dítěte. Pro rodiče dětí s vzácnými onemocněními je klíčový empatický a profesionální přístup odborníků ve zdravotnickém, školním a sociálním systému služeb (Mužáková a Valuchová, 2017).

Michalík a kol. (2010) se ve spolupráci s dalšími odborníky ve své zprávě z výzkumu zabývá problematikou rodin dětí se vzácným onemocněním. Zmiňuje, že náročnost péče o jedince s tímto onemocněním závisí na závažnosti a průběhu onemocnění. Podle Michalíka jsou ovlivnitelné a měnitelné aspekty, které mohou podporovat rodiny dětí se vzácným onemocněním, a mezi ně patří systémy sociálních služeb. Avšak Michalík potvrzuje nedostatečnou a nevyhovující podporu těchto služeb a uvádí, že výsledky z výzkumu naznačují zvýšené riziko vzniku deprese, únavy a vyhoření u pečujících osob z důvodu nedostatečné kvality služeb poskytovaných sociálními službami (Michalík a kol., 2010).

Řešením pro rodiny dětí se vzácným onemocněním zahrnující i děti s Kabuki syndromem je zkvalitnění podpory a pomoci prostřednictvím vyšší informovanosti o problematice péče a výchovy dětí se vzácným onemocněním u zdravotních pracovníků, pedagogických pracovníků i sociálních pracovníků a širší společnosti, založení neziskových organizací zabývajících se vzácným onemocněním, vědeckými výzkumy a zájmem Ministerstva

zdravotnictví o rodiny dětí se vzácným onemocněním. Dle portálu ČAVO (2023) Ministerstvo zdravotnictví zřídilo Mezioborovou komisi pro vzácná onemocnění (MEKOVO) jejichž členy jsou také zástupci České asociace pro vzácná onemocnění. Komise připravuje strategické dokumenty a vyhodnocuje úkoly vyplývající z těchto dokumentů. Dle portálu se v současné době připravuje nová Národní strategie pro vzácná onemocnění do roku 2030, která stále nebyla přijata. Předcházející strategie měla Česká republika od roku 2010 do 2020 (ČAVO, 2023).

V současné době se výzkumy o jednotlivých vzácných onemocnění rozšiřují, zájem o rodiny dětí se vzácným onemocněním roste a celkově v Evropě a ve Spojených státech se zvyšuje kvalita lékařské péče o děti se vzácným onemocněním. Současně stále přetrvávají aspekty, které ovlivňují kvalitu života rodiny dítěte se vzácným onemocněním, nedostatečná kvalita sociálních služeb, nízká informovanost pedagogických, sociálních pracovníků a praktických lékařů i širší společnost, stále nepřijatá Národní strategie pro vzácná onemocnění. Celkově pro rodiny dětí se zdravotním postižením je důležitá podpora v oblasti fyzického, psychického zdraví, sociálního začlenění a celkově podpořit pocit bezpečí a jistoty ve výchově a péči jejich dítěte. Díky vědeckým výzkumům a zájmu odborníků se mnoha rodinám dětí se zdravotním postižením zlepšila kvalita života, prostřednictvím poskytování kvalitní lékařské péče, založením neziskových organizací, zvyšováním povědomí o postižení u odborníků a širší společnosti a zkvalitněním vzdělání žáku s postižením, jedná se například o Downův syndrom, poruchy autistického spektra, mozková obrna a mnoho další postižení. Pro rodiny dítěte se vzácným onemocněním je potřebné zavést stejné podmínky pro kvalitnější rodinný život jako u rodiny dětí s odborně známějším postižením. Rodiny dětí se vzácným onemocněním mohou podpořit a pomocí odborní lékařů, speciální pedagogové, učitelé, ředitelé, politici, sociální pracovníci i širší společnost a další rodiny. Důležitost podpory dokazuje i příběh rodiny výzkumného šetření, kdy maminka byla postavena před těžkou životní situací. Během péče a výchovy syna s Kabuki syndromem musela dlouhá léta spolehnout sama na sebe: „...*my 15 let o nikom nevěděli, my nikoho neznali, nemohli jsme porovnat a nikdo nám neporadil. Bylo to náročné...*“ (matka výzkumného šetření, 2023).

Závěr

Pro zpracování diplomové práce byla vybrána rodina dítěte se vzácným onemocněním nazývaného Kabuki syndrom. Jedinec s Kabuki syndromem, který byl předmětem výzkumného šetření, byl prvním diagnostikovaným s tímto vzácným onemocněním v České republice. Kvůli nedostatečné informovanosti a lékařské péči o děti s vzácnými onemocněními si rodina v mnoha oblastech musela spoléhat sama na sebe.

Hlavním cílem bylo zjistit stav a přístupy v oblasti péče o děti s vzácným onemocněním, konkrétně děti s Kabuki syndromem, v České republice, a zpracovat souhrnné informace o rodině dítěte s Kabuki syndromem. Dále bylo cílem detailněji zjistit fungování této rodiny v oblasti výchovy, zkušenosti se školním systémem a využití podpory rodiny. Ve výzkumném šetření byly stanoveny výzkumné otázky, na které bylo odpovězeno na základě polostrukturovaného rozhovoru s matkou dítěte s Kabuki syndromem.

Teoretická část se v úvodu zaměřovala na podrobné vymezení Kabuki syndromu, historii výzkumu tohoto vzácného onemocnění, charakteristické znaky a klinický obraz Kabuki syndromu. Následující část diplomové práce specifikovala rodiny dětí se vzácným onemocněním a vymezovala běžná úskalí, která mohou rodinu provázet. Závěrečná kapitola pojednávala o možnostech podpory rodin dítěte s Kabuki syndromem prostřednictvím sociálních služeb a neziskových organizací, s důrazem na aktuální možnosti podpory v České republice a ve světě.

Empirická část diplomové práce se zaměřovala na rodinu dítěte s Kabuki syndromem a detailněji zmapovala život této rodiny v oblasti péče a výchovy, zkušenosti se školním systémem a využití sociálních služeb. Pro zpracování empirické části byla použita metoda kvalitativního výzkumu. Byl vypracován polostrukturovaný rozhovor, na jehož základě byla sestavena i případová studie, která vycházela i z dalších rozhovorů s matkou dítěte, která byla předmětem výzkumu.

Výzkumné šetření zjistilo zajímavé informace o fungování rodiny dítěte s Kabuki syndromem a o stavu poskytované podpory pro rodiny dětí se vzácným onemocněním v České republice. Výzkum zjistil, že výzkumný vzorek s Kabuki syndromem byl prvně diagnostikovaným v České republice a rodina si v mnoha oblastech musela spolehnout sama

na sebe, z důvodu neznalosti tohoto vzácného onemocnění u českých lékařů a nízké kvality lékařské, pedagogické i sociální péče. Výzkum detailněji poskytl informace o zdravotních problémech a diagnóze výzkumného vzorku, které se shodují s odbornými články pojednávající o Kabuki syndromu. Výzkum také zjistil, že možnosti pomoci a podpory rodin s Kabuki syndromem nejsou v České republice rozšířené a matka založila spolek pro tyto rodiny, ve které se navzájem podporují a sdílejí zkušenosti s výchovou, školním systémem nebo sociálními službami. Tyto spolky rodiny zakládají po celé Evropě z důvodu nedostatečné kvality péče a pomoci. Pro rodiny dětí se vzácným onemocněním v České republice také pomáhá nezisková organizace Česká asociace pro vzácná onemocnění. Rodina výzkumného šetření dle rozhovoru měla zkušenosti se širokou škálou problémů, počínaje při porodu a projevů prvních známek zdravotních problémů dítěte. Z důvodu častých návštěv lékaře, rodina zažívala stres a konečné diagnózy dítěte se dočkala až po několika letech, do té doby žila rodina v nejistotě. Po stanovení diagnózy rodina zažívala stres, o Kabuki syndromu nebyly dostupné informace a rodina musela spoléhat sama na sebe, došlo i k rozpadu partnerského vztahu a dodnes širší členové domácnosti nerozumějí postižení dítěte výzkumného šetření a někteří dávají za vinu způsob výchovy matky.

Dosud v České republice nejsou dostupné odborné publikace o Kabuki syndromu v češtině. Informace o Kabuki syndromu českým rodinám poskytuje převážně Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a spolek Kabuki syndrom CZ, z.s.

Výzkum se také věnoval přístupu školního systému k dítěti výzkumného šetření s Kabuki syndromem a zjistil o nedostatku informovanosti pedagogických pracovníků o edukaci dětí se zdravotním postižením a rodina se tak převážně setkala s negativními přístupy učitelů i žáků, například šikana a nerespektování specifických potřeb.

Z výzkumu vyplývá, že je důležitá podpora a pomoc rodinám dětí s Kabuki syndromem i dětí se vzácným onemocněním celkově. V České republice péče ve zdravotnických, školských i sociálních zařízeních je nekvalitní a rodiče jsou mnohdy nuceni spoléhat se sami na sebe a na informace z internetu, které nejsou pro neobornou společnost vždy dostupné. Rodiny lze podpořit vyšší informativností odborníků i širší společnosti, zkvalitněním služeb i zakládáním neziskových organizací pro zkvalitnění života dítěte a jeho rodiny.

Seznam použitých zdrojů

BARTOŇOVÁ, Miroslava. *Současné trendy v edukaci dětí a žáků se speciálními vzdělávacími potřebami v České republice*. Brno: MSD, 2005. ISBN 8086633373.

BENDOVÁ, Petra a ZIKL, Pavel. *Dítě s mentálním postižením ve škole*. Pedagogika (Grada). Praha: Grada, 2011. ISBN 9788024738543.

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

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.

BOUKAL, Petr. *Fundraising pro neziskové organizace*. Expert (Grada). Praha: Grada, 2013. ISBN 978-80-247-4487-2.

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

ČADOVÁ, Eva. *Katalog podpůrných opatření pro žáky s potřebou podpory ve vzdělávání z důvodů tělesného postižení nebo závažného onemocnění: dílčí část*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 2015. ISBN 978-80-244-4615-8.

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.

FREMUTH, Jiří; STOŽICKÝ, František a SÝKORA, Josef. *Propedeutika dětského lékařství*. Praha: Univerzita Karlova, nakladatelství Karolinum, 2021. ISBN 978-80-246-4741-8.

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

HAVELKA, David a BARTOŠOVÁ, Kateřina. *Speciální sourozenci: život se sourozencem s postižením*. Praha: Portál, 2019. ISBN 978-80-262-1475-5.

- CHRÁSKA, Miroslav. *Metody pedagogického výzkumu: základy kvantitativního výzkumu*. 2., aktualizované vydání. Pedagogika (Grada). Praha: Grada, 2016. ISBN 978-80-247-5326-3.
- KUCHARSKÁ, Anna. *Školní speciální pedagog*. Praha: Portál, 2013. ISBN 9788026204978.
- KUKLA, Lubomír. *Sociální a preventivní pediatrie v současném pojetí*. Praha: Grada Publishing, 2016. ISBN 9788024738741.
- KUNHARTOVÁ, Monika, POTMĚŠIL Miloň a POTMĚŠILOVÁ Petra. *Náročné otcovství: být otcem dítěte s postižením*. Praha: Univerzita Karlova, nakladatelství Karolinum, 2017. ISBN 978-80-246-3600-9.
- MAŠTALÍŘ, Jaromír; MAŠTALÍŘOVÁ, Daniela; ŠKOPOVÁ, Veronika a BASLEROVÁ, Pavlína. *Rukověť kariérového poradce žáků se SVP – individuální plánování a tranzitní program*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 2022. ISBN 9788024460895.
- MATĚJČEK, Zdeněk. *Rodiče a děti*. Třetí, upravené vydání (ve Vyšehradu první). Praha: Vyšehrad, 2017. ISBN 978-80-7429-797-7.
- MATOUŠEK, Oldřich a PAZLAROVÁ, Hana. *Podpora rodiny: manuál pro pomáhající profese*. Praha: Portál, 2014. ISBN 978-80-262-0697-2.
- MICHALÍK, Jan, BASLEROVÁ, Pavlína, FELCMANOVÁ, Lenka. *Katalog podpůrných opatření: obecná část pro žáky s potřebou podpory ve vzdělávání z důvodu zdravotního nebo sociálního znevýhodnění*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 2015. ISBN 978-80-244-4675-2.
- MICHALÍK, Jan. *Metodika posuzování speciálních vzdělávacích potřeb u dětí a žáků se vzácnými onemocněními*. Olomouc: Společnost pro mukopolysacharidózu, c2012. ISBN 978-80-86532-26-4.
- MRZENA, Bohuslav. *Pediatrie: vybrané kapitoly pro studující speciální pedagogiky*. Pedagogické fakulty Univerzity Karlovy v Praze. Brno: Paido, 2009. ISBN 9788073151829.
- OPATŘILOVÁ, Dagmar. *Metody práce u jedinců s těžkým postižením a více vadami*. Brno: Masarykova univerzita, 2008. ISBN 9788021038196.

- REKTOŘÍK, Jaroslav. *Organizace neziskového sektoru: základy ekonomiky, teorie a řízení: [učebnice]*. Praha: Ekopress, 2001. ISBN 80-86119-41-6.
- SELIKOWITZ, Mark. *Downův syndrom: definice a příčiny, vývoj dítěte, výchova a vzdělávání, dospělost. Rádcí pro zdraví*. Praha: Portál, 2005. ISBN 80-7178-973-9.
- SKUTIL, Martin. *Základy pedagogicko-psychologického výzkumu pro studenty učitelství*. Praha: Portál, 2011. ISBN 978-80-7367-778-7.
- SLOWÍK, Josef. *Speciální pedagogika*. Pedagogika (Grada). Praha: Grada, 2007. ISBN 9788024717333.
- SLOWÍK, Josef. *Inkluzivní speciální pedagogika*. Pedagogika (Grada). Praha: Grada, 2022. ISBN 9788027130108.
- ŠEDIVÝ, Marek a MEDLÍKOVÁ, Olga. *Public relations, fundraising a lobbying: pro neziskové organizace*. Management (Grada). Praha: Grada, 2012. ISBN 978-80-247-4040-9.
- ŠTĚRBOVÁ, Dana. *Rodiny s postiženými dětmi: "tak trochu jiné" rodiny?* Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 2013. ISBN 9788024434599.
- ŠVARŤÍČEK, Roman a ŠEĐOVÁ, Klára. *Kvalitativní výzkum v pedagogických vědách*. Praha: Portál, 2007. ISBN 978-80-7367-313-0.
- TRAIN, Alan. *Nejčastější poruchy chování dětí: jak je rozpoznat a kdy se obrátit na odborníka*. Praha: Portál, 2001. ISBN 9788071785033.
- VACÍNOVÁ, Marie; TRPIŠOVSKÁ, Dobromila a FARKOVÁ, Marie. *Psychologie*. Vyd. 2., rozš. Praha: Univerzita Jana Amose Komenského, 2010. ISBN 9788074520082.
- VALENTA, Milan. *Katalog podpůrných opatření pro žáky s potřebou podpory ve vzdělávání z důvodu mentálního postižení nebo oslabení kognitivního výkonu: dílčí část*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 2015. ISBN 978-80-244-4614-1.
- VALENTOVÁ, Lidmila. *Školní poradenství I*. Praha: Univerzita Karlova v Praze, Pedagogická fakulta, 2013. ISBN 9788072907106.

VÁGNEROVÁ, Marie; STRNADOVÁ, Iva a KREJČOVÁ, Lenka. *Náročné mateřství: být matkou postiženého dítěte*. Praha: Karolinum, 2009. ISBN 978-80-246-1616-2.

Zákon č. 108/2006 Sb. o sociálních službách, ve znění pozdějších změn. In: Sbirka zákonů 1. 1. 2007. ISSN 1211-1244

ŽAMPACHOVÁ, Zuzana a ČADILOVÁ, Věra. *Metodika kariérového poradenství pro žáky s poruchou autistického spektra*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 2022. ISBN 9788024461144.

ŽENÁTOVÁ, Zdenka; BEJDÁKOVÁ, Sandra; STŘECHOVÁ, Jarmila; SUCHARDOVÁ, Lenka; VÍTKOVÁ, Jana; ZDRUBECKÁ, Helena et al. *Školní zralost a komunikace. Školní zralost*. Praha: Raabe, [2018]. ISBN 9788074963902.

Seznam použitých internetových zdrojů

ADAM, Margaret P; HUDGINS, Louanne; HANNIBAL, Mark; ADAM, Margaret P; FELDMAN, Jerry et al. *Kabuki Syndrome*. Online. In: *GeneReviews®*. Seattle: University of Washington, C1993-2023, s. 1-27. ISSN 2372-0697. Dostupné z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov.ezproxy.is.cuni.cz/books/NBK62111/>. [cit. 2023-11-05].

AEFA Síndrome Kabuki. Online. C2017-2020. Dostupné z: <https://www.sindromekabuki.es/>. [cit. 2024-03-03].

All things Kabuki. Online. 2013. Dostupné z: <https://www.allthingskabuki.org/>. [cit. 2023-11-20].

ANTONÍN, Šípek. *Genetika – Biologie*. Online. C2010-2014. Dostupné z: <http://www.genetika-biologie.cz/nova-mutace>. [cit. 2023-04-05].

Association du syndrome Kabuki Belgique. Online. C2024. Dostupné z: <https://www.kabuki-belgium.be/index.html>. [cit. 2024-03-3].

Association syndrome Kabuki. Online. C2004-2024. Dostupné z: <https://www.syndromekabuki.fr/index.php?lng=fr>. [cit. 2024-03-03].

BARRY, Kelly K.; TSAPARLIS, Michaelangelo; HOFFMAN, Deborah; HARTMAN, Deborah; ADAM, Margaret P. et al. *From Genotype to Phenotype—A Review of Kabuki Syndrome*. Online. *Genes*. 2022, roč. 13, č. 10, s. 18. Dostupné z: <https://doi.org/10.3390/genes13101761>. [cit. 2023-04-20].

CarolinaBiosystems. Online. 2016. Dostupné z: <https://www.carolinabiosystems.cz/cs/>. [cit. 2023-04-16].

Česká asociace pro vzácná onemocnění. Online. C2023. Dostupné z: <https://vzacna-onemocneni.cz/>. [cit. 2023-11-20].

ČERVENKOVÁ, Barbora a SEDLÁČKOVÁ, Michaela. *Kabuki Syndrom – kazuistika: Návrh dvojstupňového diagnostického postupu u verbálních dětí s kombinovaným tělesným a mentálním postižením*. Online. *Listy klinické logopedie*. 2023, roč. 7, č. 1, s. 4-10. Dostupné z: <https://doi.org/10.36833/lkl.2023.003>. [cit. 2023-09-21].

ERKnet. Online. 2024. Dostupné z: <https://www.erknet.org/>. [cit. 2024-03-03].

EURODIS: Rare diseases Europe. Online. C2023. Dostupné z: <https://www.eurordis.org/>. [cit. 2024-11-20].

Fakultní nemocnice Ostrava. Online. C2023. Dostupné z: <https://www.fno.cz/>. [cit. 2023-10-27].

Fakultní nemocnice v Motole. Online. C2023. Dostupné z: <https://www.fnmotol.cz/>. [cit. 2023-04-05].

CHEN, H. Atlas of genetic diagnosis and counseling. Online. Totowa, New Jersey: Humana Press, 2006. 1076 p. ISBN 1-58829-681-4. Dostupné z: https://www.academia.edu/8606723/Atlas_of_genetic_counseling. [cit. 2023-04-05].

CHONG-KUN, Cheon a JUNG, Min Ko. *Kabuki syndrome: clinical and molecular characteristics*. Online. *Korean J Pediatr*. 2015, roč. 58, č. 9, s. 317–324. Dostupné z: <https://doi.org/10.3345/kjp.2015.58.9.317>. [cit. 2023-04-05].

Kabuki Syndrome Foundation. Online. C2019-2024. Dostupné z: <https://www.kabukisynndrome.foundation.org/>. [cit. 2024-11-20].

KOPEČKOVÁ, Kateřina. *Vzácná onemocnění v roce 2022*. Online. *Remedia*. 2022, roč. 2022, č. 33, s. 453-457. Dostupné z: <https://www.remedia.cz/rubriky/prehledy-nazory-diskuse/vzacna-onemocneni-v-roce-2022-13159/>. [cit. 2024-02-10].

KULKARNI, M.L.; SHETTY, S.K.; CHANDRASEKAR, V.K. a KULKARNI, P.M. Kabuki make-up syndrome. Online. *Indian journal of pediatrics*. 2004, roč. 71, č. 9, s. 857–859. Dostupné z: <https://doi.org/10.1007/BF02730729>. [cit. 2023-04-05].

Kurzycz. Online. C2000-2024. Dostupné z: <https://rejstrik-firem.kurzy.cz/>. [cit. 2023-11-20].

MICHALÍK, J. a kol. *Kvalita života osob pečujících o člena rodiny se vzácným onemocněním*. Závěrečná zpráva z výzkumu. Olomouc: IRVS, 2010. 186 s. Dostupné z: https://uss.upol.cz/wp-content/uploads/2018/10/Michalik_QoL_osob_pecujic%C3%ADch_UP_2011.pdf [cit. 2024-03-28].

MICHALÍK, Jan. *Pomoc osobám pečujícím o dítě se zdravotním postižením*. Online. ŠANCE DĚTEM. Šance dětem. 2024. Dostupné z: <https://sancedetem.cz/pomoc-osobam-pecujicim-o-dite-se-zdravotnim-postizenim>. [cit. 2024-03-28].

MUŽÁKOVÁ, Monika a VALUCHOVÁ, Ivana. Život s Toriello-Carey syndromem. Online. *Speciální pedagogika: časopis pro teorii a praxi speciální pedagogiky*. 2017, roč. 27, č. 1, s. 76-90. ISSN 1211–2720. Dostupné z: <https://drive.google.com/file/d/1UeFDwyi6NZmZNOsYwK0iUNskE7ue1iL/view>. [cit.2024-03-28].

Národní zdravotnický informační portál [online]. Praha: Ministerstvo zdravotnictví ČR a Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR, 2023. Online. ISSN 2695-0340. Dostupné z: <https://www.nzip.cz>. [cit. 2023-04-05].

Nedoklubko.cz. Online. C2023. Dostupné z: <https://www.nedoklubko.cz/predcasnyporod-zakladni-informace/apgar-skore/>

NELSON, Roxanne. Remembering Norio Niikawa, MD, PHD. *American Journal of Medical Genetics*. [online]. 2022, roč. 188, č. 8, s. 2274-2275. Dostupné z: <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.62309> 2022 Wiley Periodicals, LLC. [cit. 2023-04-05].

NĚMCOVÁ, Monika a MAŠINDOVÁ, Lenka. *Potřeby pacientů se vzácnými onemocněními a jejich rodin v rámci paliativní péče v ČR*. Online. Česká asociace pro vzácné onemocnění, 2019. Dostupné z: https://www.vzacna-onemocneni.cz/images/dokumenty/Brozury/Paliativni_pece_brozura.pdf. [cit. 2023-10-19].

NYHAN, William L.; BARSHOP, Bruce A. a OZAND, Pinar T. *Atlas of Metabolic Diseases*. Online. Second edition. Great Britain: Hodder Education, 2005. ISBN 0-340-809701. Dostupné z: https://www.academia.edu/8606851/Atlas_of_metabolic_diseases&nav_from=80f8c0de-8349-4e61-9a8a-868e97e9a39e&rw_pos=0. [cit. 2023-04-05].

OKLOTA, Christina Theodore; HARTMAN, Deborah S.; HOFFMAN, Deborah L. a BJÖRNSSON, Hans T. A Qualitative Study to Characterize the Humanistic Burden of Kabuki Syndrome in the United States and Canada. *Advances in Therapy*. [online]. 2022,

roč. 39, s. 619–631. Dostupné z: <https://doi.org/https://doi-org.ezproxy.is.cuni.cz/10.1007/s12325-021-01953-x>. [cit. 2023-09-21].

Orphananesthesia: a project of the German Society of Anesthesiology and Intensive Care Medicine. Online. C2023. Dostupné z: <https://www.orphananesthesia.eu/en/>. [cit. 2023-03-20].

Orphna.net. Online. C2023. Dostupné z: <https://www.orpha.net/>. [cit. 2023-04-05].

Ovečka o.p.s. Online. C2024. Dostupné z: <http://www.ovecka.eu/>. [cit. 2024-04-03].

Paděrová, J., Holubová, A., Simandlová, M., Puchmajerová, A., Vlčková, M., Malíková, M., Pourová, R., Vejvalková, S., Havlovicová, M., Šenkeříková, M., Ptáková, N., Drábová, J., Geryk, J., Maver, A., Křepelová, A., & Macek, M., Jr. *Molecular genetic analysis in 14 Czech Kabuki syndrome patients is confirming the utility of phenotypic scoring. Clinical genetics*, [online]. 2016, roč. 90(3), s. 230–237. <https://doi-org.ezproxy.is.cuni.cz/10.1111/cge.12754> [cit. 2023-04-05].

SAKKS: Supporting Aussie Kids with Kabuki Syndrome. Online. C2019. Dostupné z: <https://www.sakks.org/#>. [cit. 2023-11-20].

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*. [online] 2019, roč. 15, s. 528–535. Dostupné z: <https://doi.org/10.1007/s12519-019-00309-4>. [cit. 2023-04-16].

WikiSkripta. Online. C2023. Dostupné z: <https://www.wikiskripta.eu/w/Home>. [cit. 2023-04-16].

WORLD HEALTH ORGANIZATION. *ICD-11 International Classification of Diseases 11th Revision: The global standard for diagnostic health information. Online. C2023. Dostupné z: <https://icd.who.int/en>. [cit. 2023-04-05].*

10. revize Mezinárodní klasifikace nemocí. Online. 2023. Dostupné z: <https://www.uzis.cz/index.php?pg=registry-sber-dat--klasifikace--mezinarodni-klasifikace-nemoci-mkn-10>[cit. 2024-04-05]. [cit. 2023-04-05].

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: Fotografie japonských dětí s Kabuki syndromem z vědeckých výzkumů: Kabuki make-up (Niikawa-Kuroki) syndrome: a study of 62 patients, publikovaná v American Journal of Medical Genetics v roce 1988. Převzato z Nelson (2022)

Obrázek 2: Vzhled dítěte s Kabuki syndromem v batolecím věku. Dlouhý šikmý sklon očí a krátký nos se zploštělou špičkou nosu. Převzato z All things Kabuki (2013)

Obrázek 3: 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 z Barry a kol. (2022)

Obrázek 4: Úroveň obtížnosti každodenních úkonů dle hodnocení pečovatelů. Převzato z Oklota a kol. (2022)

Obrázek 5: Mezinárodní den Kabuki syndromu. Převzato z AEFA Kabuki syndrom (2017)

Seznam tabulek

Tabulka 1: Charakteristické znaky Kabuki syndromu. (Chen, 2006)

Tabulka 2: Prevalence zdravotních postižení dle Barry a kol. (Barry, 2022)

Tabulka 3: Běžná onemocnění u pacientů s Kabuki syndromem (Chen, 2006)

Tabulka 4: Skóre dle Apgarové (nedoklubko.cz, 2023)

Seznam zkratek

ABA – Aplikovaná analýza chování

CNS – Centrální nervový systém

ČR – Česká republika

GH – Růstový hormon

IgA – Imunoglobulin

IQ – Inteligenční kvocient

KS – Kabuki syndrom

KS 1 – První typ Kabuki syndromu

KS 2 – Druhý typ Kabuki syndromu

LMP – Lehké mentální postižení

SPC – Speciálně pedagogická centra

SVP – Speciální vzdělávací potřeby

PHHI – Hyperinzulinemická hyperglykémie

RVP ZV – R8mcový vzdělávací program pro základní vzdělání

ORL – Otorinolaryngologie

WSS – Wiedermann-Steinerův syndrom

ZŠ – Základní škola