

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.