

Univerzita Karlova
Pedagogická fakulta
Katedra speciální pedagogiky

BAKALÁŘSKÁ PRÁCE

Multidisciplinární přístup k podpoře osob s DiGeorge syndromem
Multidisciplinary approach to support provided to persons suffering from
DiGeorge Syndrome

Sára Kejklíčková

Vedoucí práce: Doc. PaedDr. Vanda Hájková Ph.D.

Studijní program: Speciální pedagogika (B0111A190012)

Studijní obor: B SPPG 2 (0111Ra190012)

2024

Odevzdáním této bakalářské práce na téma Multidisciplinární pomoc osobám s DiGeorge syndromem potvrzují, že jsem ji vypracovala pod vedením vedoucího práce samostatně za použití v práci uvedených pramenů a literatury. Dále potvrzují, že tato práce nebyla využita k získání jiného nebo stejného titulu.

V Praze, dne

Poděkování

Za podporu a poskytnutí pomoci při psaní bakalářské práce děkuji vedoucí bakalářské práce doc. PaedDr. Vandě Hájkové, Ph.D. a za aktuální náhled do problematiky multidisciplinární péče o pacienty s DiGeorge syndromem děkuji MUDr. Adamovi Kloperkovi, Ph.D. V neposlední řadě také děkuji všem respondentům, kteří mi věnovali svůj čas, a za trpělivost své rodině.

ABSTRAKT

Bakalářská práce se zabývá přístupem multidisciplinární pomoci osobám s DiGeorge syndromem. Jejím cílem je zjistit zkušenosti rodičů dětí s DiGeorge syndromem s multidisciplinární péčí. V teoretické části jsou zpracována témata vztahující se k danému tématu. Zejména chromozomální aberace, kombinované postižení, multidisciplinární pomoc osobám s kombinovaným postižením a multidisciplinární pomoc osobám s DiGeorge syndromem. Empirickou část tvoří kvalitativní výzkum a jeho výsledky, které byly vytvořeny za pomoci polostrukturovaného rozhovoru. Získaná data jsou zpracována pomocí zakotvené teorie. Výsledky poukazují na zkušenosti rodičů dětí s DiGeorge syndromem s multidisciplinární péčí v České republice.

KLÍČOVÁ SLOVA

vzácné onemocnění, DiGeorge syndrom, multidisciplinární pomoc

ABSTRACT

The bachelor thesis deals with the approach of multidisciplinary help for people with DiGeorge syndrome. It aims to explore the experiences of parents of children with DiGeorge syndrome with multidisciplinary care. In the theoretical part, topics related to the subject are elaborated. In particular, chromosomal aberrations, combined disabilities, multidisciplinary help for persons with combined disabilities, and multidisciplinary help for persons with DiGeorge syndrome. The empirical part consists of qualitative research and its results, which were produced using semi-structured interviews. The data obtained are processed using grounded theory. The results highlight the experience of parents of children with DiGeorge syndrome with multidisciplinary care in the Czech Republic.

KEYWORDS

rare disease, DiGeorge syndrome, multidisciplinary help

Obsah

Úvod.....	7
1 Teoretická východiska	8
1.1 Vymezení pojmu chromozomální aberace.....	8
1.2 Vymezení pojmu tělesné postižení.....	8
1.3 Kombinované postižení.....	9
2 Multidisciplinární pomoc osobám s kombinovaným postižením.....	10
2.1 Raná péče	10
2.2 Školská poradenská zařízení	10
2.3 Rehabilitace.....	12
2.4 Terapie pro rozvoj kombinovaně postižených osob.....	13
3 Multidisciplinární pomoc osobám se vzácným onemocněním.....	15
3.1 Organizace ČAVO	15
3.2 Centrum provázení	16
3.3 Evropské referenční sítě (ERN)	17
4 Multidisciplinární přístup pomoci osobám s DiGeorge syndromem.....	18
4.1 Vymezení DiGeorge syndromu.....	18
4.2 Příklady multidisciplinární pomoci v zahraničí	20
4.3 DiGeorge syndrom a logopedická pomoc.....	21
4.4 DiGeorge syndrom a pomoc při vzdělávání.....	22
5 Empirická část - kvalitativní výzkum	25
5.1 Cíl výzkumu a výzkumná otázka	25
5.2 Kvalitativní výzkum – metoda zakotvené teorie.....	26
5.3 Výsledky otevřeného kódování.....	28
5.4 Axiální kódování.....	39
5.5 Výsledný ústřední jev.....	40
6 Zhodnocení a doporučení / výsledky a diskuze	42

Závěr	48
Seznam použitých informačních zdrojů	50
Seznam příloh	55

Úvod

DiGeorge syndrom je genetické onemocnění, které patří do skupiny tzv. vzácných onemocnění (rare diseases) (Orphanet, 2024). Na základě tohoto fenoménu vzácných onemocnění je odpovídající přístup pomoci v České republice k osobám s DiGeorge syndromem ve formě multidisciplinární péče. Objevují se shodné problémy jako má péče u dalších vzácných onemocnění: dostupnost, včasnost diagnózy, informovanost. Stejně jako i u jiných vzácných onemocnění se nabízí jak pomoc lékařská, tak speciálně pedagogická. Tato bakalářská práce se bude zabývat přístupem multidisciplinární pomocí osobám s DiGeorge syndromem z pohledu speciálně pedagogického. Sama mám zkušenost s DiGeorge syndromem v rodině, a proto je mojí motivací k výběru tohoto tématu i můj osobní zájem.

V teoretické části bakalářské práce bude vymezen pojem postižení a kombinované postižení. DiGeorge syndrom je možné zařadit mezi kombinovaná postižení, ale v některých případech se může stát, že má osoba s DiGeorge syndromem pouze lehké nebo minimální příznaky. Ve druhé kapitole je popsána multidisciplinární pomoc osobám s kombinovaným postižením. Třetí kapitola vymezuje onemocnění DiGeorge syndromem a multidisciplinární pomoc osobám s DiGeorge syndromem. Empirická část bakalářské části je vypracována na základě kvalitativní metody za pomoci zakotvené teorie. Součástí jsou polostrukturované rozhovory s rodiči dětí s DiGeorge syndromem. Kvalitativní výzkum má za cíl zmapovat zkušenosti rodičů dětí s DiGeorge syndromem a zároveň zjistit, zda by měly zájem o vznik centra multidisciplinární pomoci v České republice. Zkušenosti rodičů jsou v tomto výzkumu důležité, protože DiGeorge syndrom je vzácné onemocnění, o kterém se toho obecně moc neví a málokdo o něm slyšel. Zkušenosti rodičů, mající dítě s DiGeorge syndromem, mohou poukazovat na důležité aspekty tohoto onemocnění, které kvůli šíři příznaků DiGeorge syndromu spadají do oblastí mnoha odborníků, od lékařů až po speciální pedagogy.

1 Teoretická východiska

DiGeorge syndrom je chromozomální aberace, která se může projevovat různými příznaky. V této kapitole bude vymezen pojem chromozomální aberace, tělesné postižení, kombinované postižení.

1.1 Vymezení pojmu chromozomální aberace

„Chromozomální aberace bývají velmi častou příčinou vzniku kombinovaných vad, kde jsou přítomné v různých kombinacích: mentální retardace, tělesné postižení, zdravotní oslabení či choroby, smyslové postižení, narušení komunikačních schopností a poruchy chování (Sovák in Ludíková, 2005, s.7).“ Jde o chromozomální odchylky, které představují situaci, kdy chybí počet chromozomů nebo naopak chromozomy přebývají. Jelikož existuje 46 chromozomů, má vždy změna v počtu chromozomů za následek nějaký projev v těle osoby (Ludíková, 2005, s.7).

1.2 Vymezení pojmu tělesné postižení

Tělesné postižení definuje mnoho autorů různě. V této kapitole bude využito následujících definic pro potřebu této bakalářské práce.

Podle Vítkové „postihuje člověka v celé jeho osobnosti. Motorika, vnímání, kognice a emoce jsou od sebe neoddělitelné a vzájemně propojené. Tělesná motorika může být postižena jen mírně, při těžším motorickém postižení jsou však pohybové možnosti člověka omezeny podstatně (Vítková in Valenta, 2003, s.140).“

Dále Vítková charakterizuje tělesné postižení „...jako vady pohybového a nosného ústrojí, tj. kostí, šlach i svalů a cévního zásobení, jakož i poškození nebo poruchy nervového ústrojí, které se projevují porušenou hybností, ať už tato poškození vznikají na základě dědičnosti, nemocí nebo úrazem (Vítková in Fischer et al., 2014, s. 58).“ Oproti tomu Slowík definuje pojem postižení tak, že „...postižení (disability) znamená omezení nebo ztrátu schopností vykonávat činnosti způsobem nebo v rozsahu, který je pro člověka považován za normální (Slowík, 2016, s. 27).“

1.3 Kombinované postižení

Dle Ludíkové (2005) lze charakterizovat kombinované postižení nesnadno a existuje mnoho definic. Uvádí charakteristiku od Sováka, který „...chápe pod pojmem kombinované vady sdružování několika postižení u jednoho jedince, které se navzájem ovlivňují a během vývoje jedince se kvalitativně mění. Kombinované vady vnímá jako složitý celek různých podmíněných a vzájemně se ovlivňujících psychosomatických a psychosociálních nedostatků a deformací, jež jsou vzájemně podmíněné a podléhají vývojovým změnám (Sovák in Ludíková, 2005, s. 7).“

V dřívější době byla využívaná definice dle charakteristiky uvedené ve Věstníku MŠMT ČR č.8/1997: „...se považuje za postiženého více vadami dítě, resp. žák postižený současně dvěma nebo více na sobě kauzálně nezávislými druhy postižení, z nichž každé by jej vzhledem k hloubce a důsledkům opravňovalo k zařazení do speciální školy příslušného typu (Vítková, 2019, s. 16).“ Zjednodušeně řečeno může být také kombinované postižení vysvětleno jako „... kombinace dvou a více druhů postižení u jednoho jedince. Jde o kombinace různých druhů, forem stupňů postižení, z toho důvodu je obtížné jej přesně klasifikovat (Kunhartová, 2013).“

Příčiny vzniku kombinovaného postižení

Etiologie kombinovaných vad je komplikovaná. Může nastat v různých obdobích života člověka i v prenatálním období.

„K nejčastěji se vyskytujícím etiologickým faktorům patří genetické vlivy, chromozomální aberace, infekce intoxikace, vývojové poruchy, poškození mozku a CNS, metabolické a nutriční činitele, mechanické poškození, vlivy sociálního a materiálního prostředí, ale i psychické faktory, trauma a podobně. Opomenuty by neměly zůstat i diagnózy, které predikují výskyt kombinované vady (Ludíková,2005, s. 7).“

2 Multidisciplinární pomoc osobám s kombinovaným postižením

Multidisciplinární pomoc osobám s kombinovaným postižením je velmi široká. Pro potřeby této bakalářské práce budou vymezovány pouze druhy multidisciplinární pomoci související s oborem speciální pedagogika. Tato kapitola bude vymezovat pojmy raná péče, školní poradenská pracoviště, rehabilitace, terapie pro rozvoj kombinovaně postižených osob.

2.1 Raná péče

Ranou péčí lze využít v případě, že rodina dítěte s postižením potřebuje pomoci s komplexní péčí o postižené dítě. Za nejdůležitější činnosti rané péče se pokládají výchovné, vzdělávací a aktivizační činnosti, zprostředkování kontaktu se společenským prostředím, sociálně-terapeutické činnosti, pomoc při uplatňování práv, oprávněných zájmů a při obstarávání osobních záležitostí.

Raná péče je odborná terénní služba pro rodiny dětí do 7 let, jejichž vývoj je ohrožený v důsledku nepříznivého zdravotního stavu, nebo dětí se zdravotním postižením. Služba se zaměřuje na podporu rodiny a podporu vývoje dítěte s ohledem na jeho specifické potřeby. Ranou péčí definuje zákon o sociálních službách č. 108/2006 Sb. §54 (EDA cz, z.ú., ©2016-2023a). Podle Slowíka je obsah služby rané péče k dispozici, aby celostně podpořil rodinu s dítětem s postižením. „Uvedený komplex služeb patří do oblasti tzv. rané péče, která bývá poskytována nejčastěji středisky rané péče (příp. podobnými zařízeními poskytujícími tyto služby, např. speciálně pedagogickými centry nebo některými nestátními neziskovými organizacemi) (Slowík, 2016, s. 36).“

Jako příklad rané péče bude uvedena organizace EDA, která pomáhá zrakově postiženým a kombinovaně postiženým dětem do 7 let. Provozuje také službu speciálního pedagogického centra, které bude popsáno v další kapitole. Raná péče Eda pomáhá rodinám tak, že přímo do rodiny dojíždí pracovnice rané péče, aby dítě i rodiče mohli být ve svém vlastním prostředí (EDA cz, z.ú., ©2016-2023a).

2.2 Školská poradenská zařízení

Různá školská poradenská zařízení náleží mezi prvky multidisciplinární pomoci. Pro kombinovaně postižené osoby jsou specifickou pomocí speciálně pedagogická centra.

Na pedagogicko-psychologickou poradnu se můžou například obrátit rodiče dětí s dotazy souvisejícími se vzděláváním jejich dítěte, které nemusí mít závažné příznaky, ale například může mít specifické poruchy učení. Střediska výchovné péče můžou pomoci v rámci prevence a zachycení problémového chování nebo poruch chování.

Pedagogicko-psychologické poradny (PPP) pomáhají nejenom v problémech při vzdělávání, ale i u nadaných dětí. V mateřské školce jsou děti na základě pedagogického vyhodnocení posílány do poraden nejvíce, když je u dítěte zaznamenán nějaký rozdíl ve vývoji rozumových funkcí či problémech v oblasti komunikace v kolektivu, při podezření na školní nezralost dítěte v přípravě na nástup do školy. Rovněž při nutnosti poskytnout dítěti podpůrná opatření. Ve školním prostředí se poradny starají o jakékoliv vzdělávací problémy žáků ve vztahu ke kolektivu, či podezření na výskyt poruch učení a další problémy. V poradnách se také určuje školní zralost a zjišťuje se kompetence pro budoucí povolání (Šance dětem, ©2011-2024).

„(PPP) Participují na vzdělávacím procesu, a to zvláště v těch případech, kdy je tento vzdělávací proces nějakým způsobem znesnadněn. Hlavní součástí činnosti PPP je přímá práce s dětmi a žáky školy a školských zařízení ve věku od 3 let do ukončení středního, resp. vyššího odborného vzdělávání a s jejich rodiči, a to zejména formou individuální péče, ale i formou skupinové práce. Na základě doporučení PPP je volena nebo upravována vzdělávací cesta žáků (Národní ústav pro vzdělávání, ©2011-2022b).“

Příkladem speciálně pedagogického centra (SPC) bude uvedeno Speciálně pedagogické centrum EDA. Nabízí jak terénní spolupráci, kdy speciální pedagog dochází do rodiny, tak i ambulantní, kdy naopak rodina dochází do speciálně pedagogického centra. Nabízí také terénní zrakovou stimulaci, kdy dochází do speciálních škol (EDA cz, z.ú., ©2023b).

„Obsahem činnosti tohoto týmu [SPC] je zabezpečovat speciálně pedagogickou, psychologickou a další potřebnou podpůrnou péči klientům se zdravotním postižením a poskytovat jim odbornou pomoc v procesu pedagogické a sociální integrace ve spolupráci s rodinou, školami, školskými a dalšími zařízeními a odborníky. Činnost je zaměřena zejména na podporu klientů v předškolním věku a v péči rodičů (zákonných zástupců), na podporu klientů integrovaných do škol a školských zařízení, na podporu klientů s těžkým a

kombinovaným zdravotním postižením, kteří nemohou docházet do školy zpravidla ve věku od 3 do 19 let (Národní ústav pro vzdělávání, ©2011-2022b).“

Střediska výchovné péče (SVP) zajišťují péči v oblasti rizikového chování a poruch chování. Snaží se o možnost předcházení na základě depistáže a o řešení již vzniklých poruch chování. Komunikují se školou, rodinou, ústavní a ochrannou výchovou. Často spolupracují v rámci výchovného ústavu.

„Střediska výchovné péče (dále jen střediska) jsou od r. 1991 součástí sítě školských zařízení preventivně výchovné péče a školských zařízení pro výkon ústavní výchovy a ochranné výchovy. Jejich cílem je předcházet vzniku a rozvoji negativních projevů chování dětí nebo narušení jejich zdravého vývoje, zmírňovat, nebo odstraňovat příčiny nebo důsledky již rozvinutých poruch chování a negativních jevů v sociálním vývoji a přispívat ke zdravému osobnostnímu rozvoji dětí (Národní ústav pro vzdělávání, ©2011-2022a).“

Střediska výchovné péče mohou nabízet ambulantní péči, stacionární péči a internátní péči. Internátní péči může doporučovat Orgán sociálně právní ochrany dětí (OSPOD), může jít také o nařízení soudu pro tento pobyt (Středočeský kraj, ©2024).

2.3 Rehabilitace

Pojem rehabilitace bude pro potřeby této práce vymezen z pohledu pomoci kombinovaně postiženým. Dle Slowíka (2016) se mezi programy rehabilitace řadí pracovní rehabilitace, pedagogická rehabilitace, sociální rehabilitace.

„Rehabilitace je časově ohraničený cílený proces, který má umožnit postiženému člověku dosáhnout optimální mentální, fyzické a sociálně funkční úrovně k tomu, aby mohl změnit svůj život (ve smyslu dosažení vyšší úrovně nezávislosti). Pod pojmem rehabilitace můžeme zahrnovat také opatření určená pro kompenzaci funkční ztráty nebo funkčního omezení (například technickými pomůckami) a další prostředky určené k usnadnění společenské adaptace a readaptace (Vysokajová in Slowík, 2016, s. 55).“

„Rehabilitaci (z lat. *habilitas* = schopnost, *re* = znovu) lze vymezit jako souhrn postupů speciální pedagogie, zaměřených na úpravu společenských vztahů, možnosti společenské a pracovní seberealizace. Cílem je subjektivní uspokojení speciálních potřeb handicapovaného jedince (Fischer et al., 2014).“

Rehabilitační péči nabízí několik lázeňských zařízení.¹ Jako příklad rehabilitační péče pro kombinovaně postižené zde bude uvedena Hamzova dětská léčebna. „Léčebná péče je zaměřená na rehabilitační léčbu dětí a dospělých pacientů, ale poskytujeme další významné služby, jako je péče na ošetrovatelském lůžkovém oddělení, ortopedická protetika a další (Hamzova odborná léčebna pro děti a dospělé, ©2024)“.

2.4 Terapie pro rozvoj kombinovaně postižených osob

K rozvoji kombinovaně postižených osob se využívá mnoho terapií různého druhu. Každé osobě s kombinovaným postižením pomáhá jiná terapie. Záleží přitom na posouzení individuálních schopností kombinovaně postižené osoby. V této kapitole bude definováno několik základních terapií.

„Terapie (z hlediska speciální pedagogiky) je každý odborný postup, který pomáhá dosahovat výchovných a vzdělávacích cílů a současně má také léčebný efekt (Slowík, 2016, s. 56).“ Slowík (2016) uvádí přehled terapií, které zahrnují arteterapii, muzikoterapii, ergoterapii, dramaterapii, zooterapii, herní terapii, metodu bazálního dialogu.

Z pohledu speciální pedagogiky je nyní často využívána zoterapie, která v podstatě pomáhá klientovi díky kontaktu se zvířetem, které je trénované k této speciální pomoci lidem. Názvy těchto terapií se často odvíjí od zvířete, které člověku pomáhá najít v tíživé situaci určitou jistotu a uklidnění. Například canisterapie je metodou, kdy pomáhá cvičený pes, a hipoterapie, kdy pomáhá kůň (Valenta, 2003). V zahraničí lze také využít delfinoterapii.²

Metoda bazálního dialogu nebo bazální stimulace dle Vítkové „...se považuje za aktivitu, kdy se snažíme nabídnout jedincům s těžkým postižením a souběžným postižením více vadami možnosti pro jejich vývoj. Pojem bazální znamená elementární základní nabídku, která se nabízí v nejjednodušší podobě. Pojmem stimulace se rozumí nabídka podnětů všude tam, kde těžce postižený člověk vzhledem ke svému postižení není schopen se sám

¹ Seznam níže obsahuje všechny poskytovatele lázeňské léčebně rehabilitační péče, kteří mají platné povolení k využívání přírodních léčivých zdrojů (anebo se nachází ve vnitřním území lázeňského místa s klimatickými podmínkami vhodnými k léčení) a současně jsou držiteli souhlasu Ministerstva zdravotnictví s poskytováním lázeňské léčebně rehabilitační péče. Odkaz na seznam lázeňských zařízení.: <https://www.mzcr.cz/seznam-poskytovatelu-lazenske-lecebne-rehabilitacni-pece-v-ceske-republice/>

² Tento druh zooterapie je dostupný i pro české zájemce, viz <http://www.delfinoterapie.cz>.

postarat o dostatečný přísun přiměřených podnětů potřebných pro svůj vývoj ... (Vítková in Hájková, 2009, s. 77-88).“

3 Multidisciplinární pomoc osobám se vzácným onemocněním

V této kapitole bude vymezen pojem vzácné onemocnění. V případě vzácných onemocnění je rovněž důležité poukázat na organizace, které se angažují v pomoci. Boudou zmíněny organizace ČAVO a Centrum provázení. Dále se vyskytuje nový fenomén týkající se mezinárodní pomoci v rámci Evropské referenční sítě pro vzácná onemocnění, které patří svým dosahem k multidisciplinární pomoci v České republice.

Vzácná onemocnění

DiGeorge syndrom náleží mezi vzácná onemocnění. Pojem vzácná onemocnění není snadné definovat. Jedná se o vzácné nemoci, které postihují jen malé procento osob. Kvůli tomu je mnohem těžší tuto definici vystihnout. Společným jmenovatelem vzácných onemocnění je malá informovanost veřejnosti, nepříliš rozsáhlá dostupná odborná literatura a také obtížné získávání léků nebo hledání adekvátní léčby (Česká asociace pro vzácná onemocnění, ©2023).

„Vzácná onemocnění se podle definice vyskytují v populaci ve velmi malé frekvenci méně než 5 pacientů na 10 000 osob. Kvůli této vzácnosti je pro lékaře složité získat kumulativní znalosti o daném onemocnění, což velmi komplikuje správnou diagnózu a následně terapeutické postupy (Šedivá in Lebl et al., 2018, s. 15-16).“

3.1 Organizace ČAVO

Česká asociace pro vzácná onemocnění z.s. (ČAVO) je asociace, která sdružuje osoby se vzácným onemocněním. Pomáhá těmto lidem vytvářet porozumění své situaci, kdy se setkají se vzácným onemocněním a neví co dál. „Posláním České asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO) je sdružovat organizace pacientů se vzácnými onemocněními i jednotlivé pacienty, zastupovat jejich zájmy a posilovat povědomí o specifické problematice vzácných onemocnění mezi odborníky ve zdravotnictví, představiteli státních i mezinárodních institucí a veřejnosti (Česká asociace pro vzácná onemocnění, ©2023).“

Dle Bc. Anny Arellansové, předsedkyně této organizace, stála za myšlenkou založení této organizace i vlastní zkušenost, kdy se jí narodilo dítě s cystickou fibrózou. To, že je jen málo osob s nějakou vzácnou nemocí, tedy neznamená, že nemají tyto osoby něco společného a nemohou se vzájemně podporovat. Tito lidé mají v podstatě stejné problémy,

ačkoliv se příznaky jejich nemoci různí. Mohou jimi být zpožděná diagnostika, malá dostupnost informací, nízké povědomí veřejnosti. Vznik organizace představuje velkou pomoc těmto pacientům a jejich rodinám, a umožňuje jim náročnou životní situaci lépe překonávat. (Šimůnková, 2023).

3.2 Centrum provázení

Centrum provázení je specializováno na pomoc jak rodičům s dítětem se vzácným onemocněním, tak lékařům, kteří s rodinou komunikují a sdělují diagnózu. Prakticky se zaměřují na to, jak zvládnout náročnou životní situaci, která je nanejvýš stresující a rodina často nemá, kde najít pomoc a pochopení.

„Přes evidentní snahu lékařů a dalších zdravotnických pracovníků Česká republika nemá dostatečně ošetřen klíčový úsek života dětského pacienta – a to období přípravy, sdělování a následné péče po sdělení závažné a nepříznivé zdravotní diagnózy. Řada výzkumů přitom potvrzuje, že se jedná o naprosto zásadní okamžik v životě dítěte i osob, které se o ně starají. Zajištění odpovídající podpory v tomto období je proto důležitým úkolem zdravotnické péče do budoucna (Centrum provázení, ©2018).“ Organizace prezentuje zkušenosti lékařů, kterým tato organizace pomohla uchopit, jakým způsobem pacientovi sdílet diagnózu adekvátně jeho situaci.

Centrum provázení poskytuje multidisciplinární pomoc rodičům dětí, kteří se ocitnou v náročné životní situaci spojené s vážným, někdy až fatálním, onemocněním dítěte. Jakékoliv onemocnění dítěte je pro rodiče vždy zátěží a u vážné diagnózy dítěte to platí ještě více. Rodiče se často ocitnou v situaci, kdy jsou na vše sami.

Rodičům je zde pomáháno v začátcích náročné situace, kdy se dozvídají vážnou diagnózu dítěte. Pokud dítě má závažnou diagnózu, u které se může zdravotní stav dítěte měnit, a to i k horšímu, je pro rodiče nanejvýš důležité, aby měli, na koho se obrátit. Vážné diagnózy dítěte mohou často zavést rodiče do situací, které jsou neobvyklé – například dlouhodobá hospitalizace, různé druhy vyšetření a častá komunikace s dětským praktickým lékařem nebo specialisty. Vážné onemocnění také většinou zvyšuje potřebu zdravotních a dalších pomůcek, kdy musí často komunikovat se zdravotní pojišťovnou a úřady, nebo hledají

podporu u různých nadací. Tito rodiče také častěji potřebují pomoc při zajištění sociálních služeb jako je raná péče apod. (Centrum provázení, ©2018).

3.3 Evropské referenční sítě (ERN)

V České republice lze využít možnosti multidisciplinární pomoci osobám se vzácným onemocněním ze zahraničí. „Máte-li vzácnou nemoc, váš život s ní nebývá vůbec jednoduchý. Pro vzácná onemocnění existuje jen malé procento léků, tak zvaných orphan drugs, neboli sirotčích léků. Česká republika se snaží péči a léčbu pacientů se vzácnou chorobou vylepšovat a zapojovat se do mezinárodní spolupráce v rámci nově vzniklé ERN. Velkou nadějí pro naše „vzácné“ pacienty je využívání přeshraniční péče, protože není reálné, abychom v naší zemi měli odborníky na každou vzácnou nemoc. Spolupráce s experty v jiných zemích EU je naprosto klíčová (Šimůnková, ©2023).“ Zjednodušeně řečeno jsou Evropské referenční sítě možností, jak díky virtuální komunikaci lze dosáhnout daleko větších a rozsáhlejších informací k nějaké diagnóze vzácného onemocnění prostřednictvím konzultace se zahraničními odborníky při konkrétním případě osoby se vzácným onemocněním. Ke konzultaci je nutné, aby měl lékař souhlas pacienta (Šedivá, 2018).

4 Multidisciplinární přístup pomoci osobám s DiGeorge syndromem

Multidisciplinární přístup pomoci osobám s DiGeorge syndromem má svá specifika. Péči nelze příliš konkretizovat, protože u každé osoby s DiGeorge syndromem mohou být příznaky jiné. U některých může být multidisciplinární pomoc shodná svým zaměřením a rozsahem s pomocí kombinovaně postiženým osobám, zatímco u jiných osob, u kterých se DiGeorge syndrom projevuje mírnými příznaky, může být tato pomoc například jen pomocí logopedickou či speciálně pedagogickou, pokud má tato osoba například jen specifické poruchy učení (Cutler-Landsman, 2020, s. 10).

V této kapitole budou popsány příznaky DiGeorge syndromu a multidisciplinární pomoc osobám s DiGeorge syndromem. Budou uvedeny příklady zahraničních nemocničních klinik, kde centra multidisciplinární pomoci osobám s DiGeorge syndromem již běžně fungují. Dospělé osoby nebo i rodiče dětí s DiGeorge syndromem zde mohou vyhledat všestrannou pomoc (Meneses et al, 2022).

4.1 Vymezení DiGeorge syndromu

DiGeorge syndrom je vzácné genetické onemocnění. V této době je toto onemocnění předmětem zájmu studia v několika zemích. Zajímavostí tohoto syndromu je variabilita jeho příznaků. Navzdory tomu, že osoby s DiGeorge mají stejnou genetickou mutaci, mohou mít projevy různé. Cutler-Landsman (2020) poukazuje na fakt, že i projevy jednotlivých onemocnění se u každého liší. Někteří dokonce nemusí mít žádné příznaky a mohou tak být vědeckým pracovníkům skryty a nediodagnostikovány.

Výzkumy přinášejí fakta o nejobvyklejších příznacích, které může lékař rozpoznat při diagnostice DiGeorge syndromu. Patří mezi ně například srdeční vady, vady řeči, snížené patro, různé abnormality patra, psychická onemocnění, charakteristické rysy v obličejí, nízký vápník, problémy s krmením u dětí, onemocnění ledvin, opožděný vývoj řeči, obtíže s učením, imunodeficiencie, růstové problémy, ADHD, generalizovaná úzkostná porucha a další (Cutler-Landsman, 2020).

„Only with deeper understanding of the complexity of the syndrom will better interventions become available. The 22q11.2 deletion syndrome is multifaced and therefore it offers insight into a wide range of learning, social, emotional, and behavioral

issues that are shared by children impacted by other genetic or medical disorder (Cutler-Landsman, 2020, s. 2).“³

Synonymní pro DiGeorge syndrom jsou následující názvy: 22q11.2 Ds, delenční syndrom nebo velokardiofaciální syndrom. Historicky byl tento syndrom nazýván také podle lékařů, kteří se touto diagnózou zabývali, než došlo k ustálení pojmenování DiGeorge syndrom (Cutler-Landsman, 2020). Například název velokardiofaciální syndrom publikoval lékař Shprinzen. V tehdejší Československu (50. léta) syndrom popisovala lékařka Sedláčková, ačkoliv její poznatky tehdy nebyly tak hluboké jako dnes.

Odborné zahraniční články popisují DiGeorge syndrom různými způsoby (Cutler-Landsman, 2020). Lékařka zabývající se DiGeorge syndromem, profesorka Donna McDonald-McGinn, vysvětluje DiGeorge syndrom následovně: „Delece chromozomu 22q11.2 je nejběžnějším mikrodelečním syndromem, což je ve skutečnosti docela matoucí, protože je to jev, o kterém většina lékařů neslyšela, částečně kvůli tomu, že měl v průběhu let více jmen. Začátkem 60. let doktor Angelo DiGeorge poprvé popsal pacienty s řadou nálezů, nesoucí jeho jméno, včetně imunodeficience, hypokalcémie v důsledku hyperparatyreózy a později i vrozené srdeční choroby. Tato triáda začala být známá jako DiGeorge syndrom (McDonald-McGinn, 2016).“

Metody genetického vyšetření DiGeorge syndromu jsou specifické tím, že není možné provést pouze základní genetické odběry, neboť tento syndrom nedokáže odhalit (McDonald-McGinn, 2016).

„Za některé charakteristiky syndromu je pravděpodobně zodpovědný gen TBX1 (hlavně srdeční vady), k dalším symptomům syndromu přispívají další geny ze ztraceného úseku dlouhého ramínka chromozomu 22–u každého něco jiného. Z toho vyplývá široká škála fenotypových projevů. Potvrzením klinické diagnózy je nález delece 22q11.2 metodikou FISH, MPLA nebo pomocí genome-wide SNP microarrays techniky (Kolísková, 2016).“

Na základě znalostí příznaků DiGeorge syndromu je třeba učinit preventivní vyšetření jako prostředek k předcházení a zachycení všech potenciálních příznaků.

³ „Teprve hlubší pochopení složitosti tohoto syndromu umožní lepší intervence. Syndrom delece 22q11.2 je mnohostranný, a proto nabízí vzhled do široké škály problémů s učením, sociálními, emocionálními a behaviorálními problémy, které jsou společné dětem postiženým jinou genetickou nebo zdravotní poruchou (Cutler-Landsman, 2020, s. 2).“

Klinika Boston children's hospital (©2005-2024) uvádí, že v některých případech, když má dítě s DiGeorge syndromem srdeční problém nebo snížené patro, může být diagnóza učiněna okamžitě. V jiných případech může diagnostika nastat později v dětství. Pokud má lékař podezření na DiGeorge syndrom, doporučí genetické vyšetření, aby se diagnóza potvrdila. Lékař většinou nabídne další vyšetření nebo testy na specifické problémy, které se přidružují s DiGeorge syndromem. Jako například echokardiografie, ultrazvukové vyšetření ledvin, rentgenové vyšetření, krevní testy (Boston children's hospital, ©2005-2024).

Oproti tomu nemocnice Phoenix children's (©2024) nahlíží na problematiku léčby DiGeorge syndromu optikou, že pro DiGeorge syndrom neexistuje žádná léčba, ale mnoho zdravotních obtíží, které DiGeorge syndrom zapříčiňuje, je možné léčit. Rodiče mohou pomoci svému dítěti vyhledat včas kompetentní pomoc. Komplexní léčba, zahrnující srdeční vady, imunitní onemocnění a další zdravotní obtíže, může pomoci těmto dětem žít zdravější život a rozvinout jejich schopnosti (Phoenix children's, ©2024).

4.2 Příklady multidisciplinární pomoci v zahraničí

V některých zemích již existuje specifická multidisciplinární pomoc osobám s DiGeorge syndromem. Jedná se o formu pomoci v nemocničních klinikách, které jsou specializované na genetické onemocnění DiGeorge syndromem. Dříve tato péče neměla komplexní charakter, ale dnes je komplexní péče o pacienty s DiGeorge syndromem uplatňována jako standard. Než tyto multidisciplinární kliniky vznikly, museli pacienti s DiGeorge syndromem podstupovat neúplnou péči (Meneses et al., 2022).

V Bostonské dětské nemocnici je klinika centra pro 22q11, která je zaměřená na multidisciplinární pomoc především dětem s DiGeorge syndromem, ale i dospělým pacientům. Nabízí rodičům možnost snadno získat pomoc, kterou jejich dítě s DiGeorge syndromem potřebuje. Poskytuje péči ve všech oborech, které jsou pro léčbu příznaků tohoto onemocnění nejdůležitější: kardiologie, kardiovaskulární genetika, program rozštěpu rtu a patra, centrum vývojové medicíny, klinika vývojové neuropsychiatrie, program krmení a polykání, program logopedie, program dysfunkce hlasu a velofaryngu. Programy pomoci v této klinice jsou odvozené od různorodých příznaků DiGeorge syndromu a jejich cílem je především prevence. Jde o to zachytit případné příznaky dalších

onemocnění, které nejsou vždy jasné (Boston children's hospitals, ©2005-2024). Seznam specializovaných pracovišť v USA a ostatních zemích lze nalézt na stránkách organizace International 22q11.2 Foundation. Většina nabízí programy pomoci zaměřené jak na odstranění či léčbu příznaků DiGeorge syndromu, tak na prevenci (International 22q11.2 Foundation, ©2022).

Z pohledu speciální pedagogiky se v této bakalářské práci věnuji logopedické pomoci a pomoci při vzdělávání.

4.3 DiGeorge syndrom a logopedická pomoc

Na příkladu bostonské nemocnice je zřejmé, že logopedická péče o osoby s DiGeorge syndromem zahrnuje široké spektrum potřeby pomoci dle jednotlivých příznaků. „Logopedii nelze chápat v rámci praktického trendu jen jako nějaký návod na odstranění vad a poruch řeči, který nám v oblasti terapie nabízí konkrétní instrukce na eliminování jednotlivých druhů narušené komunikační schopnosti bez toho, aby bylo potřeba uvažovat v širších východiscích či principech jejich efektivní aplikace (Lechta in Klenková, 2006, s. 13).“

U dětí s DiGeorge syndromem se objevuje mnoho logopedických potíží. Na základě opožděného vývoje mohou mít problémy s porozuměním a s vytvářením řeči. Někdy v tomto ohledu pomůže logoterapie a jindy je nutné věnovat pozornost strukturálním odlišnostem.

Tyto děti mohou mít komplikace při tvorbě řeči také z důvodu mechanických překážek kvůli:

- rozštěpu patra
- podslizničnímu rozštěpu
- špatnému svalovému tonusu
- velofaryngeální insuficienci

Z těchto důvodů je u DiGeorge syndromu kladen důraz na komplexní vyšetření řeči a jazyka v průběhu dětství (Boston children's hospitals, ©2015-2024).

4.4 DiGeorge syndrom a pomoc při vzdělávání

Tato kapitola bude pojednávat o přístupu multidisciplinární pomoci při vzdělávání. Děti s DiGeorge syndromem mají často specifické vzdělávací potřeby. Znalost příznaků DiGeorge syndromu, které ovlivňují komplexně vývoj dítěte, je u pedagogů nejdůležitějším faktorem pro efektivní pomoc při vzdělávání žáků s DiGeorge syndromem. Pokud tento syndrom pedagog nezná, složitě nachází úspěšnou pomoc ve třídě. Vhodnou pomocí při vzdělávání žáka s DiGeorge syndromem je speciálně pedagogická diagnostika a nastavení individuálního vzdělávacího plánu (Cutler-Landsman, 2020). Pomoc při vzdělávání žákům poskytují převážně pedagogové, nebo asistenti pedagoga, ve spolupráci s rodiči. Pedagog, asistent pedagoga či rodiče mají různou úlohu.

Úspěšné vzdělávání dítěte s DiGeorge syndromem může být podpořeno vzájemnou komunikací rodiče se školou či školkou, protože rodič má povědomí o vzdělávacích obtížích svého dítěte a může zprostředkovat informace o DiGeorge syndromu. Informace od rodiče by měly být pro pedagogy při pomoci ve vzdělávacím procesu stěžejní (International 22q11.2 Foundation, ©2022).

Donna Cutler-Landsman (2020) se specializuje na vzdělávání žáků s DiGeorge syndromem a uvádí oblasti, které by měly být zohledněny při vzdělávání, jelikož onemocnění může mít velký vliv na učení a participaci ve školní třídě. Vliv DiGeorge syndromu na vzdělávání žáka může být značný nejvíce v těchto oblastech: kognice, projev a jazykový deficit, deficit dílčích funkcí, opožděný vývoj, problémy s jemnou a hrubou motorikou, nízký svalový tonus a únava, problémy se zrakovým vnímáním, obtíže v sociálních dovednostech, problémy s chováním (ADHD, úzkost a další psychické obtíže), rysy podobné autismu (omezené zájmy, rigidita). Přímo na pobyt žáka ve třídě může mít vliv vysoká nemocnost z důvodu nedostatečné imunity, což způsobuje větší absenci žáka. Dále může často chybět ve vyučování z důvodu různých druhů lékařských vyšetření (Cutler-Landsman, 2020). Pro všechny věkové kategorie žáků s DiGeorge syndromem je doporučován speciální postup při výuce. Především je žádoucí být v menší třídě, mít dostatek času na úkoly a testy, obdržet pomoc při získávání poznámek, mít rozvrh nebo kalendář pro jasnou strukturu dne a budoucnosti, komunikace s rodinou, možnost opakování testu, ve výuce zajistit více opakování a další (Cutler – Landsman, 2020).

Na základě výzkumů byly zjištěny u žáků s DiGeorge syndromem vzdělávací obtíže v různých oblastech. Pro lepší přehlednost jsou popsány v Tabulce 1. Stejně oblasti jsou popisovány v příručce pro učitele amerického sdružení 22q Family Foundation ([2024]). Stále je však nutné brát v úvahu, že veškerá variabilita příznaků jak v oblasti zdravotních, tak vzdělávacích obtíží, je velice individuální.

Tabulka 1 Oblasti obtíží ve vzdělávání žáků s DiGeorge syndromem

Obecné kognitivní schopnosti	Diskutabilní je, jak vysoké je průměrné IQ u osob s DiGeorge syndromem a jak tento syndrom IQ ovlivňuje. Byly provedeny i studie, kdy bylo zjištěno, že IQ může být u osob s DiGeorge syndromem proměnlivé a může se měnit.
Matematika	Obtíže v představivosti matematických výpočtů, potíže se slovními úlohami.
Čtení	Obtíže v porozumění textu, významům slov, tendence myslet věci doslovně.
Projev a jazykové schopnosti	Opožděný vývoj řeči, logopedické obtíže, které ovlivňují projev, obtíže naučit se číst, psát.
Motorika	Obtíže v oslabení svalů, nízký svalový tonus, projevující se ve schopnosti úchopů držení tužky apod., může vést k opoždění ve zvládnutí úchopů, držení věcí a z toho plynoucí samostatnosti.
Paměť	Lepší schopnost zapamatovat si objekty než body, nebo rozdíly v pamatování si dle obsahu informací.
Pozornost	Obtíže se soustředěním, ADD nebo ADHD, snadná ztráta pozornosti.

Obtíže v chování a psychiatrické obtíže	Schizofrenie Úzkostné poruchy Bi-polární porucha osobnosti Autistické rysy
--	---

Zdroj: Vlastní shrnutí dle Cutler-Landsman et al., 2020, s. 21-36

5 Empirická část - kvalitativní výzkum

Charakteristika výzkumné práce

Empirická část se zabývá tím, jaké jsou zkušenosti rodičů dětí s DiGeorge syndromem s multidisciplinárním přístupem pomoci osobám s DiGeorge syndromem, a zjišťuje jejich potřebu centra komplexní pomoci pro osoby s DiGeorge syndromem. Zvolila jsem kvalitativní výzkum s použitím metody zakotvené teorie, protože může pomoci lépe osvětlit zkušenosti rodičů.

Polostrukturované rozhovory byly provedeny se šesti respondenty vybranými z facebookové skupiny pro osoby s DiGeorge syndromem a jejich rodiče.

Polostrukturované rozhovory byly provedeny dle volby respondenta na místě, které bylo pro něj nejvhodnější. V jednom případě se jednalo o kavárnu, v druhém případě o jeho kancelář v zaměstnání. Někteří respondenti z časových důvodů a vzdálenosti, protože pocházeli z jiných částí České republiky, dali přednost videohovoru. Vše bylo zaznamenáno natočením na mobilní telefon a uloženo do počítače. Na přepis rozhovorů byla použita aplikace Transkriptor.

Výzkum využil metodu zakotvené teorie podle Strausse a Corbinové (Gulová et al., 2013). Jedná se o vytvoření tří fází výzkumu: kódování otevřené, axiální a selektivní.

5.1 Cíl výzkumu a výzkumná otázka

Cílem výzkumu bylo zjistit, jaké mají zkušenosti rodiče dětí s DiGeorge syndromem s multidisciplinární pomocí osobám s DiGeorge syndromem a zda mají zájem na vznik centra komplexní pomoci pro osoby s DiGeorge syndromem. Tyto výzkumné otázky byly položeny včetně otázky, zda stávající pomoc považují za dostačující, ale během výzkumu byla výzkumná otázka zúžena na prozkoumání jejich zkušeností s multidisciplinárním přístupem pomoci. Výzkumné otázky tedy zněly:

Jaké mají rodiče dětí s DiGeorge syndromem zkušenosti s multidisciplinární pomocí v České republice? Je tato pomoc dětem s DiGeorge syndromem dostačující? Měli by rodiče dětí s DiGeorge syndromem zájem o vznik centra multidisciplinární pomoci pro osoby s DiGeorge syndromem?

V rámci výzkumu nebyla dále použita výzkumná otázka zájmu o vznik komplexní centrum pomoci, protože se k této otázce respondenti příliš nevyjadřovali. Analýza byla zúžena pouze na zkušenost rodičů s multidisciplinární péčí v České republice.

Vzhledem k tomu, že se jedná o vzácné onemocnění, je výzkum zaměřený na zkušenosti rodičů. Někdy ani odborníci nepotkají osobu s DiGeorge syndromem za celou svou praxi, proto jsou tyto zkušenosti významné. Mohou poukázat na to, že i vzácná onemocnění patří do zájmu speciálně pedagogického. Setkání se vzácným onemocněním je neobvyklou situací, kdy právě jen vlastní zkušenost může pohled na situaci rodičů dítěte s vzácným onemocněním osvětlit dalším osobám. Zkušenost, že má tyto potíže i jiný rodič, které má dítě se vzácným onemocněním.

5.2 Kvalitativní výzkum – metoda zakotvené teorie

Na výzkum bylo využito metody zakotvené teorie. Zakotvená teorie byla vybrána na základě toho, že se jedná o fenomén, který ještě není dostatečně probádaný, a v České republice neexistuje příliš mnoho výzkumů týkajících se DiGeorge syndromu.

Zakotvená teorie může dle Gulové et al. (2013) poskytnout hloubkové proniknutí do tématu kvalitativním výzkumným šetřením.

Zakotvená teorie užívá otevřeného kódování, kdy je dle Gulové text rozdělen na jednotky, kterým se přidělí kódy. Dalším postupem je axiální kódování, kdy se nachází vazby mezi kategoriemi a subkategoriemi, což jsou pojmenování opakujících se témat v rozhovorech. „Vzniká tak kompaktní pohled na sledovaný jev (Gulová et al, 2013, s. 45-64).“ Poslední fáze výzkumu je selektivní kódování.

Otevřené kódování

Otevřené kódování bylo učiněno pomocí rozboru textu v MS Wordu a přidáním komentářů, které sloužily jako kódy. Z kódů později byly vytvořeny kategorie jako v každém jednotlivém rozhovoru jevy, které byly považovány za nejvíce se opakující a nejdůležitější byly vyhodnoceny pod kategorie jako subkategorie, což bylo axiální kódování. Selektivním kódování se vytvořil příběh, který vyplynul z textu přepsaných rozhovorů.

Výběr výzkumného vzorku

Výzkumný vzorek byl vybrán z facebookové skupiny pro osoby s DiGeorge syndromem. Tato skupina je užívána také rodiči dětí s DiGeorge syndromem. Na prosbu o rozhovor se ozvalo šest rodičů. Důležité je poznamenat, že dvě z respondentek byly při zakládání sdružení Di George o. s., což poukazuje na fakt, že se ozvali rodiče, kteří jsou proaktivní a o tomto onemocnění ochotně hovoří. Vzorek je tedy nezobecnitelný, protože pokud by byl vybrán jiný vzorek, mohla by vyplynout zcela odlišná formulace ústředního příběhu.

Postup výzkumu

Výzkum proběhl při zachování anonymity respondentů (podepsán informovaný souhlas). Pro tento výzkum, na který není pohlíženo primárně z hlediska lékařského ale ze speciálně pedagogického, není důležité popisovat všechny příznaky DiGeorge syndromu u každého dítěte zvlášť. Je třeba upozornit, že rodiče dětí, které mají méně příznaků, musí též preventivně navštívit vyšetření, aby se případně zamezilo podcenění dalších příznaků, proto mohou mít i tak zkušenost s přístupem multidisciplinární péče o osobu s DiGeorge syndromem. Respondentka 5 sama upozorňovala, že její dítě nemá tolik příznaků, a zpochybňovala, zda by se vůbec do výzkumu hodila. Z hlediska setkání s multidisciplinární pomocí se však ukázaly její výpovědi být důležité. Posouzení, které dítě má více či méně příznaků bude ponecháno odborníkům. Lze pouze upozornit na otázku, jak lze vnímat souvislost mezi množstvím příznaků dítěte s DiGeorge syndromem a potřebou multidisciplinární pomoci.

Témata opakující se v rozhovorech s respondenty jsou uvedena pro přehlednost v Tabulce 2, představují nalezené kategorie v rámci otevřeného kódování.

Tabulka 2 Ukázka otevřeného kódování

1R1	R2	R3	R4	R5	R6
Neznámé postižení	Neznámé postižení	Neznámé postižení	Kde našli pomoc	Neznámé postižení	Neznámé postižení
Pátrání, proaktivita	Popření DiGeorge syndromu	Komplex příznaků	Neznámé postižení	Podcenění DiGeorge syndromu	Neinformovanost

Neinformovanost	Bezradnost	Bezradnost	Komplex příznaků	Preventivní obcházení lékařů	Bezradnost
Podcenění DiGeorge syndromu	Potřeba podpory ve škole	Neinformovanost	Bezradnost	Kde našli pomoc	Podpora ve vzdělávacím procesu
Bezradnost	Neměla čas na sebe	Potřeba podpory ve škole	Komplexní péče		Podcenění DiGeorge syndromu
Potřeba podpory ve škole	Komplexní péče	Obcházení lékařů	Obcházení lékařů		Pátrání, proaktivita
Komplexní péče, komplex příznaků	Méně příznaků	Potřeba podpory rodiče	Proaktivita		Kde našli pomoc
Obcházení lékařů	Obcházení lékařů, proaktivita,	Kde našli pomoc	Podpora ve škole		
Kde našli pomoc	Potřeba podpory rodiče, pátrání, kde našli pomoc		Kde našli pomoc		

Zdroj: Vlastní analýza rozhovorů

5.3 Výsledky otevřeného kódování

Výsledky otevřeného kódování se ukázaly v 6 kategoriích.

1. Neznámé postižení

Pojem neznámá nemoc/postižení je pojmenování odpovídající situaci rodičů a jejich zkušeností z laického pohledu. Nikdo z rodičů neoznačil DiGeorge syndrom za vzácné

onemocnění. Vnímají situaci tak, že jejich dítě má nějaké neznámé postižení nebo nemoc, kterou často neznají ani lékaři. Perspektiva rodičů je poznamenána neinformovaností, že se jedná o vzácné onemocnění, a celý tento fenomén potom chápou spíše jako chybu lékařů než obecně jako problematiku vzácných onemocnění. Nechápu, proč toto postižení nikdo nezná. Zatěžuje je, že obvykle oni musejí říkat odborníkům a lékařům, co má jejich dítě za diagnózu.

Děje se tak i v situacích, kdy dítě mělo hodně příznaků, a přesto rodičům dle jejich tvrzení nikdo neřekl, co jejich dítěti je. Ukazuje se zde problém dvojího genetického testování, kdy jeden test ukáže, že dítě je v pořádku. Když se potom provede další speciální genetické testování FISH, které není tak obvyklé, prokáže se právě DiGeorge syndrom. Respondentka 1 se setkala s tím, že jí lékařka na genetice neřekla všechny příznaky DiGeorge syndromu napoprvé. Teprve až nastala situace, při které se projeví další charakteristické příznaky, byla ochotná vše sdělit.

(R1) „A vlastně jsem udeřila hned na tu genetičku. Dohodla jsem si s ní návštěvu a ona asi po půl hodině, když konstatovala, že vypadám jako rodič, který je dostatečně stabilní, mi řekla celý rozsah a najednou vytáhla ze šuplíku popis symptomů anglicky mluvícího sdružení 22q11, kde právě spoustu věcí bylo, takže jsem si našla odkaz na stránky.“

Respondentka také mluví o tom, že ne každý lékař dokáže vše poznat. Uvedla specifický příznak DiGeorge syndromu, kdy může mít dítě podslizniční rozštěp patra.

(R1) „Ale pan doktor s tím neměl takovou zkušenost a měl krátký tlustší prsty, takže to nezjistil. Takže nám řekli, že to nemá, takže chci jenom říct, že i když ty doktoři informovaní jsou, tak to ještě neznamena, že s tím umějí dobře nakládat.“

Další lékař jí podslizniční rozštěp patra potvrdil. Takže respondentka se setkala s tím, že komplexní péče byla ne vždy úplná.

(R1) „Ale to informování vůbec nebylo. Vlastně spoustu věcí ani řada těch odborných doktorů neznala.“

Respondentka 2 měla zkušenost s tím, že toto postižení sama neznala. Na rozdíl od odborníků se neznalost u rodičů dá očekávat.

(R2) „Jenom jsem dostala vysvětlení z genetického hlediska, co to pro nás jinak znamená. Neměla jsem o tom vůbec páru a nikdo mi k tomu nikdy nic neřekl.“

Neznalost okolí a pocit, že nikdo o tomto postižení nic neví, vedly k tomu, že bylo dítě vnímáno pouze jako dítě s těžkou operací srdce, a proto mělo opožděný vývoj.

(R2) „Potom vlastně škola nebo pedagogicko-psychologické poradně, nikdo o DiGeorge syndromu nic nevěděl a tím, že já jsem si ho dlouhou dobu nepřipouštěla, tak jsem ho vlastně ani nezmínila. Takže my jsme nepracovali s dítětem s DiGeorge syndromem, ale s dítětem, co mělo těžkou operaci srdce, a tudíž je opožděné, nikdo nic nevěděl a nikdo mi s tím vlastně nepomohl.“

Respondentka 3 mluví o tom, že se setkala s neinformovaností, kdy toto onemocnění neznala ani lékařka těsně před důchodem.

(R3) „Co se týče informací o DiGeorge syndromu u odborníků, tak většinou jsme se setkávali s tím, že například pediatr nebo ortoped vůbec o té nemoci nevěděl, takže si myslím, že to povědomí o té nemoci je nedostatečné, téměř žádné. Takže i paní doktorka, pediatřička těsně před důchodem, si musela všechno zjišťovat. A opravdu nevěděli, co to je a co to obnáší.“

Dále říká (R3): „... že vlastně to není tak popsané, jako jsou různá ostatní postižení, kdy ten rodič ví, co ho může...“

Respondentka 4 má chlapce s hodně příznaky, jak sama tvrdí. (R4): „... jinak má opravdu tu vadu imunity, rozštěp patra, je vlastně hluchoněmý. On to má komplexně, vypadaly mu všechny zuby, protože nemá to jodizované calcium, že jo. Takže on to má komplexně.“ I když se u chlapce objevuje kombinované postižení, tak se jí přesto stává, že lékaři nebyli informováni a DiGeorge syndrom neznali. Uvádí, že raději lékaře informuje sama.

(R4) „Stává se mně běžně, že přede mnou otevírají Google, tak jim vždycky řeknu, ať ten Google zavřou, že jim to radši řeknu, jako že to je hodně blbý, že doktor vůbec otevírá Google.“

Respondentka 6 přidává, že s neinformovaností lékařů se setkává opakovaně i po potvrzení diagnózy.

(R6) „*No tak to bylo častý. Musím říct, že se nám to stává i dneska, když přijedeme prostě na pohotovost, nebo jde někam na vyšetření nově, kde je poprvé, tak vlastně nám většinou řeknou, že vůbec nevědí, co DiGeorge syndrom je. Takže nevědí prostě.*“

Tyto výpovědi dokládají, jaká je zkušenost rodičů dětí s DiGeorge syndromem v oblasti informovanosti. Málokdo zažije pocit, že přijde k lékaři nebo jinému odborníkovi s onemocněním, které má viditelné příznaky, a lékař se místo rady musí sám informovat. Zkušenosti těchto rodičů poukazují na to, že nejde pouze o neznalost nebo neinformovanost lékařů, ale že se jedná o ne příliš známé onemocnění.

2. Setkání s podceněním, popřením DiGeorge syndrom, neúplnou pomocí

Respondentka 1 měla zkušenost s tím, že jí lékařka na genetice neřekla vše o DiGeorge syndromu a potom od ní zjistila vše, až když došlo k situaci, kdy její dcera utrpěla zlomeninu, protože se nekontrolovalo to, co se kontrolovat mělo: vápník a příštítná tělíska. Lékařka de facto podcenila důležitost větší informovanosti rodiče.

(R1) „*I když ze začátku já jsem jí věřila, ale pak tam bylo, že v necelých 3 letech nebo 2 letech dcera spadla z pískoviště a zlomila si předloktí. Byl to takový malý pád, takže já naštěstí nějak jako intuitivně jsem si to spojila, že to může být z DiGeorge. (...) A protože jsme to neřešili, metabolismus vápníku, příštítná tělíska a podobně, tak ona vlastně, už předtím, než si zlomila tu ruku, tak už měla vlastně ten projev řidších kostí. A měla usazený vápník v ledvině.*“

Důležitost změny přístupu v podávání informací o DiGeorge syndromu vidí v tom, že lékařka na genetice mohla řešit diagnózu komplexně už od začátku a předcházet tak zbytečným až fatálním zdravotním komplikacím.

(R1) „*že vlastně, kdybychom to třeba řešili od začátku, tak dcera nemusí mít nefro karcinom jedny ledviny, jediný, kterou má. Tak to jsou vlastně jako fatální záležitosti, že.*“

Respondentka 5 zažila situaci, kdy lékař může diagnózu popřít a hodnotit dítě podle jiných měřítek než přes vliv DiGeorge syndromu. Vzhledem k mírným obtížím dítěte však podceněním DiGeorge syndromu lékaři neřešila.

(R5) „*Tak to naštěstí, neměli jsme, jakoby setkali jsme se v nemocnici s jednou paní doktorkou, která byla absolutně mimo, protože jí všechno vadilo. Že neumí a umí, že by to*

měla zvládat, jako že nejlí a také nepřibírá. A přitom to bylo vlastně součástí toho syndromu, takže to vlastně byl nějaký kardiolog v nemocnici, ale jinak tím, že to nebyl náš spádový doktor, ke kterému jsme chodili často, tak jsem to nijak neřešila.“

Respondentka 2 mluví o situaci, kdy došlo k popření diagnózy, že by její dcera měla DiGeorge syndrom, nejen lékařem, ale především se ve vlastní rodině podcenila dceřina nemoc.

(R2) „. kdy vlastně se musím přiznat, že když jsem žila s jejím biologickým otcem, tak nějakým jeho nastavením došlo i u mě k potlačení jejího syndromu, kdy jsme na něj vlastně jako by zapomněli.“

U dcery respondentky 6 došlo k podcenění DiGeorge syndromu v oblasti školství, konkrétně při maturitní zkoušce.

(R6) „Vlastně ještě pardon teďko řešíme, s tím vlastně souvisí problém, kdy naše dítě vlastně skládalo maturitní zkoušky. Přičemž vlastně o jeden bod neprošla jednou zkouškou, a to z českého jazyka, a jinak vlastně bylo to i nepozorností způsobený, protože oni měli takový archy, do kterých si to zapisují jako vedle nanečisto. A pak načisto to přepisují. A v těch nanečisto to měla zaškrtlé, a v těch načisto už ne, ale nikdo jí to už jako neuzná. A nikdo nic a vlastně pedagogicko-psychologická poradna ji poškodila, protože ji znevýhodnila v tom, že jí dala málo času. Mohla jí navýšit čas. Ale to jsme se dozvěděli vlastně až později, když jsme to začali řešit, no.“

Na rozdíl od této zkušenosti dítěti respondentky 1 pedagogicko-psychologická poradna pomohla a dcera dostala možnost mít při maturitní zkoušce více času. *(R1) „A jediné, co pak měla, byla úleva. Úleva v rámci maturity, že dostala víc času, úleva ve smyslu víc času třeba na ten Scio test.“*

Podcenění DiGeorge syndromu rodiče zažívají v různých oblastech, ve zdravotnictví, v rodině a ve školství. Z příkladu lékařky na genetice, která se bojí informovat rodiče o všech příznacích, aby to psychicky ustáli, vyplívá, že důvodem podcenění není pouze neinformovanost. Důvodem může být i komplexnost příznaků DiGeorge syndromu a fenomén neznámé nemoci.

3. Proaktivita rodičů

Ve výzkumném vzorku respondentů jsou vesměs rodiče aktivní kromě jedné, která má chlapce s méně příznaky. Mají společné to, že proaktivně hledají komplexní péči pro své děti s DiGeorge syndromem. Respondenti mluví o tom, že musí sami hledat informace, především v zahraničí, nebo jak založili sdružení.

Respondentka 1 se v rozhovorech projevuje jako nejvíce proaktivní. Informace hledala v zahraničí, aktivně vyhledávala pomoc a zaměřovala se i na pomoc skrze sdílení zkušeností s ostatními rodiči a lékaři. (R1) „*A začala jsem teda víc pátrat v zahraničí a začali jsme potom dělat i ta setkání s lékaři a rodiči a začali jsme sdílet zkušenosti.* Také hledala specialisty, kteří by jí pomohli lépe než ti, kteří problematiku neznají. (R1) „... *takže jsem vlastně i pátrala, jaký lékaři s tím mají zkušenost a kam vůbec jít ...*“

Respondentka 6 popisuje zkušenost se zakládáním sdružení DiGeorge syndromu společně s respondentkou 1 před dvaceti lety. Aktivně vyhledávaly informace o DiGeorge syndromu a musely komunikovat i s nemocnicemi v zahraničí, kde již před dvaceti lety byla informovanost o syndromu lepší než v České republice.

(R6) „*Nebyly žádné informace, ani nebyl ten spolek, takže vlastně my jsme byly mezi prvníma s paní P., že jo? Byly jsme první, kdo se vlastně nějakým způsobem začal snažit a hledal na internetu. U nás toho bylo velmi málo, takže z těch zahraničních zdrojů jsme musely všechno zjišťovat. Dokonce jsme kontaktovaly různé nemocnice v Kanadě, v Americe, abychom se prostě dozvěděly víc informací.*“

Proaktivita rodičů byla též nutná v oblasti zdělávání, při hledání vhodné speciálně pedagogické podpory. Zvláště pak respondentka 1 zmiňuje, že na základě znalosti diagnózy DiGeorge syndromu, se jí podařilo najít adekvátní péči. (R1) „*Naštěstí my jsme s tím ale pracovali. Takže byla možná ta inkluze. Ale když s tím někdo nepracuje, nebo u toho dítěte je nějaká vyšší citlivost a vnímavost, což je taky skoro u všech těch dětí s DiGeorge...*“

Respondentka 2 mluví o náročnosti obstarání komplexní péče pro dítě s DiGeorge syndromem. Respondentka 2 mluví o proaktivitě jako o celém procesu, jak všechno zajistit, aby se dítě zdravě vyvíjelo.

(R2) „Jo čekací doby byly dlouhý, někdy. A někdy to šlo hned. To tak jako záleželo, ale jinak celý tenhle proces, tohle všechno zajistit, aby se dítě zdravě vyvíjelo tak, jak v možnostech jeho samotného a okolí, co může pomoci, je velmi náročný.“

Respondentka 4 má syna s více příznaky DiGeorge syndromu a využívá všech možných terapií. Dokonce cestuje za terapiemi do zahraničí, což úplně zvykem nebývá a jen to podtrhává rodičovskou aktivitu, protože cestování s dítětem s kombinovaným postižením je náročné.

(R4) „No to je takový komplexní, no. Tak v podstatě my využíváme vlastně úplně všechno. My chodíme na různé terapie, vlastně kde to jde, tam chodíme. Jak ergo, tak fyzioterapie pak chodíme na neurorehabilitace placený. Máme psa canisterapeutického a asistenčního zároveň, na hipoterapie jezdíme. Tak hlavně tu logopedii, jakože znakový jazyk ještě využíváme, pak jsme chodili aj na neurologopedii, ale jezdili jsme do Polska, protože tady to nikdo nedělá vyloženě.“

Já jsem nakloněná i tomu, že fakt hledám ty odborníky v zahraničí. Jezdíme fakt do toho Polska, na Slovensko jezdíme, do Turecka na delfinoterapie lítáme. Jo, dostupnost je velká, ale zase je to finančně náročný.“

4. Touha po pomoci

Rodiče často vyslovují nevědomě potřebu pomoci. Jedná se o pomoc pro jejich děti i pro sebe. Lze vidět, že komplexní péče o dítě s DiGeorge syndromem je náročná pro rodiče a jejich psychohygienu. Výzkum vlastně taktéž zachytil fenomén pomoci samotným rodičům dětí s DiGeorge syndromem, kdy jejich potřeba pomoci poukazuje na nutnost zajištění komplexní pomoci v širším měřítku.

Jak uvedla respondentka 1, byly pro získání komplexní pomoci v oblasti lékařské péče důležité kontakty mezi jednotlivými lékaři a jejich osobní doporučení. (R1) „Že, ale tam nám právě pomohlo velmi, takže tato logopedka.“

Respondentce 4 pomohla facebooková skupina DiGeorge syndromu.

(R4) „Mě hodně pomohla právě ta skupinka, když jsem vlastně byla těhotná, tak jsem vlastně na jednu nějak narazila.“

Respondentka 2 zmiňuje, že jí nejvíce pomohly internetové stránky sdružení DiGeorge syndromu.

(R2) „... takže pomáhaly mi publikace, pomáhal mi ten web a paní P. a sama jsem si to díky ní vlastně vyhledala. Nikdy jsem si nic jako sama nepřekládala, protože díky ní je spousta publikací přeložených.“

Dále uvádí náročnost komplexní péče o dítě s DiGeorge syndromem, již vnímá i z finanční stránky. *(R2) „Bylo to velmi náročné. Velmi náročné na čas na vlastně i na peníze, na psychiku.“*

Respondentka 3 potvrzuje náročnost komplexní péče vzhledem k uvědomění si celé šíře příznaků DiGeorge syndromu u svého dítěte.

(R3) „Myslím si, že hodně důležitá je právě psychická pomoc i co se týče té péče rodičů, protože myslím, že pro rodiče je to taky hodně náročné. Najít tu hranici, kdy dítě není přetěžované. Zjistit, co vlastně může zvládnout a co nemůže, že vlastně to není tak popsané, jako jsou různá ostatní postižení, kdy ten rodič ví, co ho může čekat a kam se až to dítě jako může třeba dostat jako v inteligenci, ve zdraví a podobně. Ale tahle nemoc je tak strašná, ty nůžky jsou tak strašně široce rozevřené, že to dítě může být úplně v pořádku a vůbec se to za celý život třeba nezjistí, až po opravdu těžké postižení zdravotní, mentální, psychické. Takže tohleto je podle mě o to náročnější mít dítě s tímhleto postižením, že ten rodič pořád čeká, doufá, přeskakuje levely, co zvládáme, co nezvládáme. Takže tohleto je fakt jako hodně náročný.“

Respondentka 6 souhlasí s komplexitou pomoci, nicméně pokládá za pomoc i pouhé sdílení zkušeností s ostatními rodiči s DiGeorge syndromem.

(R6) „Potřebovali by pomoc v at' už asistenci, nebo s tím, že jim pomůžou na úřadech. Tak, když už jsou větší s tím, že řeknou, co vaše dítě potřebuje, co je pro něj vhodný nevhodný A i to, že vlastně se setkáte s dalšíma lidmi, který tím procházejí a řeknou vám, jaký mají zkušenosti, co a jak to je taky důležitý no.“

5. Bezradnost

Řada rodičů se v multidisciplinárním přístupu setkala s problémem, kam dítě zařadit v systému vzdělávání kvůli šíři různorodých příznaků DiGeorge syndromu. Rodiče zažili

také podcenění DiGeorge syndromu a nepochopení nutnosti speciálního přístupu ve vzdělávání. V některých případech se rodiče setkali se špatnou prognózou od speciálních pedagogů, kterou překonali, a s dítětem pracovali tak, že se zlepšilo, a mohlo jít do základní školy i bez asistenta. Někdy dávali najevo určitou bezradnost, zda je lepší vzdělávání s asistentem apod.

Respondentka 2 založila lesní školku, protože byla bezradná a nevěděla, kam jinam by dcera chodila.

(R2) „A v poslední řadě nebo v neposlední řadě jsem necítila, že by dcera měla nastoupit do klasické mateřské školy. Měla jsem z toho strach zvláště z té vesnické, a tak jsem spoluzaložila se svojí kamarádkou lesní mateřskou školku právě hlavně kvůli dceři, aby někde rozvíjela přirozeně svůj pohybový aparát a aby někde byla přijímaná bez předsudků, protože děti v lesních mateřských školách dle mého přesvědčení jsou vedeny trochu jinak než v klasických školkách.“

Podobně se cítí Respondentka 4, která aktuálně řeší, do jaké školy vlastně její syn s DiGeorge syndromem může patřit.

(R4) „Jo, tak v české školce, která je spíše pro ty duševní poruchy, jako mají tam nějakýho downíka, ale většinou tam jsou autisti. Mezi nimi teda je s úplně s jinou diagnózou. No ale v podstatě vlastně se tam hodí, protože on má přidružený i autismus, takže jak se to vezme, no jo.“

Respondentka 3 měla zkušenost s pomocí asistenta pedagoga, předpokládala, že by dcera bez něj měla s výukou problémy. *(R3) „A dcera chodila na běžnou základní školu, kterou by asi bez asistenta pedagoga velmi těžce zvládala. Díky asistentovi pedagoga ale zvládala učivo na trojky.“*

Respondentka 6 popisuje bezradnost v situaci, kdy si na různých vzdělávacích stupních s tímto syndromem nedokázal nikdo poradit, protože ve škole neměli žádnou zkušenost.

(R6) „Na základní škole na 1. stupni vlastně bylo všechno v pořádku. Na 2. stupni už to bylo těžší. Přímou aby dokázali pracovat s někým, kdo má DiGeorge syndrom, tak většinou se s tím setkávali jako poprvé, nikoho takovýho neznali, nedokázali s tím pracovat, nevěděli vlastně co.“

Respondentka 5 svěřuje svoji bezradnost nad tím, zda k opoždění vývoje došlo jako příznak DiGeorge syndromu, nebo to byl důsledek dlouhodobé hospitalizace. Podobnou zkušenost má Respondentka 2.

(R5) „Nevím, jestli to je právě tím syndromem anebo to je právě třeba nemocnicema, že je trošičku opožděný ve vývoji. A co se týče vlastně dozrávání jako centrální nervové soustavy. Ale jestli jako já to tím syndromem tak asi ano.“

(R2) „Nicméně, opožděný vývoj, potom samozřejmě logopedické problémy, opožděná řeč, to všechno se potom vázalo, ale víc, než s DiGeorgem jsem si myslela, že se to spíš váže k tomu, že prostě, když ostatní děti rostly a vyvíjely se, tak ona ležela v nemocnici, takže jsem to nepřikládala ze začátku DiGeorge syndromu.“

6. Potřeba speciálně pedagogické pomoci

Rodiče často vyslovují přání vědět, na co jejich dítě s DiGeorge syndromem má, aby jim někdo dokázal říci, co jejich dítě dokáže a co už nedokáže vzhledem k jeho postižení. V podstatě nevědomě poptávají potřebu speciálně pedagogické diagnostiky u odborníka, který by znal DiGeorge syndrom a věděl, jak tyto děti odborně diagnostikovat.

Často zmiňují případy, kdy by bylo vhodné potkat specialistu na logopedické obtíže, které se vyskytují nejčastěji u DiGeorge syndromu. Například logopedické obtíže mechanického původu, které by bez operace nebo odstranění překážky bránily dítěti v mluvení.

Respondentka 3 sdílí zkušenost, kdy logopedickou vadu odhalila učitelka v mateřské školce.

(R3) „A ano, my už vlastně začali docházet před vstupem na základní školu, kdy dcera měla odklad, měla teda mírně opožděný vývoj, měla opožděný vývoj i řeči, ale ve 4 letech se zjistilo, že hodně špatně slyší, protože vývoj řeči byl opožděný, takže opožděný vývoj řeči byl z důvodu toho, že se zjistilo, že dcera špatně slyší, ale zjistilo se, že má užší zvukovody a že má velkou nosní mandli. Takže to může být tím. Došlo k odstranění nosní mandle. Dcera začala líp slyšet, takže i ta řeč se zlepšila v tomhle okamžiku. Na to přišla paní učitelka v mateřské škole a ne logopedka, což mě dost překvapilo.“

Respondentka 4 zmiňuje problematičnost současné praxe, kdy při daném klasifikování speciálně vzdělávacích zařízení chybí možnost individuálního přístupu. Sama se snaží své dítě, co nejlépe rozvíjet, učí ho například i znakový jazyk.

(R4) „A už jsme měli problém zařadit se do nějaký školky, i když chodíme do specky, tak to byl problém, protože ony ty specky jsou většinou právě tady, konkrétně pro autisty. (...) My máme jít do 1. třídy a vlastně ho nikde nechceme, protože pro neslyšící nemůže jít, protože je i mentálně postižený a oni berou striktně jenom podle, takže určitě nás to ovlivňuje a nejspíš bude muset jít do školy pro mentálně postižený. Zase se vlastně nebude moct jako rozvíjet, protože vlastně tam nikdo neumí ten znakový jazyk. Ty školy neexistují prostě.“

Nicméně si chválí spolupráci se speciálními pedagogy, jejichž pomoc je nezbytná, neboť syn je díky mnoha příznakům v podstatě klasifikován jako osoba s kombinovaným postižením. *(R4) „A co se týká jako ohledně třeba těch speciálních pedagogů, tak já bych řekla, že ti neví třeba konkrétně ten DiGeorge syndrom, ale určitě se s nima mluví daleko líp a snaží se zase ty jiný vady kompenzovat, kde to znají. Třeba například ten logoped (...) takže jo jako v podstatě s těma se dá určitě jako domluvit líp no.“*

Respondentka 6 sděluje svoji frustraci z chybějící podpory v minulosti a obává se, jak se bude v životě její dcery DiGeorge syndrom vyvíjet.

(R6) „Vůbec, co nás čeká, jaké jsou vyhlídky vůbec, když byla malinká, že jo, co to obnáší. Co máme čekat, protože tady nebyl nikdo schopnej nám vlastně vysvětlit, jaká je ta prognóza.“

Potřebu speciálně pedagogické podpory lze najít u respondentů, kteří využívali speciálně pedagogická centra, hovorově nazývaná „espécéčka“. S jejich službami jsou rodiče většinou spokojeni, i když se zde setkávali s neznalostí DiGeorge syndromu, a tudíž se jim většinou nedostalo pomoci na míru.

(R1) „My jsme nechodili do pedagogicko-psychologické poradny, protože ve školce, kde A byla, bylo speciálně pedagogické centrum. A to velmi dobře fungovalo.“ Přesto oproti tomuto výroku zpětně tvrdí, že jim to výrazně nepomohlo. *„Ani to SPC, kde byli fajn lidi, tak stejně by nám neuměli pomoci, takže jsem si musela najít tady ty vesměs speciální odborníky.“*

(R4) „A máme tu dokonce máme 2 espécéčka, protože jak je neslyšící, tak vlastně spadá pod neslyšící, ale zároveň vlastně patří do těch komplexní. Takže vlastně máme 2 espécéčka, i pro ty duševně nemocný, no.“

Respondentka 2 navštěvovala se svým dítětem pouze pedagogicko–psychologickou poradnu. (R2) „Poradnu, ale až ve školním věku dítěte, kdy začalo mít obtíže, které bylo potřeba podchytit. Teprve pak jsme zašli do pedagogicko-psychologické poradny....A v poradně nám vlastně pomohli nastavovat to postupně tak, aby to dcera zvládala, a pomáhají nám doted', ale speciální pedagog, přímo jakoby ve škole, nám nijak nepomohl.“

Respondentka 6 taktéž potvrzuje zkušenost, že speciální pedagog jí nepomohl.

(R6) „Spíš je problém, že ty učitelé ani ty speciální pedagogové nebo ty psychologové, co tam jsou na školách, tak vlastně jako žádným způsobem nejsou schopný vlastně pomoci.“

Poptávka po speciálně pedagogické pomoci je zřetelná u většiny respondentů.

5.4 Axiální kódování

Postupem dle Strausse a Corbinové (in Gulová et al., 2013) byly vyznačeny subkategorie a kategorie, které byly považovány za nejdůležitější. Obsahově se nacházely u všech nebo u většiny respondentů. Nejvíce byla zachycena kategorie neznámé postižení, subkategorie proaktivita, která byla zakomponovaná do kategorie neznámé postižení, protože s tímto pojmem souvisí vlastně všechny zkušenosti s multidisciplinární péčí, kterou rodiče zažívají. Pokud by postižení bylo známé, nejspíše by i jejich zkušenosti s multidisciplinární péčí byly odlišné.

Dle paradigmatického modelu je vytvořena tabulka postupu:

A) příčinné podmínky, B) jev, C) kontext, D) intervenující podmínky, E) strategie jednání a interakce, F) následky (Gulová et al, 2013, s. 58).

Tabulka 3 Axiální kódování

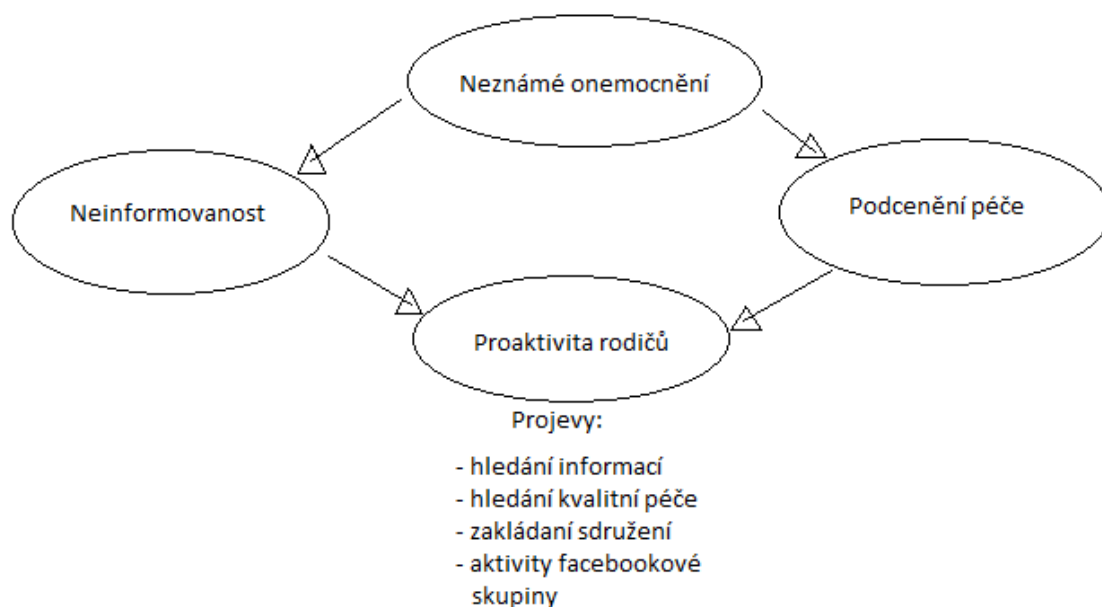
Fáze	Popis
A) Příčinné podmínky	Neinformovanost
B) Jev	Neznámé postižení

C) Kontext	Podcenění DiGeorge syndromu
D) Intervenující podmínky	Neúplná komplexní péče
E) Strategie jednání a interakce	Proaktivita rodičů
F) Následky	Vznik sdružení, podpory rodičů dětí s DiGeorge syndromem.

Zdroj: Vlastní analýza rozhovorů

5.5 Výsledný ústřední jev

Obrázek 1 Grafické znázornění výsledného modelu



Zdroj: Vlastní analýza rozhovorů

Selektivní kódování vytváří kostru příběhu. Všechny rozhovory pokrývá zásadní téma, kdy respondenti nehovoří o vzácném onemocnění, přestože se setkávají se vzácným onemocněním. O onemocnění mluví všichni různě, kategorie tedy byla zvolena dle jejich jazyka, kdy si všimají, že onemocnění DiGeorge syndromem nikdo nezná, nebo jen minimum lékařů, či speciálních pedagogů, logopedů. Je to pro ně jakási neznámá nemoc. Tato situace je odlišná například u rodičů, které mají dítě se známou nemocí.

Objevuje se podobný příběh, který je nicméně ovlivněn tím, že u tohoto syndromu nelze příliš zevšeobecňovat kvůli různé šíři příznaků DiGeorge syndromu. Rodiče se snaží najít sami co nejlepší péči pro své dítě s DiGeorge syndromem. Setkávají se s neúplnou komplexní péčí, nebo s podceněním DiGeorge syndromu. Setkávají se s neinformovaností lékařů, odborníků, speciálních pedagogů, pedagogů. Setkávají se s nepochopením situace. Většina z nich reaguje na tuto situaci tak, že je proaktivní. Zkušenost rodičů dětí s multidisciplinárním přístupem k osobám s DiGeorge syndromem je protkaná zkušeností se setkáním s neznámým onemocněním a z toho plynoucí neznalostí nebo neinformovaností lékařů, odborníků, speciálních pedagogů nebo pedagogů.

Na základě této neinformovanost pak může docházet k podcenění DiGeorge syndromu a méně kvalitní komplexní péče než při zkušenosti se známým onemocněním. Respondenti jsou tedy motivováni být proaktivní a dělat vše pro své dítě, aby mělo kvalitní komplexní péči.

6 Zhodnocení a doporučení / výsledky a diskuze

Shrnutí

Cílem výzkumu bylo zjistit zkušenosti rodičů s přístupem multidisciplinární pomoci jejich dětem s DiGeorge syndromem.

Výzkumnými otázkami byly následující otázky:

Jakou mají zkušenost rodiče dětí s DiGeorge syndromem s přístupem k multidisciplinární pomoci?

Jaký mají zájem o vznik centra komplexní pomoci?

Výzkum byl učiněn za pomoci zakotvené teorie, výsledný příběh vyplynul z procesu nejprve první fáze otevřeného kódování, axiálního kódování a selektivního kódování.

Setkání s neznámým onemocněním – setkání s podceněním – neúplná péče – proaktivita – vznik sdružení, internetových stránek.

Zkušenost rodičů dětí s DiGeorge syndromem s multidisciplinárním přístupem je taková, že vzhledem k tomu, že se jedná o neznámou nemoc, vede k setkávání se s neinformovaností odborníků, pedagogů, speciálních pedagogů. Rodiče z výzkumného vzorku jsou ale proaktivní kromě jedné, u jejíhož dítěte se vyskytují menší příznaky. V rozhovorech rodiče nevysloví, že by DiGeorge syndrom bylo vzácné onemocnění, jednají s tímto onemocněním tak, jako kdyby mělo být známé. Pro kódování a využití v případě kategorií je tedy tento jev označen jako neznámá nemoc, i když autorka ví, že se jedná o vzácné onemocnění. Dochází tedy k příběhu, který je zakotvený v textu rozhovorů, je jím zkušenost s neznámou diagnózou a z toho plynoucí potřeba multidisciplinárního přístupu pomoci od specialistů na DiGeorge syndrom. Rodiče se také setkávali s podceněním nebo až popřením DiGeorge syndromu, což mělo za následek neúplnou péči, ať už se jednalo o podcenění v oblasti zdravotní péče nebo speciálně pedagogické péče. Na tento popud rodiče mají tendenci být proaktivní. Zakládají sdružení a snaží se o osvětu. Mají také touhu po kvalitním zhodnocení svého dítěte jak v speciálně pedagogické diagnostice, tak v lékařské oblasti, čímž se poukazuje na jejich potřebu vzniku komplexního centra pomoci osobám s DiGeorge syndromem. Zkušenost ukazuje, že

komplexní péče u osob s DiGeorge syndromem je doposud často neúplná kvůli neznalosti odborníků lékařů či speciálních pedagogů.

Zájem o vznik centra komplexní pomoci rodiče krom jedné vyjádřily kladný, ale v podstatě všichni rodiče poukazovali na to, že jim pomáhají internetové stránky sdružení a/nebo facebooková skupinka. Největší oporu nacházejí v sdružení, což je také forma proaktivity. Celkově většina respondentů nejvíce postrádá specialisty na DiGeorge syndrom. V oblasti zdravotnictví, vzdělávání i speciální pedagogiky by rodiče ocenili minimálně to, aby o DiGeorge syndromu někdo věděl.

Diskuze

V této diskuzi tedy bude také řešen vztah DiGeorge syndromu a vzácného onemocnění. Strukturovaný rozhovor nebyl primárně vytvořen se zaměřením na problematiku vzácných onemocnění. Ale z rozhovorů vyplývá bezradnost nad neznámou nemocí a nad neinformovaností, což jsou charakteristické znaky pro vzácné onemocnění. Z perspektivy znalosti tohoto fenoménu je možné vnímat situaci, která se respondentům stává a zkušenosti, které zažívají, zcela odlišně. Zklamání respondentů z absence nebo podcenění v komplexní péči o dítě s DiGeorge syndromem v České republice může povědomí o vzácných onemocněních posunout jiným směrem, zejména když vyvolá proaktivitu a snahu o vytváření osvěty.

Na internetových stránkách sdružení DiGeorge syndromu není zmíněno, že se jedná o vzácné onemocnění a co to pro rodiče může obnášet. „Kromě sdružování a výměny zkušeností je jedním z hlavních důvodů, proč bylo sdružení Di George o.s. založeno, skutečnost, že doposud je o syndromu Di George jen velmi málo informací v českém jazyce a proto je i obecná informovanost o tomto syndromu v ČR velmi nízká (Sdružení Di George o.s, 2024).“

V diskuzích sdružení se často řeší neinformovanost lékařů, nebo malý počet lékařů, kteří se setkávají s těmito pacienty ve své praxi. Avšak nezdůvodňují, proč zde taková situace je, proč zrovna toto onemocnění zdánlivě nikdo nezná. Nevědí, že rodiče mohou využít systému podpory vzácných onemocnění jako takových, protože rodiče často prožívají podobné zkušenosti, když mají dítě se vzácným onemocněním. Rodiny osob se vzácným

onemocněním mohou totiž prožívat podobné situace jako rodiče dětí s DiGeorge syndromem.

Proaktivita respondentů se projevuje jako největší téma, které přesahuje do všech rozhovorů. Je daná tím, že jde o vzácné onemocnění, protože u běžných postižení nebo onemocnění vždy poradí lékař, odborník nebo speciální pedagog.

Diagnostikování vzácných onemocnění obsáhle řeší ve Fakultní nemocnici v Motole, kde publikovali knížku „Vzácná onemocnění u dětí, Motolské pediatrické semináře 2“. „Zdánlivě paradoxní titul naší knížky, který naznačuje častost vzácných nemocí v běžné pediatrické praxi, vyjadřuje dilema současné pediatrie: Praktický dětský lékař či lékař dětského oddělení nemocnice nevystačí s rutinní diagnostikou a terapií běžných zdravotních problémů. Právě jeho úkolem je rozpoznat u dětí vzácná onemocnění, protože včasným zachytem přispěje k etiopatogenické diagnóze, k terapii a v některých případech i záchraně života. To vyžaduje průběžnou aktualizaci medicínského vzdělání v celé šíři nových poznatků (Lebl et al., 2018, s. 14).“

Autoři zároveň souhlasí, že pro vzácná onemocnění je třeba komplexního přístupu. „Postupně se, hlavně pod tlakem pacientů, kteří zápasili s problémy a přístupem k efektivní péči, rozvinula řada iniciativ, které se snaží tyto problémy komplexně řešit a zajistit profesionální přístup ke správným medicínským postupům pro tuto velkou škálu nemocí (Šedivá in Lebl et al., 2018, s. 15-16).“

Pro pochopení aktuální situace ohledně vzniku komplexního centra pomoci pro osoby s DiGeorge syndromem v České republice je podstatné zmínit osobní rozhovor s lékařem MUDr. Adamem Klocperkem, Ph.D. uskutečněný 22. března 2024. MUDr. Klocperk je imunolog, dlouhodobě se zabývá DiGeorge syndromem, má zkušenost s pacienty s DiGeorge syndromem a s problematikou tohoto onemocnění. Multidisciplinární přístup k pacientům s DiGeorge syndromem, stejně jako komplexní péči, považuje za velmi důležité.

„Multidisciplinární týmy existují spíše v „ad hoc formě. Tím chci říct, že nejsou oficiálně ustanovené, že záleží jen na úsilí a zájmu jednotlivých doktorů, kteří se starají o pacienty, zda vyhledají další experty, pokud zjistí, že jejich pacient potřebuje ještě nějakou takovou

péči. Mohou se snažit opakovaně pacienta posílat s touhle diagnózou například konkrétnímu kolegovi logopedovi nebo endokrinologovi, čímž tento kolega získá větší zkušenost v péči o pacienty s konkrétní nemocí (Klocperk, 2024).

V současné praxi tedy komplexní péče závisí na konkrétním lékaři a jeho kontaktech na další odborníky. Podobou zkušenost zmiňují respondenti, kdy například logopedka odkázala na další lékaře, kteří syndromu rozumí.

Vytvoření komplexního centra pomoci považuje MUDr. Klocperk za přínosné, avšak v současné době nereálné. *„Vytvořit formalizovaný multidisciplinární tým bez jeho zakotvení do struktury nemocnice, bez financí, bez dedikovaných časových kvót je skoro nemožné (...) Myslím, že by to bylo potřebné a opravdu dobré, ale v tuto chvíli takové možnosti prostě nejsou (Klocperk, 2024).“*

Problematika vzácných onemocnění může být shrnuta do pěti bodů, v současnosti již také existují evropská doporučení a národní plány pro vzácná onemocnění. Zde bude uvedeno ve stručné tabulce pět bodů, které vystihují problematiku vzácných onemocnění, jak uvádí prof. MUDr. Milan Macek ml., DrSc., MHA.

Tabulka 4: Problematika vzácných onemocnění

Nezbytnost pomyslet na vzácné onemocnění
Poslat / předat do specializovaného centra
Následně vzácné onemocnění poznat správně diagnostikovat v daných specializovaných centrech
Pomoci zajistit účinnou léčbu
Tuto léčbu profinancovat, připravit farmakoekonomické podklady pro provádění finančně náročných léčivých přípravků

Zdroj: Vlastní shrnutí dle Macek ml. et al, s. 21

Vzhledem k tomu, že je DiGeorge syndrom vzácné onemocnění, nelze se divit, že existuje pouze málo výzkumů týkajících se tématu této bakalářské práce. Přesto byla nalezena studie zaměřená na zkušenosti polských rodičů dětí s DiGeorge syndromem v Polsku. Cíl studie byl jiný než cíl této bakalářské práce, některé odpovědi respondentů se však

shodovaly. V polském výzkumu respondenti zmiňovali otázku mentálního zdraví pečovatелů, hledání informací na internetu (podpůrná skupina na Facebooku, stránky českého sdružení DiGeorge syndrom), vlastní proaktivitu při hledání nejlepší lékařské péče (Walkowiak a Domaradzki, 2023).

Doporučení

Ve výzkumu bakalářské práce se ukázalo, že setkání se vzácným onemocněním má vliv na proaktivitu rodičů. Proaktivita rodičů je vlastně voláním o pomoc, kdy komplexní péče o jejich dítě se jeví jako nedostatečná. Vzácná onemocnění opravdu mohou být lékaři, odborníky i speciálními pedagogy podceňena. Znalost DiGeorge syndromu je přitom vodítko, jak vnímat individualitu každého dítěte s tímto onemocněním a jak i přes různorodost příznaků najít optimální diagnostiku a formu vzdělávání. Speciální pedagog, který by znal DiGeorge syndrom a měl častou zkušenost s dětmi, by mohl pomoci celé rodině v rozpoznání hranic vlivu DiGeorge syndromu na straně jedné a samotné osobnosti dítěte na straně druhé.

DiGeorge syndrom má specifické příznaky v oblasti logopedických vad, především v oblasti mechanických překážek. Každý logoped by měl dítě odesílat na foniatrii, a tím předcházet obtížím, kdy se překážka neodstraní a dítě se ani nemůže naučit mluvit. Díky preventivnímu vyšetření foniatrem by tak nenastala situace, kdy obtíž dítěte místo lékaře foniatrie vyřešila učitelka v mateřské školce (R3).

Přínos

Tento výzkum ukázal velkou potřebu speciálně pedagogické podpory u dětí s DiGeorge syndromem, kdy respondenti poptávají speciálně pedagogickou diagnostiku. Respondenti navštěvují speciálně pedagogická centra a pedagogicko-psychologické poradny. Mají potíže se začleněním svých dětí s DiGeorge syndromem do systému vzdělávání. Poptávají odborníka, který by DiGeorge syndrom komplexně znal a dokázal pochopit a správně diagnostikovat potřeby jejich dítěte. Vzácné onemocnění DiGeorge syndrom se tedy týká oblasti speciální pedagogiky jak v diagnostice, tak při pomoci ve vzdělávání těchto dětí. Například asistent pedagoga se ve své praxi může setkat s žákem s DiGeorge syndromem a měl by umět pomoci na základě individuálních potřeb dítěte.

V diskuzi výše je zmíněna aktuální situace ohledně vzniku centra komplexní péče o pacienty s DiGeorge syndromem v České republice, konkrétně absence takového zařízení. Zkušenosti ze zahraničí ukazují, že bez speciálních center pro osoby s DiGeorge syndromem pacienti nezískávají komplexní péči. Stejnou zkušenost potvrdili respondenti tohoto výzkumu.

„Naše klinika je dalším živým příkladem toho, že multidisciplinární péče je nejlepším způsobem, jak u pacientů s 22q dosáhnout co nejoptimálnějších výsledků, a že pokud existuje nadšený a oddaný tým poskytovatelů ochotných pro tyto pacienty spolupracovat, může multidisciplinární program 22q v komunitní nemocnici prosperovat, uspět a růst (Meneses et al., 2022).“

Vzhledem k existenci center komplexní péče mohou zahraniční studie rovněž zdokumentovat rozdíly v poskytované péči. „Před vznikem multidisciplinárních klinik 22q se pacientům se syndromy delece a duplikace 22q11.2 dostávalo roztržité a neúplné péče. Po vzniku první multidisciplinární kliniky však bylo jasně zaznamenáno, že tento model bude přínosem jak pro pacienty, tak pro jejich ošetřovatele a lékaře. Být součástí mezioborové sítě navíc usnadňuje poskytování včasné intervence, sledování a podpory pacientům, stejně jako přístup lékařů k síti kolegů (Meneses et al, 2022).“

V některých zemích v zahraničí tedy specializovaná centra pro DiGeorge syndrom vznikají, přestože patří mezi vzácná onemocnění, neboť se potvrzuje jejich přínos. Situace v České republice je podmíněna odlišnými charakteristikami systému zdravotní péče, zejména faktory finančního a organizačního rázu. Nicméně s užitečností centra komplexní péče souhlasí jak lékaři (Klocperk, 2024), tak respondenti v tomto výzkumu.

Závěr

Hlavním cílem této práce bylo zjistit zkušenosti rodičů dětí s DiGeorge syndromem s multidisciplinárním přístupem k osobám s DiGeorge syndromem. Na základě provedeného kvalitativního výzkumu bylo zjištěno, že zkušenosti rodičů jsou si podobné. Často se setkávají s neinformovaností lékařů, odborníků, speciálních pedagogů, s podceněním onemocnění DiGeorge syndromem a z toho plynoucí neúplnou komplexní péčí o své děti. Uvědomují si, že se setkávají s neznámým onemocněním, a ačkoliv se explicitně nikdo z respondentů nezmínil, jedná se o vzácné onemocnění. Tato zkušenost obvykle vede rodiče k tomu, že sami hledají pomoc. Jejich proaktivita představuje hnací sílu, která je vede ke hledání lékařů, kteří by syndrom znali nebo minimálně znali zdravotní obtíže příznaků. Vznik sdružení byl reakcí na neinformovanost a podcenění DiGeorge syndromu lékařkou. Facebookové stránky zase umožňují podporu ve sdílení a poptávání konkrétní pomoci, která se váže k specifickým příznakům DiGeorge syndromu. Z výzkumu také vyplynula poptávka po pomoci samotným rodičům dětí. Komplexní pomoc je opravdu potřeba, zahrnující multidisciplinární přístup jak v péči o děti, tak o rodiče.

Problematika onemocnění DiGeorge syndromem tkví nejvíce v šíři příznaků, která se projevuje od bezpříznakových jedinců až po fatální onemocnění. Jak vůbec uchopit tuto variabilitu příznaků a zároveň nic nepodcenit je tedy nejzásadnějším problémem onemocnění a je výzvou pro lékaře, odborníky a speciální pedagogy. Speciální pedagog, který by byl informován o DiGeorge syndromu, by mohl být velice přínosný. Mohl by sám informovat rodiče o celé problematice s ohledem na fenomén vzácných onemocnění, zajistit prevenci, která je u DiGeorge syndromu asi nejdůležitější k případnému zachycení obtíží, ať už speciálně pedagogického nebo lékařského charakteru.

Centra komplexní péče pro osoby s DiGeorge syndromem fungují zatím pouze v zahraničí, kde bývají samozřejmou součástí nemocnic. Komplexní péče o děti s DiGeorge syndromem zahrnuje i možnost speciálně pedagogického poradenství.

Situace multidisciplinárního přístupu k osobám s DiGeorge syndromem v České republice kontrastuje se zkušenostmi osob s DiGeorge syndromem v zahraničí, kde mají možnost navštívit komplexní centrum pomoci. Zkušenosti naznačují, že proaktivita rodičů by se

vznikem centra komplexní pomoci nebyla nezbytně nutná, a přesto by bylo o jejich dítě s DiGeorge syndromem dobře a kvalitně postaráno.

Seznam použitých informačních zdrojů

1. LÉKAŘSKÁ FAKULTA UNIVERZITA KARLOVA., ©2024 *Vzácná onemocnění v Čechách*. Online. Dostupné z: <https://www.lf1.cuni.cz/vzacna-onemocneni-v-cechach> [cit. 2024-07-03].
- THE 22Q FAMILY FOUNDATION, [2024]. *22q Deletion Syndrom in the Classroom, A Teachers Reference*. Online, pdf. Dostupné z: <https://22qfamilyfoundation.org/sites/default/files/22q-for-teachers.pdf> [cit. 2024-07-01].
- BOSTON CHILDREN'S HOSPITAL, ©2005-2024. *22q11.2 Deletion Syndrome (DiGeorge Syndrome)*. Online. Dostupné z: <https://www.childrenshospital.org/conditions/22q112-deletion-syndrome> [cit. 2024-07-01].
- CENTRUM PROVÁZENÍ, ©2018. *Centrum provázení*. Online. Dostupné z: <https://centrumprovazeni.cz/centrum-provazeni/> [cit. 2024-07-01].
- CUTLER-LANDSMAN, Donna, 2020. *Educating Children with Velo-Cardio-Facial Syndrome, 22q11.2 Deletion Syndrome, and DiGeorge Syndrome*. Online. Third Edition. San Diego, CA: Plural Publishing, Inc. ISBN13: 978-1-63550-167-4. Dostupné z: EBSCO Publishing, Inc., https://web.p.ebscohost.com/ehost/ebookviewer/ebook?sid=4d24c40d-b6a5-4b42-abe6-73f9d9ea56e7%40redis&ppid=pp_10&vid=0&format=EB [cit. 2024-07-01].
- ČESKÁ ASOCIACE PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ, ©2023. *Cíle Čavo*. Online. Dostupné z: <https://vzacna-onemocneni.cz/o-nas/>. [cit. 2024-07-10].
- DELFINOTERAPIE.CZ., ©2024. *Delfinoterapie pro české a slovenské klienty*. Online. Dostupné z: <http://www.delfinoterapie.cz>. [cit. 2024-07-10].
- EDA CZ, Z. Ú., ©2016-2023a. *Raná péče*. Online. Dostupné z: <https://www.eda.cz/co-delame/rana-pece>. [cit. 2024-07-09]
- EDA CZ, Z. Ú., ©2016-2023b. *Speciálně pedagogické centrum EDA*. Online. Dostupné z: <https://www.eda.cz/cz/co-delame/spc/>. [cit. 2024-07-09]

- EHLER, Edvard. a kol., 2020. *Vzácná onemocnění*. Online, pdf. 2. aktualizované vydání. Solen s.r.o. ISBN 978-80-7471-310-1. Dostupné z: https://www.solen.cz/incpdfs/inf-990000-9600_10_067.pdf [cit. 2024-07-03].
- FISHER, Slavomil; ŠKODA, Jiří; SVOBODA, Zdeněk a ZILCHER, Ladislav, 2014. *Speciální pedagogika: Edukace a rozvoj osob se specifickými potřebami v oblasti somatické, psychické a sociální*. Stanislav Juhňák-TRITON. ISBN 978-80-7387-7987-7.
- HÁJKOVÁ, Vanda a kol., 2009. *Bazální stimulace, aktivace a komunikace v edukaci žáků s kombinovaným postižením: monografie*. 1. vyd. Praha: Somatopedická společnost. ISBN 978-80-904464-0-3.
- HAMZOVA ODBORNÁ LÉČEBNA PRO DĚTI A DOPSLĚLÉ, ©2024. *Hamzova léčebna*. Online. Dostupné z: <https://www.hamzova-lecebna.cz/cz/m/uvod/> [cit. 2024-07-01].
- THE INTERNATIONAL 22Q11.2 FOUNDATION, ©2022. *School and Learning*. Online. Dostupné z: <https://22q.org/resources/for-families/school-and-learning/> [cit. 2024-07-06].
- KLENKOVÁ, Jiřina, 2006. *Logopedie*. Praha: Grada Publishing. ISBN 978-80-847-1110-2.
- KLOCPERK, Adam, 2024. *Péče o osoby s DiGeorge syndromem v České republice*. Osobní rozhovor. 22.3.2024. Praha.
- KOLÍSKOVÁ, Martina, 2016. *Di Georgův syndrom*. Online. 9.10.2016 Dostupné z: Šťastný úsměv, <http://stastny-usmev.cz/di-georguv-syndrom/> [cit. 2024-07-03].
- KUNHARTOVÁ, Monika, 2023. *Charakteristika kombinovaného postižení*. Online. 01.02.2013, aktualizováno 24.03.2023 Obecně prospěšná společnost Sirius, o.p.s. Dostupné z: Šance Dětem <https://sancedetem.cz/charakteristika-kombinovaneho-postizeni> [cit. 2024-07-03].
- LEBL, Jan; DOUŠOVÁ, Tereza; HABERLOVÁ, Jana; HAVLOVICOVÁ, Markéta; KOTALOVÁ, Radana et al., 2018. *Vzácná onemocnění u dětí: Motolské pediatrické semináře 2*. Praha: Galén. ISBN 978-80-7492-381-4.

LUDÍKOVÁ, Libuše, 2005. *Kombinované vady*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci. ISBN 80-244-1154-7.

MCDONALD-MCGINN, Donna, 2016. *What Is Chromosome 22q11.2 Deletion Syndrome, and Why Do You Need to Know?* Online. July 18, 2016 Dostupné z: Medscape, <https://www.medscape.com/viewarticle/866043?form=fpf>. [cit. 2024-07-10].

MENESES, Zaimary; DURANT, Jenna a ALE, Hanadys, 2022. *The Unique Experience of a New Multidisciplinary Program for 22q Deletion and Duplication Syndromes in a Community Hospital in Florida: A Reaffirmation That Multidisciplinary Care Is Essential for Best Outcomes in These Patients*. Online. 26.10.2022. Genes (Basel). 2022 Nov, 13(11): 1949. Dostupné z: National Library of Medicine, <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC9690475/> [cit. 2024-07-02].

MŠMT ČR, 1997. *Charakteristika postižení více vadami*. Věstník MŠMT sešit 8/1997, část oznamovací. Č.j.: 25 602/97-22.

MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ ČESKÉ REPUBLIKY, 2020. Seznam poskytovatelů lázeňské léčebně rehabilitační péče v České republice. Online. Dostupné z: <https://mzd.gov.cz/seznam-poskytovatelu-lazenske-lecebne-rehabilitacni-pece-v-ceske-republice/>. [cit. 2024-07-09].

NÁRODNÍ PEDAGOGICKÝ INSTITUT ČESKÉ REPUBLIKY, ©2023. *Střediska výchovné péče*. Online. Dostupné z: <https://poradenstvi.npi.cz/strediska-vychovne-pece> [cit. 2024-07-01].

NÁRODNÍ ÚSTAV PRO VZDĚLÁVÁNÍ, ©2011-2022a. *Střediska výchovné péče (SVP)*. Online. Dostupné z: <https://archiv-nuv.npi.cz/t/pedagogicko-psychologicke-poradenstvi/skolska-poradenska-zarizeni.html> [cit. 2024-07-01]

NÁRODNÍ ÚSTAV PRO VZDĚLÁVÁNÍ, ©2011-2022b. *Školská poradenská zařízení (ŠPZ)*. Online. Dostupné z: <https://archiv-nuv.npi.cz/t/pedagogicko-psychologicke-poradenstvi/skolska-poradenska-zarizeni.html> [cit. 2024-07-01]

ORPHANET, ©2024. *Mikrodeleční syndrom 22q11.2*. Online. Aktualizováno 28.5.2024. Dostupné z: <https://www.orpha.net/cs/disease/detail/567> [cit. 2024-07-01]

- PHOENIX CHILDREN'S, ©2024. *Ear, Nose & Throat Otolaryngology, Head & Neck Surgery*. Online. Dostupné z: <https://phoenixchildrens.org/specialties-conditions/ear-nose-throat>. [cit. 2024-07-10].
- SDRUŽENÍ DI GEORGE O.S., ©2024. *Cíle sdružení*. Online. Dostupné z: https://www.digeorge.cz/?page_id=2. [cit. 2024-07-10].
- SLOWÍK, Josef, 2010. *Komunikace s lidmi s postižením*. Vyd. 1. Praha: Portál. ISBN 978-80-7367-691-9.
- SLOWÍK, Josef, 2016. *Speciální pedagogika*. 2. aktualizované a doplněné vydání. Praha: Grada. ISBN 978-80-271-0095-8.
- STŘEDOČESKÝ KRAJ, ©2024. *Střediska výchovné péče (SVP)*. Online. Dostupné z: <https://kr-stredocesky.cz/web/socialni-oblast/svp> [cit. 2024-07-03].
- ŠANCE DĚTEM, ©2011-2024. *Pedagogicko-psychologická poradna (PPP)*. Online. Obecně prospěšná společnost Sirius, o.p.s. Dostupné z: <https://sancedetem.cz/slovník/pedagogicko-psychologicka-poradna-ppp>. [cit. 2024-07-09]
- ŠIMŮNKOVÁ, Marta, 2023. *ROZHOVOR s předsedkyní ČAVO: Vzácná onemocnění 2023 - Jsme v tom společně*. Online. 7.3.2023. Dostupné z: Asociace inovativního farmaceutického průmyslu, <https://aifp.cz/cs/rozhovor-s-predsedy-ni-cavo-vzacna-onemocneni-2023/> [cit. 2024-07-03].
- UNIQUE, 2020. *22q11.2 deletion syndrome (Velo-Cardio-Facial Syndrome)*. Online, pdf. Dostupné z: Rare Chromosome Disorder Support Group, [https://www.rarechromo.org/media/information/Chromosome%2022q11.2%20deletion%20syndrome%20\(Velo-Cardio-Facial%20Syndrome\)%20FTNW.pdf](https://www.rarechromo.org/media/information/Chromosome%2022q11.2%20deletion%20syndrome%20(Velo-Cardio-Facial%20Syndrome)%20FTNW.pdf) [cit. 2024-07-02].
- VALENTA, Milan a kol., 2003. *Přehled speciální pedagogiky a školská integrace*. Olomouc: UP v Olomouci. ISBN 80-244-0698-5.
- VÍTKOVÁ, Marie, 2019. *Somatopedie*. Distanční studijní text. Opava: Slezská univerzita fakulta veřejných politik v Opavě. ISBN 978-80-7510-340-6.
- WALKOWIAK, Dariusz a DOMARADZKI, Jan, 2023. *Parental experiences and needs of caring for a child with 22q11.2 deletion syndrome*. Online. 23.12.2023. Orphanet J Rare

Dis. 2023; 18: 379. Dostupné z: National Library of Medicine,
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC10696670/>. [cit. 2024-07-10].

Seznam příloh

Příloha 1 – Otázky k polostrukturovanému rozhovoru

Příloha 2 – Ukázka přepisu polostrukturovaného rozhovoru

Otázky k polostrukturovanému rozhovoru

Dobrý den, ráda bych s Vámi udělala rozhovor, na téma zkušenosti s multidisciplinární pomocí dětem s DiGeorge syndromem v České republice. Délka rozhovoru bude okolo 10–15 minut.

- 1) Jak jste se dozvěděl/a, že má Vaše dítě DiGeorge syndrom?
- 2) Jaké důvody vedly ke genetickému vyšetření Vašeho dítěte?
- 3) Jak závažný průběh mělo onemocnění DiGeorge syndromu u Vašeho dítěte?
- 4) Dokázal Vám lékař – speciální pedagog (jiný odborník) dobře vysvětlit, co to pro Vás a Vaše dítě znamená?
- 5) Měl/a jste zkušenost s pedagogicko-psychologickou poradnou?
- 6) Měl/a jste zkušenost s ranou péčí
- 7) Jak Vám pomohl speciální pedagog?
- 8) Ovlivnil DiGeorge syndrom i možnosti vzdělávání Vašeho dítěte?
- 9) V jakém druhu vzdělávacího zařízení je nyní Vaše dítě, pokud je?
- 10) Je na základní škole, v mateřské škole?
- 11) Potřebuje asistenta pedagoga?
- 12) Je ve speciální škole?
- 13) Potřebovalo Vaše dítě s DiGeorge syndromem asistenta pedagoga?
- 14) Jaké druhy multidisciplinární pomoci Vaše dítě potrebovalo?
- 15) Museli jste například docházet na logopedii, psychologii, foniatrii, endokrinologii?
- 16) Jak pro Vás bylo náročné zajišťovat Vašemu dítěti multidisciplinární pomoc? (pokud ji potrebovalo – například dostupnost odborníků, čekací doby na vyšetření apod.)

- 17) Stalo se Vám někdy, že jste nebyli spokojeni s poskytnutím multidisciplinární pomoci? Například v případě, že odborník neměl dostatečné informace o DiGeorge syndromu?
- 18) Museli jste sami hledat informace, jak pomoci Vašemu dítěti například ze zahraničních odborných zdrojů?
- 19) Ocenil/a byste možnost vzniku centra multidisciplinární pomoci lidem s DiGeorge syndromem v České republice?

Ukázka přepisu polostrukturovaného rozhovoru

Rozhovor s respondentkou 2

T: Jak jste se dozvěděla, že má Vaše dítě DiGeorge syndrom?

R: No dcera, když se narodila, tak se několik hodin po porodu nezdála 1 lékařce v Hořovicích, že má jakousi ozvu na srdíčku. A vlastně během několika hodin ji odvezli do nemocnice, kde se potvrdila srdeční vada a na základě té srdeční vady se k tomu pojilo po nějaké době genetické vyšetření, které potvrdilo takzvaný DiGeorgův syndrom, o kterém jsem slyšela vlastně poprvé v životě.

T: Jaké důvody vedly ke genetickému vyšetření?

Totíž, byl to právě ta srdeční vada, kde nám bylo více než doporučeno, abysme genetické vyšetření udělali. Ale bylo to jenom genetické vyšetření dcery a teprve později jsme jako rodiče si nechali udělat také genetické vyšetření a ani 1 z rodičů tento syndrom nemáme. Takže opravdu to byla náhoda.

T: Jak závažný průběh mělo onemocnění syndromu Vašeho dítěte?

R: No vlastně s tím syndromem, když byla to miminko, tak jediný, co jsme viděli, byla ta komplikovaná srdeční vada, která musela být v 5. týdnech odoperována.

A no co se týče nějaké její povahy, která by se s tím spojovala, to se zjišťovalo až daleko později. Nicméně opožděný vývoj potom samozřejmě logopedické problémy, opožděná řeč to všechno se potom vázalo, ale víc, než s DiGeorgem jsem si myslela, že se to spíš váže k tomu, že prostě, když ostatní děti rostly a vyvíjely se, tak ona ležela v nemocnici, takže jsem to nepřikládala ze začátku DiGeorge.

T: Dokázal Vám Váš lékař, speciální pedagog nebo jiný odborník dobře vysvětlit, co pro vás, co to pro Vás a Vaše dítě znamená?

R: Ne jenom jsem dostala vysvětlení z genetického hlediska na genetice, co to pro nás jinak znamená? Jsem neměla vůbec páru a nikdo mi k tomu nikdy nic neřekl.

T: Měla jste zkušenost s pedagogicko-psychologickou poradnou?

R: S poradnou, ale až ve školním věku dítěte, kdy začalo mít obtíže, které bylo potřeba podchytit. Teprve pak jsme zašli do pedagogicko-psychologické poradny.

T: Máte zkušenost s ranou péčí?

R: Ranou péčí pod tím já si představuji, že vlastně od nějakých tří let navštěvovala logopeda.

Potom jsme od miminka vlastně cvičili nejenom Vojtovu metodu, ale prostě spoustu jako fyziio cviků, takže jsme navštěvovali od raného věku fyzioterapeuta. No a to byly asi tydlety 2 věci, který jsme řešili v té rané péči. Ten vývoj a tu řeč později ano.

T: Jak Vám pomohl speciální pedagog?

R: Speciální pedagog no tak ve škole na základní škole prošli jsme 2 školama.

A speciální pedagog ani v jedné škole nám vlastně nijak nepomohl. Pomohl nám Individuální vzdělávací plán nebo podpůrný vzdělávací plán, který nastavila od 1. do 3. třídy paní učitelka, možná po konzultaci se speciálním pedagogem ve škole. To nevím.

A v poradně nám vlastně pomohli nastavovat to postupně tak, aby to dcera zvládala a pomáhají nám doteď, ale speciální pedagog, přímo, jako by ve škole nám nijak nepomohl.

T: Ovlivnil DiGeorge syndrom i vzdělávání Vašeho dítěte?

R: Už jo, už jsme o tom vlastně mluvili. Ano, ovlivnil a společně vlastně s pedagogicko-psychologickou poradnou psychologem, ke kterému zase dcera dochází, a se školou. Hledáme ty optimální cesty k tomu, aby to dcera prostě zvládala.

Buď s co nejmenší dopomocí anebo s mírnou dopomocí.

T: V jakém druhu vzdělávacího zařízení je nyní Vaše dítě, pokud je?

R: Je v klasické základní škole.

T: A potřebuje asistenta pedagoga?

R: Má stupeň číslo 2, takže nepotřebuje asistenta pedagoga, měli ale ve třídě sdíleného pedagoga, sdíleného asistenta, který teď v 8. třídě už není, a proto máme znovu téma otevřené se školou a s PPP, jestli chtít dopomoc učitelů.

Poskytování pomůcek, které potřebuje, krácení času na tu či onu činnost, aby to zvládl. Takže teď i učitelé po mém apelu a po apelu PPP hledají tu cestu, zda to bude stačit bez

toho asistenta, nebo zda bude potřeba přikročit k asistentovi? Takže ano, zatím to zvládá bez asistenta, ale někdy mám pocit, že jí asistenta dělám doma a od toho bych se ráda oprostila, a proto víc spolupracuji se SP, která víc tlačí na školu. Aby škola tohle zvládala s ní sama, a ne já doma.

T: Jaké druhy multidisciplinární pomoci Vaše dítě potřebovalo?

R: Tak potřebovala fyzioterapii, potřebovala psychologa v pozdějším věku, což souviselo nejenom s jejím vývojem, kdy vlastně se musím přiznat, že když jsem žila s jejím biologickým otcem, tak nějakým jeho nastavením došlo i u mě k potlačení jejího syndromu, kdy jsme, na něj vlastně jako by zapomněli.

A kdy já jsem potom od nějakého toho věku tři, čtyř let vlastně začala pátrat, co je s ní, jinak vůbec mě to nenapadlo. Byl tam podezření na Aspergerův syndrom, protože ten je něčím podobný tomuhle syndromu a vlastně jsme furt pátrali a hledali a teprve soudní znalecký posudek, kdy jsme se soudili vlastně o dceru s mužem, rozklíčoval, že vlastně oba rodiče potlačili to, že dcera se narodila s nějakým syndromem, protože otec trval na tom, že dcera je zdravá a já jsem byla pod takovým vlivem otce.

Že jsem vlastně na to, jako by přistoupila, byť ve mně hlodalo, že to tak není, ale zapomněla jsem se podívat na to, že vlastně má DiGeorgeův syndrom. Co to vlastně obnáší?

Není to odpověď na ty otázky, který jsem si kladla, takže to to byl psycholog, to byla to, to byl fyzioterapeut, kde jsme od miminka cvičili na opožděný vývoj pohybový.

Potom jsme potřebovali logopeda od tří let pak jsme využívali hodně Biorezonanční terapii a vlastně celostní medicínu přes Bachovy esence přes homeopatika. Tak i tyhle věci nám poskytoval její pediatr, jakožto celostní lékař. Tak i tohle bych zařadila mezi ty věci, který nám byli nápomocní. A v poslední řadě nebo v neposlední řadě jsem necítila, že by dcera měla nastoupit do klasické mateřské školy.

Měla jsem z toho strach, zvláště z té vesnické, a tak jsem spoluzaložila se svojí kamarádkou lesní mateřskou školku na Plzeňsku právě hlavně kvůli dceři, aby někde rozvíjela přirozeně svůj pohybový aparát a aby někde byla přijímaná bez předsudků, protože děti v lesních mateřských školách dle mého přesvědčení jsou vedeny trochu jinak než v klasických školách.

T: Jak pro Vás bylo náročné zajišťovat Vašemu dítěti multidisciplinární pomoc, pokud ji potřebovalo. Například dostupnost odborníků, čekací doby na vyšetření apod.?

R: Bylo to velmi náročné. Velmi náročné na čas a vlastně i na peníze, na psychiku. A protože její biologický otec mi to nepřijal, že dcera potřebuje tyhle věci.

Ona měla často respirační onemocnění. Byla v lázních, měla několik zápalů plic prostě, takže jsme byli často v nemocnici i byla hodně nemocná, protože vlastně s tím DiGeorgem syndromem se pojí vlastně nějaká porucha imunity.

Kdy teda našťěstí celostní medicína pomohla, že dneska je to nejzdravější dítě z celé rodiny, ale měla sníženou imunitu, takže jsme opravdu litali pořád po nějakých jako doktorech nebo specialistech a neměla jsem čas na sebe.

Neměla jsem čas vlastně prakticky na nic jiného a vzdělávání potom, které následovalo ještě k tomu. Jo čekací doby byly dlouhé, někdy, a někdy to šlo hned, to tak jako záleželo. Ale jinak celý tenhle proces, tohle všechno jako zajistit, aby se to dítě zdravě vyvíjelo tak, jak je v možnostech jeho samotného, a jak může pomoci okolí, to je velmi náročný.

T: Stalo se Vám někdy, že jste nebyla spokojená s poskytnutím multidisciplinární pomoci? Například v případě, že odborník neměl dostatečné informace o DiGeorge syndromu?

R: No vlastně ti, co nám pomáhali, ať to byli fyzioterapeuté, logoped, potom vlastně škola nebo PP, nikdo o DiGeorge syndromu nic nevěděl a tím, že já jsem si ho dlouhou dobu nepřipouštěla, tak jsem ho vlastně ani jako nezmínila. Takže my jsme nepracovali s dítětem s DiGeorge, ale s dítětem, co mělo těžkou operaci srdce, a tudíž je opožděné, nikdo nic nevěděl a nikdo mi s tím vlastně jako nepomohl.

T: Museli jste sami hledat informace, jak pomoci Vašemu dítěti, například ze zahraničních odborných zdrojů?

R: Já jsem čírou náhodou, nebo nevím, jak se to stalo, ale dostala jsem se do skupiny DiGeorge právě na Facebooku. A poznala jsem pouze online paní P., která to celý založila. A teprve díky ní jsem začala rozklikávat různé jako výtažky z konferencí, publikace a teprve tam jsem si začala číst a začala mi tam ta dcera zapadat a začali tam být ty návody, jak by se dalo pomoci, a teprve v tu chvíli jsem dostávala odpovědi na to, co jsem dlouhou dobu vlastně nevěděla. Co se děje tím, že jsem to vytlačila, takže pomáhaly mi publikace, pomáhal mi tenhle web a paní P. A sama jsem si to díky ní vlastně vyhledala, nikdy jsem si nic jako sama nepřekládala, protože díky ní spousta publikací je přeložených.

T: Ocenila byste možnost vzniku centra multidisciplinární pomoci lidem s DiGeorge syndromem?

R: Ano prosím, velmi bych to ocenila.

Děkuji, rádo se stalo, přeji hodně štěstí.

Seznam tabulek

Tabulka 1 Oblasti obtíží ve vzdělávání žáků s DiGeorge syndromem.....	23
Tabulka 2 Ukázka otevřeného kódování	27
Tabulka 3 Axiální kódování	39
Tabulka 4: Problematika vzácných onemocnění	45