

UNIVERZITA KARLOVA
HUSITKÁ TEOLOGICKÁ FAKULTA

Sociální práce s rodinami dětí s vrozenými/vývojovými vadami

**Social work with families of children with congenital/development
disorders**

Bakalářská práce

Vedoucí práce:

MUDr. Jiřina Ondrušová, Ph.D.

Autor:

Zuzana Čeledová

Praha 2024

Poděkování:

Chtěla bych poděkovat MUDr. Jiřině Ondrušové, Ph.D. za odborné vedení této bakalářské práce, za rady a pomoc při jejím vypracování.

Ráda bych také poděkovala své rodině a přátelům, kteří při mně stáli po celou dobu studia.

Prohlášení:

Prohlašuji, že jsem předkládanou bakalářskou práci „Sociální práce s rodinami dětí s vrozenými/vývojovými vadami“ vypracovala samostatně. Dále prohlašuji, že všechny použité zdroje a literatura byly řádně citovány a že tato práce nebyla využita k získání jiného nebo stejného titulu.

Dne 25.06.2024

Zuzana Čeledová

Anotace:

Tato bakalářská práce se zabývá vrozenými vývojovými vadami a jejich vlivem na fungování rodin s využitím sociální práce. V teoretické části jsou popsány nejčastější vrozené vývojové vady. Dále je popsána psychodynamická problematika rodin a sociální práce s těmito rodinami. V praktické části je pomocí dotazníkového šetření zkoumán vliv sociální práce na kvalitu života rodin dětí s vrozenými vývojovými vadami a identifikace klíčových faktorů, které ovlivňují efektivitu sociální práce v tomto kontextu.

Klíčová slova:

Vrozené vývojové vady, rodina, spolupráce, syndrom, děti

Annotation:

This bachelor thesis deals with congenital developmental defects and their impact on family functioning using social work. In the theoretical part the most common congenital developmental defects are described. The psychodynamic issues of families and social work with these families are also described. In the practical part, the influence of social work on the quality of life of families of children with congenital developmental defects is examined using a questionnaire survey and the identification of key factors that influence the effectiveness of social work in this context.

Keywords:

Congenital developmental disorders, family, cooperation, syndrome, children

Obsah

Obsah.....	7
Seznam zkratk.....	8
Úvod.....	9
1. Klasifikace vrozených vývojových vad.....	10
1.1. Vrozené vývojové vady	10
1.2. Typologie vrozených vad	12
1.3. Downův syndrom	12
1.4. Edwardsův syndrom.....	13
1.5. Svalová dystrofie	14
1.6. Cystická fibróza	15
1.7. Turnerův syndrom.....	16
1.8. Cri du chat Syndrom	18
1.9. Pes equinovarus.....	18
2. Psychosociální problematika rodin dětí s vrozenými vývojovými vadami.....	20
2.1. Emocionální dopady na rodiče.....	20
2.2. Dopad na sourozence	20
2.3. Finanční zátěž.....	21
2.4. Sociální izolace	21
2.5. Dopad na manželské vztahy	21
3. Sociální práce s osobami s vývojovými vadami	22
3.1. Sociální služby	23
3.2. Raná péče.....	23
3.3. Osobní asistence	23
3.4. Denní a týdenní stacionář.....	24
4. Praktická část	26
4.1. Cíl výzkumu, výzkumné otázky a hypotézy.....	26
4.2. Metodologie	27
4.2.1. Sběr dat.....	28
4.2.2. Analýza dat.....	30
4.2.3. Etické aspekty výzkumu.....	30
4.2.4. Výsledky.....	30
5. Shrnutí výsledků vlastního dotazníku	42
5.1. Spokojenost se sociálními službami.....	42
5.2. Vliv sociální práce na kvalitu života.....	42
5.3. Výsledky dotazníku WHOQoL: Measuring Quality of Life.....	43

5.4. Shrnutí výsledků WHOQoL: Measuring Quality of Life.....	47
6. Odpovědi na výzkumné otázky a cíl práce.....	50
7. Diskuse.....	52
8. Závěr.....	56
Seznam literatury	58
Příloha 1: Znění vlastního dotazníku	63

Seznam zkratek

BDM - Beckerova svalová dystrofie

CDA - kongenitální dyserythropoetické anemie

CdCS - Cru di chat syndrom

CFTR - cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator(modulátor transmembránového regulátoru vodivosti cystické fibrózy)

DMD - Duchennova svalová dystrofie

FISH - Fluorescenční in situ hybridizace

IRT – imunoreaktivní trypsinogen

MPSV – Ministerstvo práce a sociálních věcí

RNA – ribonukleová kyselina

VSD – defekt komorového septa

VVV – vrozené vývojové vady

WHO - World Health Organization (Světová zdravotnická organizace)

WHOQoL: Measuring Quality of Life – dotazník kvality života Světové zdravotnické organizace

Úvod

Sociální práce s rodinami dětí s vrozenými vývojovými vadami je specializovaná oblast, která vyžaduje citlivý a komplexní přístup k podpoře těchto rodin. Vrozené vývojové vady představují rozsáhlé spektrum zdravotních stavů, které mohou mít významné fyzické, mentální a emocionální dopady na dítě. Tyto stavy nejen ovlivňují život dítěte, ale také zásadně mění dynamiku rodinného prostředí, vyžadují značné finanční zdroje a mohou vést k sociální izolaci rodiny.

Sociální pracovníci hrají klíčovou roli v podpoře rodin, které čelí těmto výzvám. Jejich úkolem je poskytovat emocionální podporu, pomáhat při navigaci ve zdravotnických a sociálních službách, zajišťovat přístup k potřebným zdrojům a službám a podporovat rodiny v jejich snaze zajistit co nejlepší péči a kvalitu života pro jejich dítě. Sociální pracovníci také pomáhají rodinám překonávat překážky spojené se stigmatizací a diskriminací, které mohou být spojené s vrozenými vadami.

Cílem teoretické části této bakalářské práce je zaměření na typologii a klasifikaci vrozených vývojových vad pro lepší porozumění komplexnosti péče o tyto děti. Dále je teoretická část zaměřena na různé aspekty sociální práce s rodinami dětí s vrozenými vývojovými vadami, doplněná o konkrétní služby, které mohou rodiče těchto dětí využít. Cílem praktické části je odpověď na cíl: Zkoumání vlivu sociální práce na kvalitu života rodin dětí s vrozenými vývojovými vadami a identifikace klíčových faktory, které ovlivňují efektivitu sociální práce v tomto kontextu. Je proto použita kvantitativní výzkumná strategie, metoda dotazování a technika dotazníku (vlastního a WHO QoL WHOQoL: Measuring Quality of Life) u souboru rodičů dětí s vrozenými vývojovými vadami, kteří využívají nějakou sociální službu. Téma této práce jsem zvolila pro můj zájem spojení sociální práce a zdravotnictví. Ráda bych se do budoucna věnovala věkové kategorii dětí a mládeže.

Pochopení komplexnosti potřeb rodin dětí s vrozenými vývojovými vadami a efektivní poskytování sociální podpory jsou klíčové pro zlepšení jejich životních podmínek a pro podporu jejich začlenění do společnosti.

1. Klasifikace vrozených vývojových vad

1.1. Vrozené vývojové vady

Vrozené vývojové vady (dále také VVV) jsou definovány jako strukturální nebo funkční abnormality, které se vyskytují během intrauterinního vývoje a jsou přítomny při narození. Tyto vady mohou postihovat jakýkoliv orgán nebo systém v těle a mohou se projevovat různými způsoby, od mírných až po těžké, včetně letálních forem¹.

Vrozené vývojové vady představují rozsáhlou skupinu zdravotních problémů, které mohou výrazně ovlivnit kvalitu života postižených jedinců. Klasifikace těchto vad je zásadní pro jejich pochopení, diagnostiku a léčbu. Existuje několik přístupů k jejich klasifikaci, které zahrnují etiologii, morfologii a genetické faktory.

Etiologická klasifikace vychází z příčin vzniku vrozených vad. Tyto vady mohou být způsobeny genetickými faktory, environmentálními vlivy nebo kombinací obou. Genetické faktory zahrnují chromozomální abnormality, genové mutace a dědičné syndromy. Například Downův syndrom je způsoben trizomií chromozomu 21. Environmentální faktory zahrnují expozici teratogenům, jako jsou některé léky, alkohol, infekce během těhotenství nebo toxické látky². Příkladem je fetální alkoholový syndrom nebo vady způsobené infekcemi, jako je zarděnka. Multifaktoriální vady vznikají kombinací genetických predispozic a environmentálních faktorů, což je typické pro rozštěpy rtu a patra nebo vrozené srdeční vady. Existují také idiopatické vady, u kterých není známá příčina³.

Morfologická klasifikace se zaměřuje na fyzické charakteristiky vad. Vady mohou být rozděleny do kategorií jako malformace, deformace, disrupce a dysplazie. Malformace jsou výsledkem abnormálního vývoje tkání, například defekt komorového septa (VSD). Deformace vznikají mechanickým tlakem na vyvíjející se plod, což vede k abnormálním tvarům orgánů

¹ Slezáková, L. a kol. (2017). *Ošetrovatelství v gynekologii a porodnictví: 2., přepracované a doplněné vydání*. Grada Publishing as.

² Khammarnia, M., Ansari-Moghaddam, A., Kakhki, F. G., Clark, C. C. T., & Barahouei, F. B. (2024). Maternal macronutrient and energy intake during pregnancy: a systematic review and meta-analysis. *BMC Public Health*, 24(1), 478.

³ NICHD. (2023). What are the types of congenital anomalies? Eunice Kennedy Shriver National Institute of Child Health and Human Development

nebo končetin. Disrupce je důsledkem destrukce normálně se vyvíjející tkáně (například amputace končetin způsobená amniotickými pruhy) a dysplazie představuje abnormální organizaci buněk v tkáních, příkladem může být achondroplázie⁴. Achondroplázie se projevuje disproporčně malým vzrůstem s rhizomelickým zkrácením končetin, typickými obličejovými rysy, výraznou bederní lordózou. Výška dospělých jedinců dosahuje v průměru 131±6cm.

Genetická klasifikace zahrnuje identifikaci specifických genetických mutací nebo chromozomálních abnormalit, které vedou k vývoji těchto vad. Moderní genetické testování, jako je sekvenování celého genomu nebo cílené genetické testy, umožňuje identifikovat přesné genetické příčiny mnoha vrozených vad. Například některé typy kongenitálních dyserythropoetických anemií (CDA) jsou spojeny s mutacemi v konkrétních genech, což pomáhá při diagnóze a léčbě⁵. Mezi typické příklady patří Downův syndrom, cystická fibróza nebo Duchennova muskulární dystrofie⁶.

Lokalizace vady je dalším kritériem pro klasifikaci. Vady centrálního nervového systému zahrnují například spina bifida nebo anencefalii. Kardiovaskulární systém může být postižen vrozenými srdečními vadami, jako je tetralogie Fallotova. Muskuloskeletální systém zahrnuje vady jako jsou rozštěpy rtu a patra nebo vrozené dislokace kyčlí. Gastrointestinální trakt může být postižen například atrezií jícnu nebo Hirschsprungovou chorobou. Urogenitální systém zahrnuje vady jako hypospadie nebo agenezi ledvin⁷.

Závažnost vad může být také klasifikačním kritériem. Lehké vady, jako je polydaktylie (přítomnost extra prstu), obvykle nevyžadují okamžitou lékařskou intervenci a mohou být často korigovány nebo zvládnuty. Středně těžké vady, jako jsou mírné formy spina bifida, vyžadují

⁴ Iolascon, A., Andolfo, I., & Russo, R. (2020). Congenital dyserythropoietic anemias. *Blood, The Journal of the American Society of Hematology*, 136(11), 1274-1283.

⁵ Manske, P. R., & Oberg, K. C. (2009). Classification and developmental biology of congenital anomalies of the hand and upper extremity. *JBJS*, 91(Supplement_4), 3-18.

⁶ Slezáková, L. a kol. (2017). *Ošetřovatelství v gynekologii a porodnictví: 2., přepracované a doplněné vydání*. Grada Publishing as.

⁷ Suluba, E., Shuwei, L., Xia, Q., & Mwanga, A. (2020). Congenital heart diseases: genetics, non-inherited risk factors, and signaling pathways. *Egyptian Journal of Medical Human Genetics*, 21, 1-12.

lékařskou intervencí, ale obvykle nejsou život ohrožující. Těžké vady, jako jsou těžké formy srdečních vad, vyžadují okamžitou lékařskou intervencí a mohou být život ohrožující⁸.

1.2. Typologie vrozených vad

VVV lze rozdělit do několika kategorií na základě různých kritérií, jako jsou anatomické umístění, funkční dopady, genetické příčiny nebo kombinace těchto faktorů. Jde například o Vady centrálního nervového systému, vady srdce a cév, vady obličejové oblasti, vady obličejové oblasti, vady končetin, chromozomální vady, monogenní vady, multifaktoriální vady, vady způsobené teratogeny. Pro podrobnější zkoumání byly vybrány následující vrozené vývojové vady: Downův syndrom, Edwardsův syndrom, svalová dystrofie, cystická fibróza, vrozené vady končetin, Turnerův syndrom, Cri du chat, Pes equinovarus. Tyto vady jsem zvolila z několika důvodů, které se týkají jejich významnosti, různorodosti a dopadů na jedince a společnost.

1.3. Downův syndrom

Downův syndrom je pojmenován po britském lékaři Johnu Langdonu Downovi, který tento syndrom jako první popsal. Downův syndrom je nejčastější geneticky podmíněná neurovývojová porucha, která je způsobena přítomností třetí kopie chromozomu 21, známé jako trisomie 21. Downův syndrom postihuje přibližně 1 z 691 živě narozených dětí^{9,10}. Downův syndrom je charakterizován charakteristickými fyzickými rysy, jako jsou plochy obličej, šikmo postavené oči, krátký krk, malá ústa a hypotonia (snížený svalový tonus). Další časté příznaky zahrnují intelektuální postižení, srdeční vady, gastrointestinální problémy a zvýšené riziko rozvoje Alzheimerovy choroby v mladém věku¹¹. Diagnostika se obvykle provádí prenatalně

⁸ Severino, M., Geraldo, A. F., Utz, N., Tortora, D., Pogledic, I., Klonowski, W., ... & Rossi, A. (2020). Definitions and classification of malformations of cortical development: practical guidelines. *Brain*, 143(10), 2874-2894.

⁹ Windsperger, K. & Hoehl, S. (2021). Development of Down Syndrome Research Over the Last Decades-What Healthcare and Education Professionals Need to Know. *Front. Psychiatry*, 12(1). Dostupné z: <https://doi.org/10.3389/fpsy.2021.749046>. [cit.2024-12-14]

¹⁰ Wilmot, HC., Graaf, G., Casteren, P., Buckley, F. & Skotko, B. (2023). Down Syndrome Screening and Diagnosis practices in Europe, United States, Australia, and New Zeland from 1990-2021. *European Journal of Human Genetics*, 31(1), 497-503.dostupné z: <https://doi.org/10.1038/s41431-023-01330-y>. [cit.2023-03-16]

¹¹ Johnstone, A., Mobley, W. (2023). Editorial: Current advances in the study of Down Syndrome: From development to aging. *Front. Neurosci.*, 17(1).Dostupné z. <https://doi.org/10.3389/fnins.2023.1161147>. [cit.2023-03-20]

prostřednictvím screeningových testů, jako je kombinovaný test v prvním trimestru nebo neinvazivní prenatalní testování (NIPT)¹⁰.

Studie ukazují, že lidé s Downovým syndromem mají nižší celkovou hmotnost mozku, brachycefalie (krátká hlava), snížený objem mozečku, menší frontální a temporální laloky a zjednodušenou strukturu sulků (mozkových závitů). Tyto strukturální změny jsou spojeny s neurokognitivními deficity, které ovlivňují oblasti jako je exekutivní funkce, paměť a chování¹²

Srdeční vady jsou běžné u dětí s Downovým syndromem, přičemž přibližně 50 % z nich má nějakou formu vrozené srdeční vady. Nejčastější vadou je atrioventrikulární septální defekt. Léčba často zahrnuje chirurgickou operaci, která by měla být provedena v raném věku, aby se minimalizovala rizika a zlepšila se kvalita života¹³.

Obstrukční spánková apnoe je častá u dětí s Downovým syndromem a může vést k dalším komplikacím, jako je plicní hypertenze, poruchy růstu a neurokognitivní dysfunkce¹⁴.

Kvalita života lidí s tímto syndromem se výrazně liší a závisí na mnoha faktorech, včetně zdravotního stavu, rodinné podpory a přístupu ke vzdělávání a intervencím. Výzkumy ukazují, že dospělí jedinci s touto poruchou mají nižší stupeň kvality života ve srovnání s obecnou populací, zejména v oblasti emocionální pohody¹⁵.

1.4. Edwardsův syndrom

Edwardsův syndrom je pojmenován po Johnu H. Edwardsovi, jakožto po první, který o něm napsal. Edwardsův syndrom, také známý jako trisomie 18, je vážná genetická porucha způsobená přítomností třetí kopie chromozomu 18. Tato anomálie je druhou nejčastější

¹² Hamadelseed, O., Chan, M.K.S., Wong, M.B.F & Skutella, T. (2023). Distinct Neuroanatomical and neuropsychological features of Down Syndrome Compared to Related Neurodevelopmental Disorders: A Systematic Review. *Front. Neurosci.*, 17(1). Dostupné z: <https://doi.org/10.3389/fnins.2023.1225228>. [cit.2023-04-03]

¹³ Dimopoulos, K., Constantine, A., Clift, P a kol. (2023). Cardiovascular Complication of Down Syndrome: Scoping Review and Expert Consensus. *American Heart Association*, 14(5), 425-441. Dostupné z: <https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.122.059706>. [cit. 2023-01-30]

¹⁴ Seiter, K., Helm, B., Heubi, CH., Swarr, D. & Suhrie, K.R. (2023). Sleep Apnea in Children with Down Syndrome. *Pediatrics March*. 151(3): e2022058771. 10.1542/peds.2022-058771.

¹⁵ Ijezie, O.A., Helay, J., Davies, P., Balaguer-Ballester, E. & Heaslip V. (2023). Quality of Life in Adults with Down Syndrome: A Mixed Methods Systematic Review. *Plos One*, Dostupné z: <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0280014> [cit.2023-05-01]

autosomální trisomií po Downově syndromu. Prevalence se odhaduje na 1 z 6000 a 1 z 8000 živě narozených dětí, přičemž celková prevalence je vyšší kvůli vysokému počtu intrauterinních ztát¹⁶. Edwardsův syndrom je charakterizován těžkými fyzickými a intelektuálními postiženími. Typické fyzické znaky zahrnují nízko posazené uši, překřížené prsty, nohy tvaru tzv. houpačky a různé vrozené vady srdce, ledvin a trávicího traktu. Tyto děti mají častí nízkou porodní váhu a výrazné retardace růstu¹⁷.

Diagnóza Edwardsova syndromu je často stanovena prenatalně pomocí screeningových testů jako jsou ultrazvukové vyšetření, aminocentéza nebo odběr choriových klků. V první a druhé třetině těhotenství mohou ultrazvukové vyšetření odhalit abnormality jako zvětšenou nuchální translucenci, hypoplazii nosní kosti a srdeční vady¹⁷.

Vzhledem k závažnosti stavu je léčba často zaměřena na podpůrnou péči. Děti s Edwardsovým syndromem mají často mnoho zdravotních problémů, které vyžadují speciální lékařskou péči, včetně srdečních operací, podpůrné výživy a ortopedické péče. Většina dětí s tímto syndromem nepřežije první rok života, ale ti, kteří přežijí, mají těžké mentální a fyzické postižení a potřebují celoživotní péči¹⁸

1.5. Svalová dystrofie

Svalová dystrofie je skupina genetických poruch charakterizovaných progresivní slabostí a degenerací svalů. Existuje více než 30 typů svalových dystrofií, které se liší věkem nástupu, závažností a vzorem postižených svalů. Mezi nejčastější a nejzávažnější formy patří Duchennova svalová dystrofie (DMD) a Beckerova svalová dystrofie (BMD), obě způsobené mutacemi v genu pro dystrofin¹⁹.

DMD je nejběžnější a nejznámější forma svalové dystrofie, postihující přibližně 1 z 5000 chlapců na celém světě. Je způsobena mutacemi v dystrofinovém genu, což vede k úplné absenci dystrofinu, proteinu nezbytného pro stabilitu svalových buněk. První symptomy se

¹⁶ Cereda, A. & Carey, J.C. (2012). The trisomy 18 syndrome. *Orphanet J Rare Dis*, 7(81).
<https://doi.org/10.1186/1750-1172-7-81>

¹⁷ Powell-Hamilton, N. (2023). Trisomy 18. Merck Manual Professional Version. Dostupné z:
<https://www.merckmanuals.com/professional/pediatrics/chromosome-and-gene-abnormalities/trisomy-18>.
[cit.2023-10]

¹⁸ Cleveland Clinic. (2024). Edwards Syndrome (Trisomy 18).
<https://my.clevelandclinic.org/health/diseases/22172-edwards-syndrome>.

¹⁹ Angulski, A.B., Hosny, N., Cohen, H., Martin, A.A., Hahn, D., Bauer, J. & Metzger, J.M. (2023). Duchenne muscular dystrophy: Disease mechanism and Therapeutic Strategies. *Fron. Physiol.*, 14(1). Dostupné z:
<https://doi.org/10.3389/fphys.2023.1183101>. [cit. 2023-06-2026]

objevují v raném dětství, často kolem 2 až 3 roku, a zahrnují svalovou slabost, zejména v dolních končetinách, což vede k charakteristickému kolébavému chodu, chůzi na špičkách a zvětšeným lýtkovým svalům. Svalová slabost postupně postihuje i horní končetiny a trup, a většina pacientů ztrácí schopnost chůze do 12 let. Komplikace zahrnují respirační selhání a kardiomyopatii, což často vede k úmrtí ve třetí dekádě života ²⁰

Beckerova svalová dystrofie (BMD) je mírnější forma dystrofie způsobená částečnou produkcí funkčního dystrofinu. Symptomy jsou podobné jako u DMD, ale méně závažní a nástup je pozdější, často v dospívání nebo rané dospělosti. Průběh nemoci je pomalejší, a pacienti si často uchovávají schopnost chůze do vyššího věku²¹.

Neexistuje lék na svalovou dystrofii, ale současné terapie se zaměřují na zpomalení progresu nemoci a zlepšení kvality života pacientů. Patří sem fyzioterapie, léky jako kortikosteroidy, které mohou zpomalit ztrátu svalové síly, a ortopedické pomůcky. Pokroky v terapii a editaci genů, nabízejí slibné možnosti pro budoucí léčbu, zaměřené na nahrazení defektního genu ²².

Mezi další významné formy patří:

- **Fascioscapulohumeralní svalová dystrofie:** tato forma postihuje svaly obličeje, ramen a horních končetin a je charakterizována asymetrickou svalovou slabostí. Progres je pomalý a začíná obvykle v dospívání.
- **Limb-girdle svalová dystrofie:** Postihuje svaly ramenního a pánevního pletence. Existuje více než 20 podtypů, které se liší dědičností a klinickými projevy.
- **Myotonická dystrofie:** Charakterizovaná neschopností uvolnit svaly po kontrakci, často postihuje obličejové a krční svaly.

1.6. Cystická fibróza

Cystická fibróza je genetická porucha způsobená mutacemi v genu CFTR (cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator). Tento gen kóduje protein, který reguluje transport chloridových iontů přes buněčné membrány, což je klíčové pro tvorbu hlenu a potu. Mutace

²⁰ Szabo, S.M., Salhany, R.M., Deighton A., a kol., (2021). The Clinical Course of Duchenne Muscular Dystrophy in the Corticosteroid Treatment Era: A Systematic Literature Review. *Orphanet J Rare Dis.*, 16, 237. <https://doi.org/10.1186/s13023-021-01862-w>.

²¹ Sun, Ch., Shen, L., Zhang, Z. & Xie, X. (2020). Therapeutic Strategies for Duchenne Muscular Dystrophy: An Update. *MDPI*, 11(8), 837. <https://doi.org/10.3390/genes11080837>.

²² Mayo Clinic Staff. (2021). Muscular dystrophy. Dostupné z: <https://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/muscular-dystrophy/symptoms-causes/syc-20375388>. [cit. 2022-02-11]

vedou k produkci abnormálně hustého a lepkavého hledu, který uspává dýchací cesty a pankreatické vývody. Cystická fibróza je jednou z nejčastějších život zkracujících genetických chorob v západních populacích, postihující přibližně 1 z 3500 novorozenců^{23, 24}.

Cystická fibróza se projevuje zejména v respiračním a trávicím systému. Typické příznaky zahrnují chronický kašel, opakující se infekce plic, sípání, malabsorpci živin kvůli pankreatické insuficienci, což vede k podvýživě a zpomalení růstu. U pacientů se také může objevit cystická fibróza jater, diabetes mellitus a mužská neplodnost kvůli obstrukci vas deferens²³.

Diagnóza cystické fibrózy je často stanovena pomocí novorozeneckého screeningu, který zahrnuje testování zvýšené hladiny imunoreaktivního trypsinogenu (IRT) v krvi. Poté je diagnóza potvrzena potním testem, který měří koncentraci chloridů v potu, nebo genetickým testováním k identifikaci mutací v genu CFTR²⁵.

Léčba se zaměřuje na zvládnání symptomů a prevenci komplikací. Zahrnuje použití mukolytik, bronchodilatátorů, antibiotik k léčbě infekcí, a pankreatických enzymů pro podporu trávení. V posledních letech došlo k průlomu v léčbě díky modulátorům CFTR, jako je kombinace léků elexacaftor-tezacaftor-ivacaftor, která výrazně zlepšuje plicní funkce a kvalitu života pacientů s určitými mutacemi CFTR²⁶. Pokroky v genové terapii nabízejí naději na léčbu. Strategie zahrnují nahrazení defektního CFTR genu pomocí technologií jako CRISPR/Cas9 a použití modifikované RNA k obnovení funkce CFTR proteinu. Tyto přístupy jsou stále ve fázi výzkumu, ale první klinické studie ukazují slibné výsledky²⁷.

1.7. Turnerův syndrom

Tento syndrom je pojmenován do doktoru Henrym Turnerovi, Turnerův syndrom je genetická porucha při které dochází k úplné nebo částečné absenci jednoho pohlavního chromozonu X u

²³ Burgener, E.B. & Cornfield, D. (2023). Delivering a New Future for People With Cystic Fibrosis. *Pediatrics*. 154(4): e2023062985, dostupné z: <https://doi.org/10.1542/peds.2023-062985>. [cit. 2023-09-06]

²⁴ Green, D.M., Lahiri, T., Raraigh, K.S a kol. (2024). Cystic Fibrosis Foundation Evidence-based Guideline for the Management of CRMS/CFSPID. *Pediatrics*., 153(5): e2023064657. Dostupné z: <https://doi.org/10.1542/peds.2023-064657>. [cit. 2024-04-05]

²⁵ Dickinson, K.M. & Collaco. J.M. (2021). Cystic Fibrosis. *Pediatr Rev.*, 42(2):55-67. Dostupné z: <https://doi.org/10.1542/pir.2019-0212>. [cit. 2021-02-01]

²⁶ Bui, S., Delhaes, L., Dournes, G., Reix, P. & Fayon M.J. (2023). Editorial: New insights into Caring for Pediatric Patients with Cystic Fibrosis. *Front Pediatr*. 11(1), Dostupné z: <https://doi.org/10.3389/fped.2023.1243496>. [cit. 2023-08-09]

²⁷ Allan, K.M., Farrow, N., Donnelley, M., Jaffe, A. & Waters S.A. (2021). Treatment of Cystic Fibrosis: From gene- to Cell-Based Therapies. 12(1). Dostupné z: <https://doi.org/10.3389/fphar.2021.639475>. [cit. 2021-03-16]

žen. Turnerův syndrom postihuje přibližně 1 z 2500 živě narozených dívek a je jednou z nejčastějších chromozomálních poruch u žen²⁸.

Turnerův syndrom je charakterizován širokou škálou příznaků, které mohou zahrnovat:

- Krátká postava: Dívky dosahují menší výšky než jejich vrstevnice. Bez léčby je jejich konečná výška méně než 150 cm.
- Ovariální nedostatečnost: Nedostatečná vývoj vaječnicků vede k nedostatku estrogenu, což způsobuje neplodnost a absence puberty.
- Skeletální abnormality: Včetně zakřivení páteře (skolióza), nízko posazených uší a širokého hrudníku.
- Kardiovaskulární obtíže: Mezi časté srdeční vady patří bikuspidální aortální chlopeč a koarktace aorty.
- Ledvinové abnormality: Často se vyskytují strukturální problémy ledvin, které mohou zvyšovat riziko infekcí močových cest^{28, 29}.

Diagnóza Turnerova syndromu se obvykle provádí prostřednictvím karyotypizace, což je analýza chromozomů z krevního vzorku. Tento syndrom může být diagnostikován již prenatálně pomocí ultrazvuku nebo neinvazivního prenatálního testování. V některých případech je diagnóza stanovena až v dětství nebo dospělosti na základě klinických příznaků²⁹.

Léčba Turnerova syndromu je zaměřena na zmírnění symptomů a prevenci komplikací:

- Růstový hormon ke zvýšení konečné výšky
- Estrogenová terapie pro podporu rozvoje sekundárních pohlavních znaků a zajištění kostní hustoty
- Pravidelné kontroly různými specialisty, včetně kardiologů, endokrinologů a gynekologu, aby se sledovaly a léčily případné komorbidity, jako jsou srdeční vady nebo obtíže s kosterní soustavou³⁰

²⁸ Mohan, D.S., Hegde, A., Nagarajappa, V.H., & Palany, R. (2023). Clinical Profile of Turner Syndrome: A Tertiary Center Experience. *Dubai Diabetes Endocrinol J.* 29 (1): 62–66. Dostupné z: <https://doi.org/10.1159/000529379> [cit. 2023-03-17]

²⁹ Fiot, E., Alauze, B., Donadille, B. a kol. (2022). Turner syndrome: French National Diagnosis and Care Protocol (NDCP; National Diagnosis and Care Protocol). *Orphanet J Rare.*, 17(1), 226. Dostupné z: <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02423-5>. [cit. 2022-07-12]

³⁰ Huang, A.C., Olson, S.B. & Maslen, CH.L. (2021). A Review of Recent Developments in Turner Syndrome Research. *J. Cardiovasc. Dev. Dis.*, 8(11), 138. Dostupné z: <https://doi.org/10.3390/jcdd8110138>. [cit. 2021-08-18]

1.8. Cri du chat Syndrom

Cru di chat syndrom (CdCS), také známý jako 5p-syndrom nebo syndrom kočičího křiku, je vzácná genetická porucha způsobená delecí genetického materiálu na krátkém rameni chromozomu 5. Tuto chorobu jakožto první popsal francouzský lékař a genetik Jérôme Lejeun.

Tento syndrom postihuje přibližně 1 z 15 000 až 1 z 50 000 novorozenců, většina případů je způsobena spontánními mutacemi, které se vyskytují během tvorby pohlavích buněk nebo v raném stádiu embryonálního vývoje³¹.

Hlavním rysem CdCS je vysoký, monotónní křik novorozenců, který připomíná křik kočky. Tento zvuk je způsoben abnormálním vývojem hrtanu. Další běžné příznaky zahrnují: Mikrocefalie (malá hlava), široká nos a vzdálené oči, nízká porodní váha a zpoždění růstu, svalová hypotonie, vývojové zpoždění (včetně opožděného nácviu hlavních motorických dovedností), intelektuální postižení, abnormální rysy obličeje (malá čelist, krátká vzdálenost mezi horním rtem a nosem), srdeční vady a problémy s výživou³².

Diagnóza je obvykle stanovena brzy po narození na základě charakteristického křiku a fyzických příznaků. Diagnóza je potvrzena genetickým testováním, které zahrnuje: karyotypizace, FISH testování, chromozomální mikroarray analýza³².

Neexistuje žádný lék na tento syndrom, ale včasná intervence může výrazně zlepšit kvalitu života dětí s tímto syndromem. Léčba obvykle zahrnuje fyzikální terapie, která pomáhá zlepšit motorické dovednosti a řešit problémy s krmením. Dále ergoterapie, která podporuje rozvoj jemných motorických a senzorických dovedností. Logopedie pomáhá s komunikačními problémy a může zahrnovat výuku znakové řeči nebo použití komunikačních technologií. Chirurgické zákroky mohou být nezbytné k nápravě srdečních vad, strabismu nebo skoliózy³³.

1.9. Pes equinvarus

Pes equinvarus, běžně známý jako koňská noha, je vrozená deformita nohy, při které je noha vtočena dovnitř a dolu. Tato vada postihuje přibližně 1 z 1000 živě narozených dětí, což z ní

³¹ Mainardi, P.C. (2006). Cri du Chat syndrome. *Orphane journal of Rare Diseases.*, 1(33). Dostupné z: <https://doi.org/10.1186/1750-1172-1-33>. [cit. 2006-09-05]

³² Powell-Hamilton, N. (2023). Cri-du-Chat Syndrome. Dostupné z: https://www.msmanuals.com/en-nz/home/children-s-health-issues/chromosome-and-gene-abnormalities/cri-du-chat-syndrome#Treatment_v49396332. [cit. 2023-11]

³³ Cleveland Clinic. (2024). Cri-du Chat Syndrome. Dostupné z: <https://my.clevelandclinic.org/health/diseases/24084-cri-du-chat-syndrome>. [cit. 2022-08-30]

činí jednu z nejčastějších ortopedických vrozených vad. Tato vada je dvakrát častější u chlapců a v polovině případů je postižení oboustranné³⁴. Za první osobu která popsala tuto vadu se považuje Hippokrates.

Hlavními charakteristickými rysy jsou:

- Equinus: Plantární flexe nohy, což znamená, že pata je zvednuta dítě stojí na špičkách.
- Varus: Inverze paty, kdy pata směřuje dovnitř.
- Adductus: Překřížení přední části nohy směrem k ose těla.
- Cavus: vysoký oblouk nohy kvůli kontrakci svalů³⁴.

Léčba se zaměřuje na postupné korekci deformity, aby se umožnila normální funkce nohy a chůze. Nejčastěji používanou metodou je Ponsetiho metoda, která zahrnuje:

- Sériové sádrování, kdy je postupně noha nastavována do správné polohy
- Achillotomie, zákrok pro prodloužení Achillovy šlachy, který je často nezbytný pro úplnou korekci.
- Ortézy pro dosažení správné polohy nohy³⁵

³⁴ Jones, R., & Hunt, A. (2010). Current management of clubfoot (congenital talipes equinovarus). *BMJ*, 340. Dostupné z: <https://doi.org/10.1136/bmj.c355> . [cit. 2010-01-13]

³⁵ Povone, V., Chisari, E., vescio, A., Lucenti, L., Sessa, G. & Testa G. (2018). The Etiology of idiopathic congenital talipes equinovarus: a Systematic review. *Journal of Orthopaedic Surgery and research*. 13(206). Dostupné z: <https://doi.org/10.1186/s13018-018-0913-z>. [cit. 2018-08-22]

2. Psychosociální problematika rodin dětí s vrozenými vývojovými vadami

Vrozené vývojové vady představují nejen medicínský problém, ale také zásadní psychosociální výzvu pro rodiny, které se s nimi musí vypořádat. Péče o dítě s vrozenou vývojovou vadou může zásadně ovlivnit dynamiku rodiny, ekonomickou stabilitu, emocionální zdraví rodičů a sourozenců, a celkovou kvalitu života. Níže se zaměřím na hlavní psychosociální obtíže, kterým mohou rodiny dětí s vrozenými vývojovými vadami čelit.

2.1. Emocionální dopady na rodiče

Rodiče dětí s VVV často procházejí složitým emocionálními reakcemi, které zahrnují šok, smutek, vinu, úzkost a strach z budoucnosti. Tyto emoce mohou být zesíleny nejasností ohledně prognózy a léčby dítěte. Studie ukazují, že rodiče těchto dětí mají vyšší míru depresí a úzkostí ve srovnání s rodiči zdravých dětí. Rodiče často potřebují psychologickou podporu, aby se vyrovnali s těmito náročnými emocemi a aby byli schopni efektivně pečovat o své děti^{36,37}.

2.2. Dopad na sourozence

Sourozenci dětí s VVV mohou také čelit značným výzvám. Mohou se cítit zanedbávání, protože rodiče věnují více času a energie dítěti s vadou. To může vést k pocitům žárlivosti, viny, frustrace. Někteří sourozenci mohou převzít pečovatelskou roli, což může ovlivnit jejich vlastní vývoj a psychickou pohodu.

Podpora sourozenců prostřednictvím poradenství a podpůrných skupin může být klíčová pro jejich zdravý emocionální a sociální vývoj^{38,39}.

³⁶ Mattdon, G., Kuo, D.K., Yogman, M. a kol. (2019). Psychosocial Factors in Children and Youth With Special Health Care Needs and Their Families. *Pediatrics*. 143(1): e20183171. Dostupné z: <https://doi.org/10.1542/peds.2018-3171>. [cit. 2019-01-01]

³⁷ Witt, S., Schuett, K., Wiegand-Grefe, S., Boettcher, J. & Quitmann, J. (2023). Living with a Rare Disease-experiences and Needs Pediatric patients and their Parents. *Orphanet Journal of Rare Disease*. 18(242), Dostupné z: <https://doi.org/10.1186/s13023-023-02837-9>. [cit. 2023-08-11]

³⁸ Kočová, H. (2023). Rodina dítěte s tělesným postižením. <https://sancedetem.cz/rodina-ditete-s-telesnym-postizenim> [cit. 2023-09-22]

³⁹ Vágnerová, M. (1999). Sourozenci postiženého dítěte. *Speciální pedagogika: časopis pro teorii a praxi speciální pedagogiky*. 9(1), 1-6. ISSN 1211-2720.

2.3. Finanční zátěž

Péče o dítě s VVV může být finančně náročná kvůli nákladům na zdravotní péči, speciální vzdělávání a další potřebné služby. Mnohé rodiny se setkávají s finančními problémy, které mohou vést k dalším stresovým faktorům, jako je ztráta zaměstnání nebo nutnost omezit pracovní úvazek jednoho z rodičů. Finanční nejistota může negativně ovlivnit rodinnou dynamiku^{40, 41}.

2.4. Sociální izolace

Rodiny dětí s VVV často čelí sociální izolaci kvůli stigmatizaci a nepochopení ze strany širší společnosti. Rodiče mohou mít pocit, že nejsou schopni plně se účastnit společenského života, což může vést k izolaci a osamělosti. Podpora ze strany komunity a přístup k podpůrným skupinám mohou hrát klíčovou roli v pomoci rodinám překonat tuto izolaci a nalézt pocit přijetí a sounáležitosti⁴².

2.5. Dopad na manželské vztahy

Péče o dítě s VVV může být velkým tlakem na manželské vztahy. Zvýšení zátěží, stres mohou vést ke konfliktům a někdy i k rozpadu vztahů. Je důležité, aby páry měly přístup k manželskému poradenství a podpůrným službám, které jim mohou pomoci zvládat stres a udržovat zdravý a pevný vztah⁴³.

⁴⁰ Kukla, L. a kol. (2016). Děti vyžadující speciální péči. In KUKLA, L., et al., Sociální a preventivní pediatrie v současném pojetí. Praha: Grada Publishing, a.s. s. 177-206. ISBN 978-80-247-3874-1.

⁴¹ Simonasse, M., a kol. (2015). Children with special health care needs: impact on familiar daily routine. *Journal of Research Fundamental Care Online.*, 7(3), 2902-2909. ISSN 2175-5361. Dostupné z: http://www.seer.unirio.br/index.php/cuidadofundamental/article/view/3577/pdf_1644. [cit. 2020-05-04].

⁴² Mattdon, G., Kuo, D.K., Yogman, M. a kol. (2019). Psychosocial Factors in Children and Youth With Special Health Care Needs and Their Families. *Pediatrics.* 143(1): e20183171. <https://doi.org/10.1542/peds.2018-3171>.

⁴³ Cheng, A.W. & Lai, C.Y.Y. (2023). Parental stress in Families of Children with Special Educational Needs: A systematic review. 14(1). Dostupné z: <https://doi.org/10.3389/fpsy.2023.1198302>. [cit. 2023-08-10]

3. Sociální práce s osobami s vývojovými vadami

Sociální práce s osobami s vývojovými vadami představuje specifickou oblast, která vyžaduje specializované přístupy a metody, zaměřené na podporu jejich zapojení do společnosti, zlepšení kvality života a rozvoj jejich schopností.

Jedním z hlavních cílů sociální práce je podpora inkluze osob s vývojovými vadami do běžné společnosti. To zahrnuje zajištění přístupu k vzdělání, zaměstnání a komunitním službám. Inkluzivní přístup také zahrnuje adaptaci prostředí a poskytování podpůrných služeb, které umožní těmto osobám plnohodnotně se zapojit do všech aspektů společenského života⁴⁴.

1. **Rodinná a komunitní podpora:** Práce s rodinami a komunitami je zásadní pro úspěch sociální práce s osobami s vývojovými vadami. Rodiny potřebují podporu ve formě poradenství, vzdělávání a respitní péče, aby se mohly lépe vyrovnávat se stresem a náročnými situacemi, které často provázejí péči o člena s vývojovou vadou⁴⁵.
2. **Multidisciplinární přístup:** Efektivní sociální práce s osobami s vývojovými vadami vyžaduje spolupráci odborníků z různých oblastí, včetně zdravotnictví, psychologie, speciální pedagogiky a sociálních služeb. Tento přístup zajišťuje komplexní podporu a péči, která je přizpůsobena individuálním potřebám každého jedince¹⁰.
3. **Peer support a participativní výzkum:** Zapojení osob s vývojovými vadami do výzkumu a praxe prostřednictvím peer support (podpora vrstevníků) může být velmi účinné. Peer support pomáhá při sdílení zkušeností, učení a vytváření podpůrného prostředí. Tato forma podpory nejen zlepšuje výsledky pro jednotlivce, ale také zvyšuje jejich sebevědomí a dovednosti⁹.

⁴⁴ Pfeiffer, B., Hallock, T., Tomczuk, L., & Kramer, J. (2024). Peer Support Provided by People with Intellectual and Developmental Disabilities: A Rapid Scoping Review to Develop a Toolkit for Inclusive Research. *Social Sciences*, 13(1), 47. Dostupné z: <https://doi.org/10.3390/socsci13010047> [cit.2024-01-11]

⁴⁵ BMC Public Health. (2024). Housing as a social determinant of health and wellbeing: developing an empirically-informed realist theoretical framework. Dostupné z: <https://bmcpublihealth.biomedcentral.com/articles/10.1186/s12889-020-09224-0> [cit. 2020-07-20]

Komunitní služby jsou zásadní pro podporu inkluze s VVV. Tyto služby zahrnují podporované bydlení, denní centra, sociálně rehabilitační služby a volnočasové aktivity, které napomáhají rozvoji sociálních dovedností a budování sociálních vazeb⁴⁶.

3.1. Sociální služby

Jednou z klíčových sociálních služeb je sociální poradenství, které zahrnuje jak základní, tak odborné poradenství. Podle Vyhlášky č. 505/2006 Sb., která upravuje některá ustanovení zákona o sociálních službách, základní sociální poradenství poskytuje informace osobám v těžkých životních situacích. Odborné poradenství se pak soustředí na specifické oblasti a je poskytováno v poradnách či specializovaných lůžkových zařízeních. Tato forma poradenství podporuje uplatňování práv a zájmu jedinců, pomáhá při navazování kontaktů se společenským prostředím a zahrnuje sociálně terapeutické činnosti⁴⁷.

3.2. Raná péče

Raná péče je terénní nebo ambulantní sociální služba, která je určena rodinám s dětmi s postižením od narození až do věku sedmi let. Tato služba je zaměřena na podporu celé rodiny a zahrnuje zapůjčování literatury a vhodných hraček, organizování seminářů a přednášek pro rodiče, poskytování informací o kurzech a pořádání skupinových setkávání rodičů či víkendových akcí⁴⁷.

3.3. Osobní asistence

Osobní asistence je terénní služba určená osobám se sníženou soběstačností v důsledku zdravotních obtíží, která je poskytována v jejich přirozeném prostředí. Tato služba podporuje klienty při každodenních činnostech, které potřebují zvládnout. Rodiny mohou využít pomoci asistenta, což jim také umožňuje trávit čas mimo domov bez dítěte⁴⁷.

⁴⁶ MPSV. (2020). Strategie sociálního začleňování 2021-2030. Dostupné z: [https://www.mpsv.cz/documents/20142/225517/Strategie+soci%C3%A1ln%C3%ADho+za%C4%8Dle%C5%88ov%C3%A1n%C3%AD+2021-2030_roz%C5%A1%C3%AD%C5%99en%C3%AD.pdf/f3290708-edac-c579-05d5-92ae8cf872c2#:~:text=URL%3A%20https%3A%2F%2Fwww.mpsv.cz%2Fdocuments%2F20142%2F225517%2FStrategie%2Bsoci%25C3%25A1n%25C3%25ADho%2Bza%25C4%258Dle%25C5%2588ov%25C3%25A1n%25C3%25AD%2B2021](https://www.mpsv.cz/documents/20142/225517/Strategie+soci%C3%A1ln%C3%ADho+za%C4%8Dle%C5%88ov%C3%A1n%C3%AD+2021-2030_roz%C5%A1%C3%AD%C5%99en%C3%AD.pdf/f3290708-edac-c579-05d5-92ae8cf872c2#:~:text=URL%3A%20https%3A%2F%2Fwww.mpsv.cz%2Fdocuments%2F20142%2F225517%2FStrategie%2Bsoci%25C3%25A1n%25C3%25ADho%2Bza%25C4%258Dle%25C5%2588ov%25C3%25A1n%25C3%25AD%2B2021.). [cit.2020-01-20]

⁴⁷ Vyhláška 505/2006 Sb.

3.4. Denní a týdenní stacionář

Další formou podpory pro rodiny s dětmi s postižením včetně VVV jsou denní a týdenní stacionáře. Denní stacionář poskytuje ambulantní služby, které zahrnují pomoc při péči o vlastní osobu, hygieně, a nabízí sociálně terapeutické, výchovné, vzdělávací a aktivizační činnosti. Týdenní stacionáře poskytují své služby pobytovou formou, což umožňuje delší dočasnou péči mimo domov⁴⁷.

Jednou z hlavních výzev sociální práce s osobami s vývojovými vadami je přetrvávající stigmatizace a diskriminace, která může bránit jejich plnému zapojení do společnosti. Sociální pracovníci musí aktivně pracovat na změně těchto postojů prostřednictvím osvěty a podpory inkluzivních politik a praktik.

Další výzvou je nedostatečné financování a dostupnost specializovaných služeb, což může omezovat možnosti efektivní podpory. Je nezbytné, aby politické a ekonomické systémy uznávaly důležitost investic do služeb pro osoby s vývojovými vadami a zajišťovaly adekvátní zdroje pro jejich realizaci¹⁰.

V rámci podpory osob s VVV nesmíme opomenout na poskytování informací a vzdělávání. Jednou z nejdůležitějších úloh sociálních pracovníků je poskytování informací a vzdělávání rodičů a rodin o specifických potřebách a možnostech léčby jejich dětí. To zahrnuje vysvětlování diagnózy, dostupných terapií a zdrojů podpory. Informovanost rodičů může snížit úzkost a zlepšit jejich schopnost pečovat o své dítě efektivněji. Kromě toho, vzdělávání rodin o jejich právech a dostupných službách je klíčové pro zajištění, že dostanou potřebnou pomoc⁴⁸.

Péče o dítě v VVV může být finančně náročná. Sociální pracovníci mohou rodinám pomoci identifikovat a získávat finanční pomoc a zdroje, jako jsou státní dávky, granty a další formy podpory. Kromě toho mohou asistovat při praktických záležitostech. Poskytování této podpory může výrazně snížit finanční zátěž a usnadnit rodinám zvládnání každodenních výzev⁴⁹.

Sociální pracovníci mohou hrát klíčovou roli v zastupování jejich zájmů v interakci s institucemi, jako jsou školy, zdravotnická zařízení a úřady. Tato role může zahrnovat pomoc při vyjednávání speciálních vzdělávacích potřeb, přístupu ke zdravotní péči a dalších službách,

⁴⁸ WHO. (2023). *Congenital disorders*. Dostupné z: <https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/birth-defects/>. [cit.2023-02-2027]

⁴⁹ Sutton, J. (2021). 13 *Social Work Methods, Intervention for Helping Others. Positive Psychology*. Dostupné z: <https://positivepsychology.com/social-work-methods/>. [cit. 2021-07-11]

kteře mohou zlepšit kvalitu života dítěte i celé rodiny. Tato podpora je klíčová pro zajištění, že rodiny mají přístup k nezbytným zdrojům a jsou spravedlivě ošetřeny v rámci systému⁵⁰.

⁵⁰ Azami, A., Valek, R., Ponce, A.N., & Zare, H. (2023). Risk and Protective Factors and Interventions for Reducing Juvenile Delinquency: A Systematic Review. *Soc. Sci.* 12(9), 474, Dostupné z: <https://doi.org/10.3390/socsci12090474>. [cit. 2023-08-25]

⁵¹ HRICOVÁ, Alena; ONDRÁŠEK, Stanislav a URBAN, David. *Metodologie v sociální práci*. Praha: Grada, 2023. ISBN 978-80-271-3636-0.

4. Praktická část

4.1. Cíl výzkumu, výzkumné otázky a hypotézy

Hlavní cíl výzkumu byl stanoven následovně⁵¹: Zkoumat vliv sociální práce na kvalitu života rodin dětí s vrozenými vývojovými vadami a identifikovat klíčové faktory, které ovlivňují efektivitu sociální práce v tomto kontextu. Techniku dotazníku jsem zvolila, protože jsem chtěla využít dotazník WHOQoL: Measuring Quality of Life a spojení s mým vlastním mi přišlo jako vhodná volba.

Na základě cíle byly konceptualizovány výzkumné otázky:

1. Jaký je vliv sociální práce na kvalitu života rodin dětí s vrozenými vývojovými vadami?
2. Které aspekty sociální práce jsou pro rodiny nejdůležitější?
3. Jaké faktory ovlivňují spokojenost rodin s poskytovanými sociálními službami?

H1: Existuje pozitivní vztah mezi mírou sociální práce a kvalitou života rodin dětí s vrozenými vývojovými vadami.

- **Nezávislá proměnná (IV):** Míra sociální práce (počet hodin poskytnutých služeb měsíčně).
- **Závislá proměnná (DV):** Kvalita života rodin (měřená pomocí standardizovaného dotazníku kvality života).

H2: Rodiny, které obdrží psychologickou podporu, vykazují vyšší spokojenost s celkovou sociální prací než rodiny, které psychologickou podporu neobdrží.

- **Nezávislá proměnná (IV):** Poskytování psychologické podpory (dichotomická proměnná: ano/ne).
- **Závislá proměnná (DV):** Spokojenost s celkovou sociální prací (měřená na škále od 1 do 5).

H3: Dostupnost finančního poradenství pozitivně koreluje se spokojeností rodin s poskytovanými sociálními službami.

- **Nezávislá proměnná (IV):** Dostupnost finančního poradenství (dichotomická proměnná: ano/ne).

- **Závislá proměnná (DV):** Spokojenost s poskytovanými sociálními službami (měřená na škále od 1 do 5).

4.2. Metodologie

4.2.1 Výzkumný soubor

Populace mého šetření byly rodiny dětí s vrozenými vývojovými vadami, které využívají služby sociální práce.

Pro rodiny s dětmi, které mají vrozené vývojové vady, je v České republice dostupná široká škála sociálních služeb. Tyto služby jsou zaměřeny na podporu rodin a zlepšení kvality jejich života. Mezi hlavní služby, které mohou rodiny využívat, patří:

1. **Osobní asistence** - Pomoc v přirozeném prostředí dítěte při každodenních činnostech.
2. **Odlehčovací služby** - Krátkodobé pobytové nebo ambulantní služby umožňující pečujícím osobám nezbytný odpočinek.
3. **Centra denních služeb** - Poskytují denní péči a aktivity pro děti s vývojovými vadami.
4. **Denní a týdenní stacionáře** - Nabízejí ambulantní nebo pobytové služby během dne či týdne.
5. **Chráněné bydlení** - Podpora v bydlení pro osoby se zdravotním postižením.
6. **Sociální rehabilitace** - Pomoc při začleňování do společnosti a rozvíjení samostatnosti.
7. **Sociálně aktivizační služby** - Podpora a poradenství rodinám s dětmi v obtížné životní situaci.
8. **Raná péče** - Služby zaměřené na podporu vývoje dítěte v raném věku.
9. **Krizová pomoc** - Podpora v krizových situacích, například prostřednictvím telefonické krizové linky

Tyto služby jsou poskytovány různými organizacemi a institucemi, které jsou registrovány v Registru poskytovatelů sociálních služeb, spravovaném Ministerstvem práce a sociálních věcí (MPSV).

Podle registru byly zvoleny a následně vyhledány všechny služby kromě osobní asistence, chráněného bydlení a krizové pomoci. Tyto byly požádány o distribuci zaslaného dotazníku svým klientům spolu s průvodním dopisem. Dotazník byl distribuován elektronicky, formou

odkazu na online verzi. S ohledem na anonymitu nebylo možné zpětně identifikovat kolik organizací se do rozposlání zapojilo, nicméně návratnost od rodin tvořila 89 osob. Všechny dotazníky byly plně vyplněny.

4.2.1. Sběr dat

Sběr dat byl realizován metodou dotazování a technikou dotazníku. Konkrétně byl využit a) standardizovaný dotazník měřící kvalitu života WHOQoL: Measuring Quality of Life a b) dotazník vlastní konstrukce. Sběr dat probíhal v rozmezí jednoho měsíce.

Vlastní dotazník byl strukturovaný dotazník obsahující uzavřené otázky (obvykle na pětistupňové Likertovo škále), který obsahoval následující části:

- Demografické údaje (věk rodičů, počet dětí, typ vrozené vady dítěte, využívané sociální služby, atd).
- Spokojenost s různými aspekty poskytovaných sociálních služeb (psychologická podpora, finanční poradenství, vzdělávací programy atd.).

WHOQoL: Measuring Quality of Life je zkrácená verze dotazníku WHOQOL-100, který vyvinula Světová zdravotnická organizace (WHO) pro hodnocení kvality života. Tento nástroj je navržen tak, aby poskytoval kompaktní a uživatelsky přívětivé měření kvality života v různých kulturách a prostředích. Je široce používán v klinických i výzkumných kontextech pro posouzení pohody a zdravotního stavu jednotlivců.

WHOQoL: Measuring Quality of Life obsahuje celkem 26 položek, které pokrývají čtyři hlavní domény:

1. Fyzické zdraví

- Bolest a nepohodlí
- Energie a únava
- Mobilita
- Spánek a odpočinek
- Aktivity denního života

- Pracovní kapacita

2. Psychologické zdraví

- Tělesný vzhled
- Negativní pocity
- Pozitivní pocity
- Sebevědomí
- Myšlení, učení, paměť a koncentrace
- Duchovní, náboženské a osobní přesvědčení

3. Sociální vztahy

- Osobní vztahy
- Sociální podpora
- Sexuální aktivita

4. Prostředí

- Finanční prostředky
- Svoboda, fyzická bezpečnost a zabezpečení
- Zdravotní a sociální péče: dostupnost a kvalita
- Domácí prostředí
- Příležitosti k získávání nových informací a dovedností
- Účast a příležitosti pro rekreaci a volný čas
- Fyzické prostředí (znečištění/prach/hluk/klima)
- Převaha

Každá položka je hodnocena na pětibodové škále, která odráží intenzitu, kapacitu, četnost nebo hodnocení. Vyšší skóre naznačuje lepší kvalitu života.

WHOQoL: Measuring Quality of Life byl validován v různých kulturních a klinických kontextech a vykazuje vysokou míru spolehlivosti a platnosti. Tento nástroj je vhodný pro použití v různých populacích a prostředích, což umožňuje porovnávání výsledků mezi různými skupinami a zeměmi.⁵¹

⁵¹ The WHOQOL Group. Development of the World Health Organization WHOQoL: Measuring Quality of Life quality of life assessment. *Psychological Medicine*. 1998;28(3):551-558.

4.2.2. Analýza dat

Data byla zpracována jednak deskriptivní statistikou a to v podobě komentovaných tabulek a grafů vytvořených v programu Excel. Pro zjištění vztahů mezi spokojeností s poskytovanými službami a kvalitou života rodin byla použita korelační analýza. Hypotézy budou ověřeny příslušnými statistickými testy na hladině významnosti 95 % v programu SPSS.

4.2.3. Etické aspekty výzkumu

Při provádění dotazníkového šetření, zejména s citlivou populací, jako jsou rodiny dětí s vrozenými vývojovými vadami, je důležité dodržovat etické aspekty. Informovaný souhlas je klíčovým prvkem každého výzkumu zahrnujícího lidské subjekty. Účastníci musí být plně informováni o povaze výzkumu, jeho cílech, metodách, očekávaném trvání, možných rizicích a přínosech, a o tom, jak budou jejich data použita. Ochrana osobních údajů je klíčová, zejména když se jedná o citlivé informace. Veškerá data proto byla anonymizována, aby nebylo možné zpětně identifikovat účastníky. O tomto všem byli účastníci výzkumu informováni v průvodním dopise k dotazníku.

4.2.4. Výsledky

Průměrný věk rodičů byl 39,3 let, přičemž rozmezí věku odpovídalo 25 - 55 let. Z hlediska pohlaví bylo zastoupení respondentů následující:

- Muž: 25 osob (28 %)
- Žena: 60 osob (67 %)
- Jiný/Nechci uvádět: 4 osoby (5 %)

Průměrný počet dětí v domácnosti byl 2,5 a rozmezí: 1 - 4 děti. **Věk dítěte s vrozenou vývojovou vadou dosahoval průměru 9,3 let s rozmezím 1 - 17 let.**

V rámci dotazníku jsem si pro zjednodušení vytvořila tři typy vrozených vývojových vad (Typ A, Typ B a Typ C), které budou reprezentovat různé kategorie vývojových poruch:

Typ A: Fyzické vývojové vady

Typ B: Neurologické vývojové vady

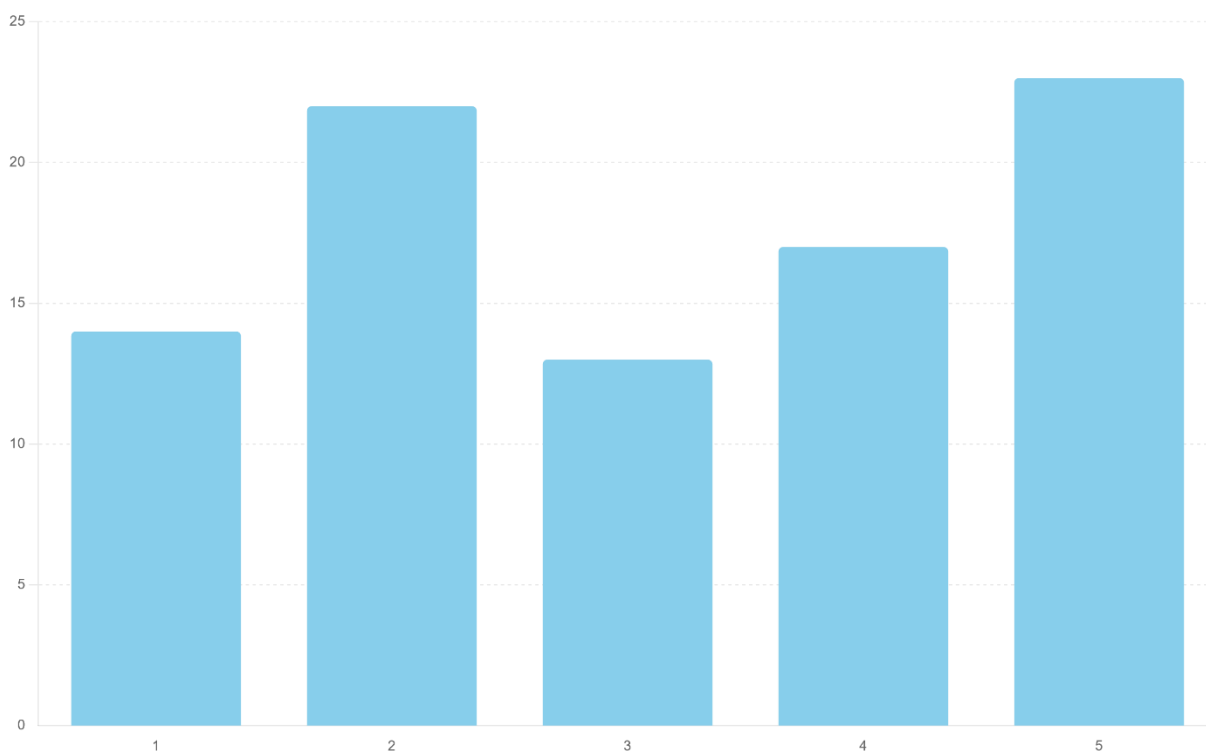
Typ C: Metabolické a genetické vývojové vady.

Zastoupení ve výsledcích bylo následující:

- Typ A: 30 osob (34 %)
- Typ B: 28 osob (31 %)
- Typ C: 31 osob (35 %)

Odpovědi na otázku č. 6: Spokojenost s celkovou kvalitou sociálních služeb

Graf č. 1: Spokojenost s celkovou kvalitou sociálních služeb



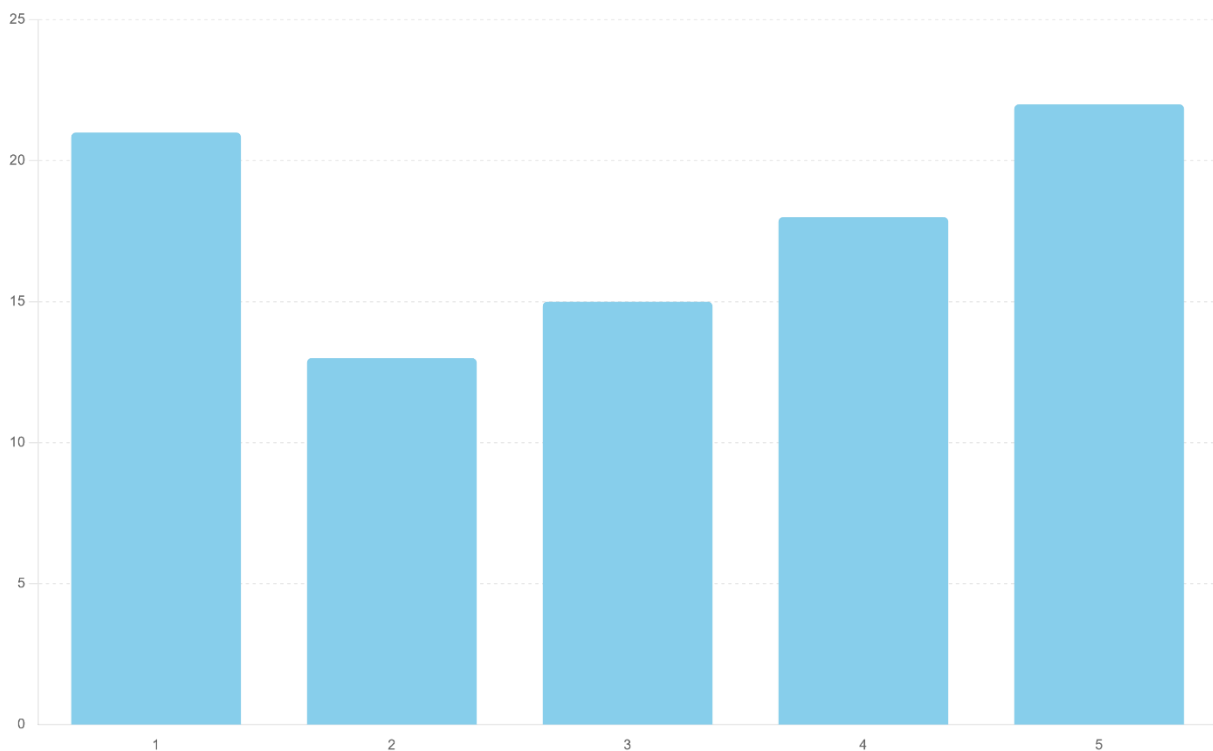
Zdroj: vlastní výzkum

Graf č. 1 výše ukazuje distribuci odpovědí na otázku týkající se spokojenosti s celkovou kvalitou sociálních služeb. Z grafu je patrné, že hodnocení respondentů se pohybují na celé škále od 1 do 5, což naznačuje různé úrovně spokojenosti mezi respondenty. Největší skupina respondentů (23 osob) uvedla hodnocení 5, což znamená, že zcela souhlasí s tím, že jsou spokojeni s kvalitou sociálních služeb. To naznačuje, že téměř čtvrtina respondentů má velmi pozitivní zkušenosti. 14 respondentů udělilo hodnocení 1, což znamená, že jsou velmi nespokojeni. To ukazuje, že i když je mnoho respondentů spokojeno, existuje významná menšina, která má negativní zkušenosti. 22 respondentů dalo hodnocení 2 a 13 respondentů

dalo hodnocení 3, což představuje nižší až střední úroveň spokojenosti. To může naznačovat, že někteří respondenti mají smíšené pocity nebo ne zcela pozitivní zkušenosti se službami.

Odpovědi na otázku č. 7: Sociální pracovník nám poskytuje dostatečnou psychologickou podporu

Graf č. 2: Sociální pracovník nám poskytuje dostatečnou psychologickou podporu



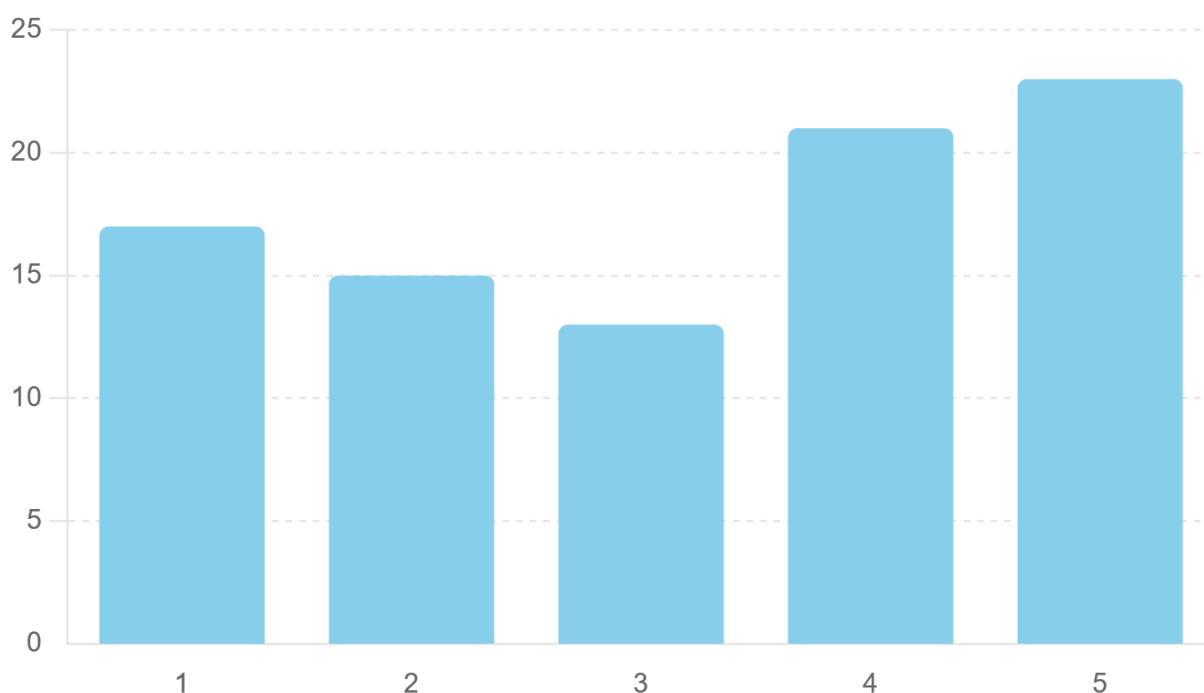
Zdroj: vlastní výzkum

Graf č. 2 ukazuje distribuci odpovědí na otázku týkající se poskytování psychologické podpory sociálním pracovníkem. Největší skupina respondentů (22 osob) udělila hodnocení 5, což znamená, že jsou zcela spokojeni s psychologickou podporou poskytovanou sociálním pracovníkem. To ukazuje, že pro téměř čtvrtinu respondentů je psychologická podpora dostačující a přínosná. 21 respondentů uvedlo hodnocení 1, což značí, že jsou velmi

nespokojeni s psychologickou podporou. Toto vysoké číslo naznačuje, že existuje významná část respondentů, která pociťuje nedostatek podpory v této oblasti. 13 respondentů udělilo hodnocení 2 a 15 respondentů udělilo hodnocení 3, což představuje nižší až střední úroveň spokojenosti. Tito respondenti mohou mít smíšené pocity nebo se mohou domnívat, že podpora není dostatečná, ale zároveň není zcela špatná.

Odpovědi na otázku č. 9: Mám pocit, že sociální služby nám poskytují potřebnou finanční poradenskou podporu

Graf č. 3: Sociální pracovník nám poskytuje dostatečnou psychologickou podporu



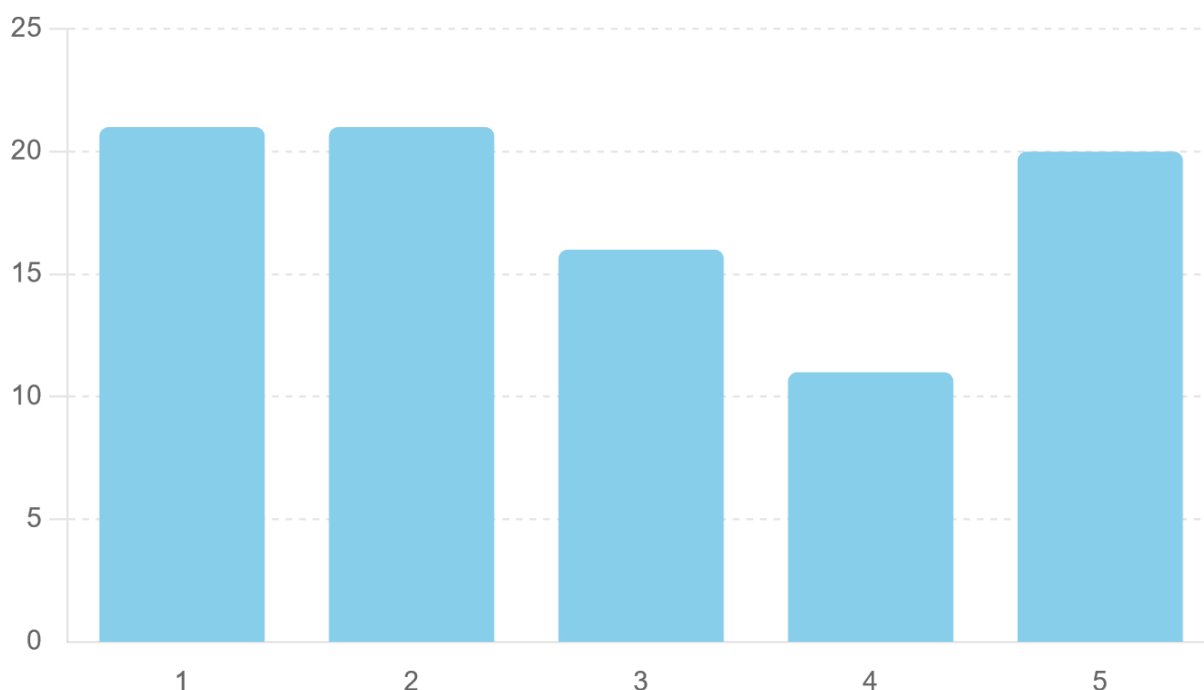
Zdroj: vlastní výzkum

Z grafu č. 3 je patrné, že největší skupina respondentů (23 osob) udělila hodnocení 5, což znamená, že jsou zcela spokojeni s finanční poradenskou podporou poskytovanou sociálními službami. To naznačuje, že pro více než čtvrtinu respondentů je tato podpora dostatečná a přínosná. 17 respondentů uvedlo hodnocení 1, což značí, že jsou velmi nespokojeni s finanční poradenskou podporou. Toto číslo naznačuje, že existuje významná část respondentů, která

pocit'uje nedostatek podpory v této oblasti. Dále 15 respondentů udělilo hodnocení 2 a 13 respondentů udělilo hodnocení 3, což představuje nižší až střední úroveň spokojenosti. Tito respondenti mohou mít smíšené pocity nebo se mohou domnívat, že podpora není dostatečná, ale zároveň není zcela špatná. Nakonec 21 respondentů udělilo hodnocení 4, což naznačuje, že jsou poměrně spokojeni, i když by mohly existovat určité oblasti ke zlepšení.

Odpovědi na otázku č. 9: Dostupnost sociálních služeb je pro naši rodinu dostatečná

Graf č. 4: Dostupnost sociálních služeb je pro naši rodinu dostatečná



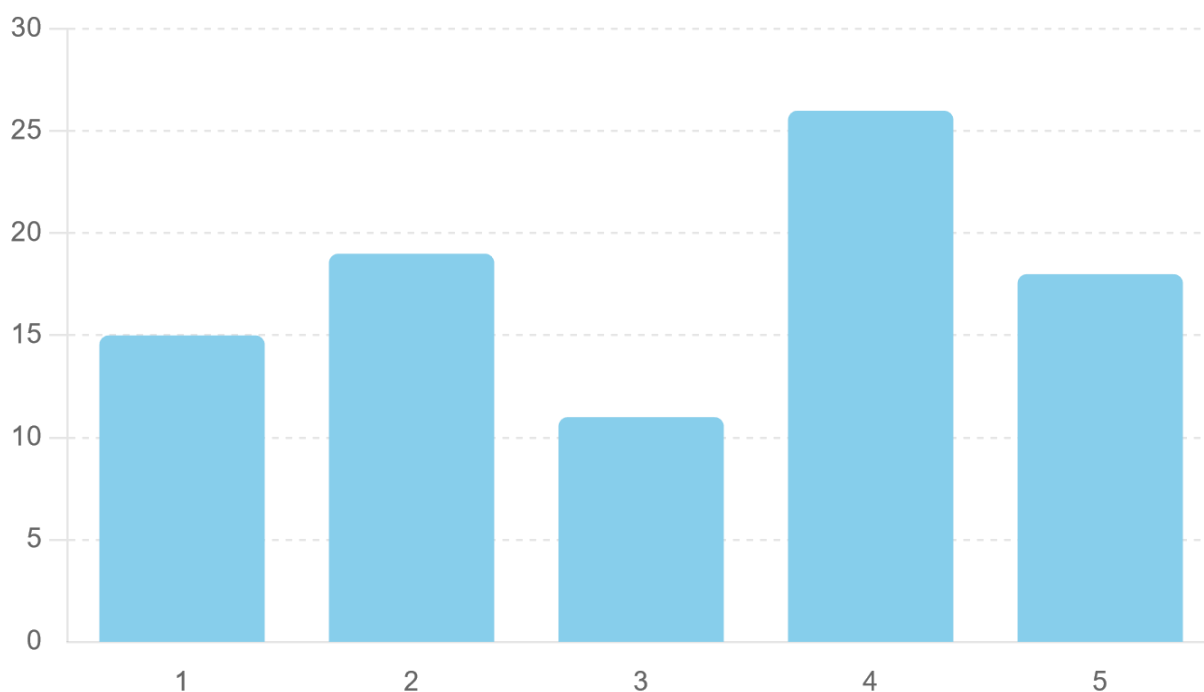
Zdroj: vlastní výzkum

Graf č. 4 výše ukazuje distribuci odpovědí na otázku týkající se dostupnosti sociálních služeb. 20 respondentů udělilo hodnocení 5, což znamená, že jsou zcela spokojeni s dostupností sociálních služeb. To naznačuje, že pro přibližně čtvrtinu respondentů jsou sociální služby dobře dostupné. 21 respondentů uvedlo hodnocení 1 a dalších 21 respondentů udělilo hodnocení 2, což značí, že téměř polovina respondentů není spokojena s dostupností sociálních služeb. Toto vysoké číslo naznačuje, že existuje významná část respondentů, která pocit'uje nedostatek dostupnosti služeb. 16 respondentů udělilo hodnocení 3, což představuje střední úroveň spokojenosti. Tito respondenti mohou mít smíšené pocity nebo se mohou domnívat, že

dostupnost není dostatečná, ale zároveň není zcela špatná. 11 respondentů udělilo hodnocení 4, což naznačuje, že jsou poměrně spokojeni, i když by mohly existovat určité oblasti ke zlepšení.

Odpovědi na otázku č. 10: Sociální služby nám pomáhají zlepšovat kvalitu našeho rodinného života

Graf č. 5: Sociální služby nám pomáhají zlepšovat kvalitu našeho rodinného života



Zdroj: vlastní výzkum

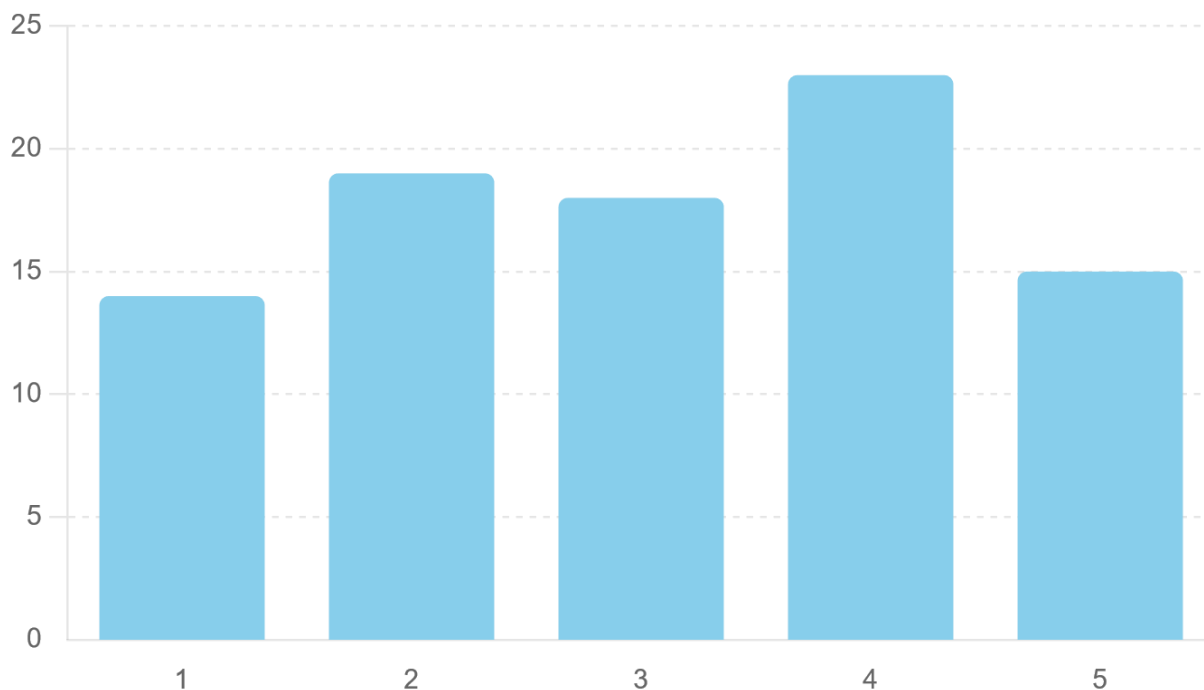
Graf č. 5 výše ukazuje distribuci odpovědí na otázku týkající se vlivu sociálních služeb na zlepšování kvality rodinného života. Z grafu je patrné, že odpovědi respondentů jsou rovnoměrně rozděleny mezi různé úrovně spokojenosti. Největší skupina respondentů (26 osob) nicméně udělila hodnocení 4, což znamená, že jsou velmi spokojeni s vlivem sociálních služeb na kvalitu jejich rodinného života. Dalších 18 respondentů udělilo hodnocení 5, což znamená, že zcela souhlasí s tím, že sociální služby pomáhají zlepšovat jejich rodinný život. 15 respondentů uvedlo hodnocení 1, což značí, že jsou velmi nespokojeni. Toto číslo naznačuje, že existuje významná část respondentů, která nepocituje pozitivní vliv sociálních služeb na

kvalitu jejich rodinného života. 19 respondentů udělilo hodnocení 2 a 11 respondentů udělilo hodnocení 3, což představuje nižší až střední úroveň spokojenosti. Tito respondenti mohou mít smíšené pocity nebo se mohou domnívat, že vliv sociálních služeb na kvalitu jejich života je omezený.

Tato data naznačují, že zatímco někteří respondenti jsou spokojeni s vlivem sociálních služeb na zlepšování kvality jejich rodinného života, existuje také významná skupina, která tento vliv nepovažuje za dostatečný. Důvody pro nízkou spokojenost by měly být dále prozkoumány, aby bylo možné zlepšit služby a zvýšit spokojenost všech rodin.

Odpovědi na otázku 11: sociální práce nám pomohla zvládat každodenní stres a náročné situace

Graf č. 6: Sociální práce nám pomohla zvládat každodenní stres a náročné situace

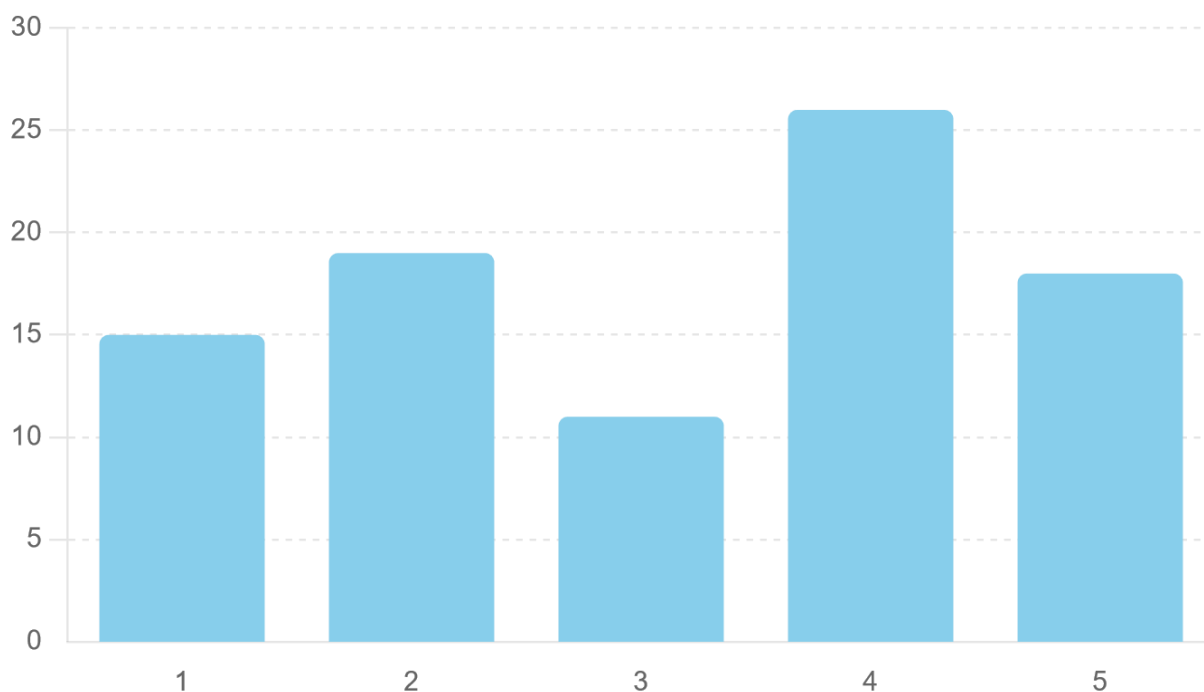


Zdroj: vlastní výzkum

Graf č. 6 ukazuje distribuci odpovědí na otázku týkající se toho, jak sociální práce pomohla zvládat každodenní stres a náročné situace. Z grafu je patrné, že odpovědi respondentů jsou rozděleny mezi různé úrovně spokojenosti, přičemž nejvíce respondentů udělilo hodnocení 4. Největší skupina respondentů (23 osob) udělila hodnocení 4, což znamená, že jsou velmi spokojeni s tím, jak sociální práce pomohla zvládat stres a náročné situace. Dalších 15 respondentů udělilo hodnocení 5, což naznačuje, že zcela souhlasí s pozitivním vlivem sociální práce. 14 respondentů uvedlo hodnocení 1, což značí, že jsou velmi nespokojeni. Toto číslo naznačuje, že existuje část respondentů, která nepocítuje žádný pozitivní vliv sociální práce na zvládání stresu. 19 respondentů udělilo hodnocení 2 a 18 respondentů udělilo hodnocení 3, což představuje nižší až střední úroveň spokojenosti. Tito respondenti mohou mít smíšené pocity nebo se mohou domnívat, že vliv sociální práce na zvládání stresu je omezený.

Odpovědi na otázku č. 12: Díky sociální práci máme lepší přístup k informacím a zdrojům, které potřebujeme

Graf č. 7: Díky sociální práci máme lepší přístup k informacím a zdrojům, které potřebujeme

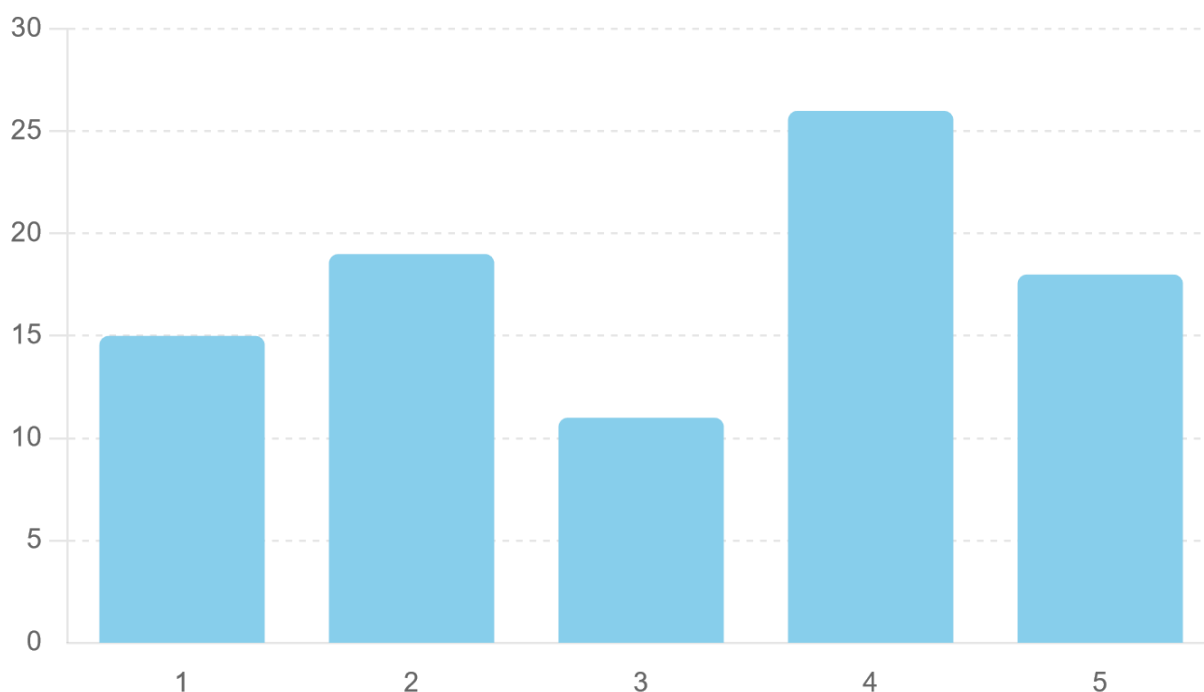


Zdroj: vlastní výzkum

Podle Grafu č. 7 největší skupina respondentů (26 osob) udělila hodnocení 4, což znamená, že jsou velmi spokojeni s tím, jak sociální práce pomohla zlepšit přístup k informacím a zdrojům. Dalších 18 respondentů udělilo hodnocení 5, což naznačuje, že zcela souhlasí s tím, že sociální práce významně zlepšila jejich přístup k potřebným informacím a zdrojům. 15 respondentů uvedlo hodnocení 1, což značí, že jsou velmi nespokojeni. Toto číslo naznačuje, že existuje část respondentů, která nepocítuje žádný pozitivní vliv sociální práce na jejich přístup k informacím a zdrojům. 19 respondentů udělilo hodnocení 2 a 11 respondentů udělilo hodnocení 3, což představuje nižší až střední úroveň spokojenosti. Tito respondenti mohou mít smíšené pocity nebo se mohou domnívat, že vliv sociální práce na přístup k informacím je omezený.

Odpovědi na otázku č. 13: Psychologická podpora od sociálního pracovníka nám pomohla zlepšit rodinné vztahy

Graf č. 8: Psychologická podpora od sociálního pracovníka nám pomohla zlepšit rodinné vztahy

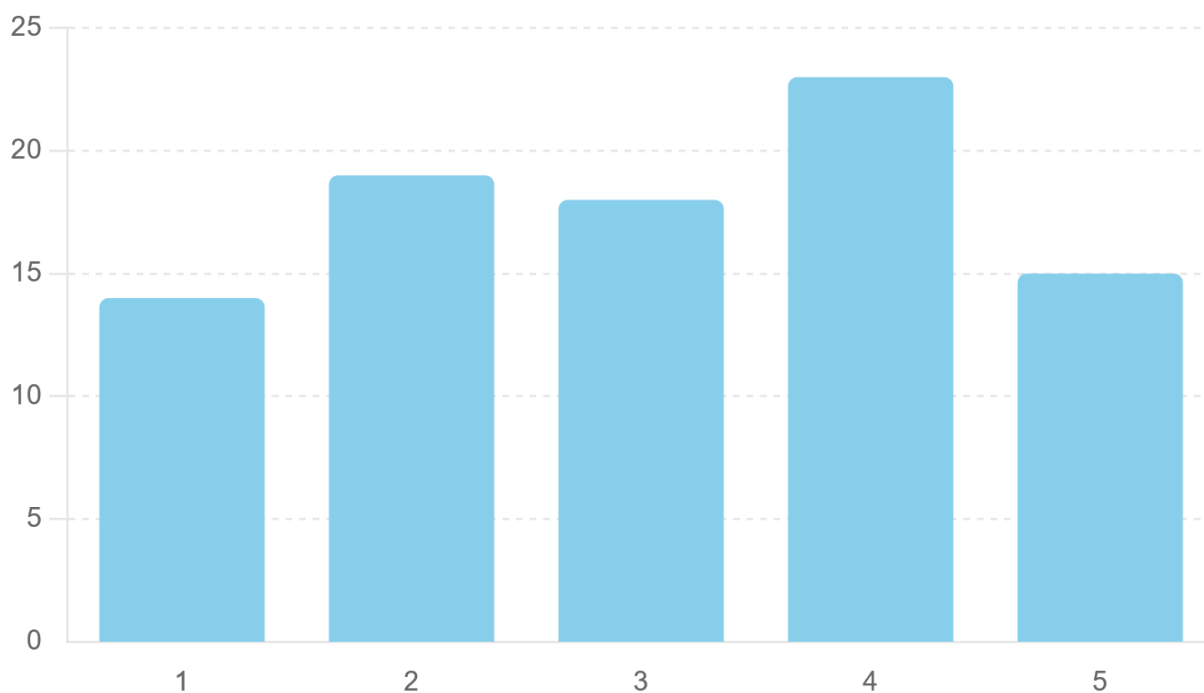


Zdroj: vlastní výzkum

Největší skupina respondentů (22 osob) udělila hodnocení 4, což znamená, že jsou velmi spokojeni s tím, jak psychologická podpora od sociálního pracovníka pomohla zlepšit rodinné vztahy. Dalších respondentů udělilo hodnocení 5, což naznačuje, že zcela souhlasí s pozitivním vlivem psychologické podpory na rodinné vztahy. 15 respondentů uvedlo hodnocení 1, což značí, že jsou velmi nespokojeni. Toto číslo naznačuje, že existuje část respondentů, která nepocituje žádný pozitivní vliv psychologické podpory na rodinné vztahy. 19 respondentů udělilo hodnocení 2 a 11 respondentů udělilo hodnocení 3, což představuje nižší až střední úroveň spokojenosti. Tito respondenti mohou mít smíšené pocity nebo se mohou domnívat, že vliv psychologické podpory na rodinné vztahy je omezený (viz Graf č. 8).

Odpovědi na otázku č. 14: Finanční poradenství od sociálního pracovníka nám pomohlo zlepšit naši finanční situaci

Graf č. 9: Finanční poradenství od sociálního pracovníka nám pomohlo zlepšit naši finanční situaci

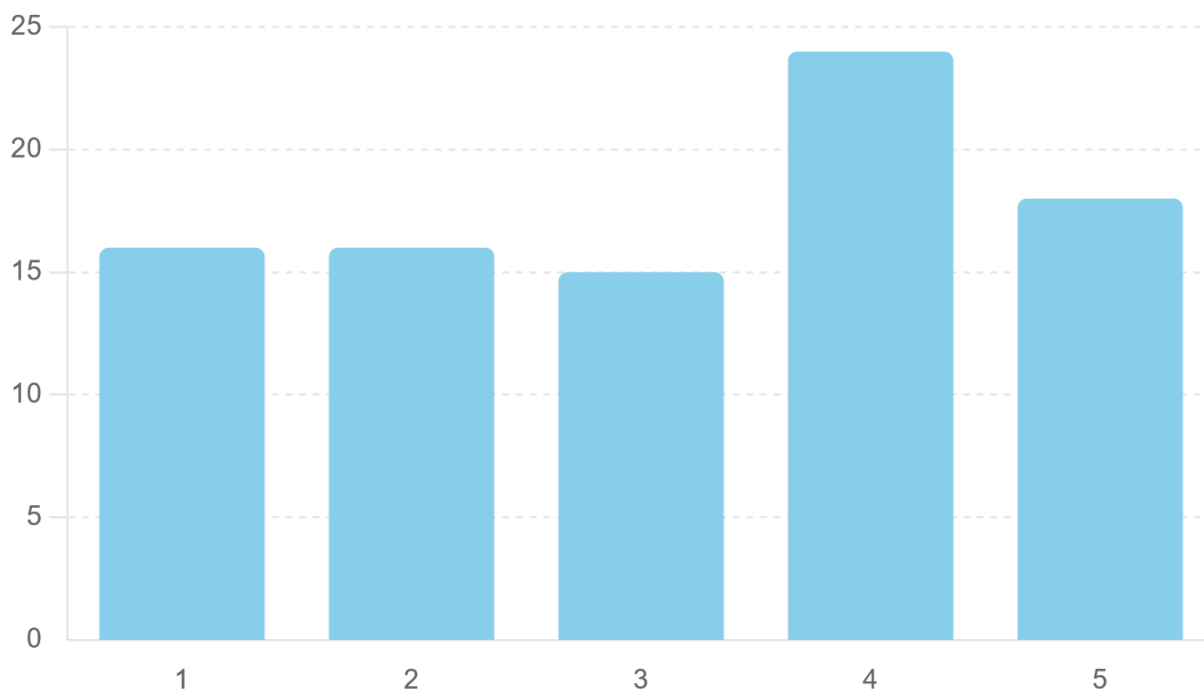


Zdroj: vlastní výzkum

Podle Grafu č. 9 největší skupina respondentů (23 osob) udělila hodnocení 4, což znamená, že jsou velmi spokojeni s tím, jak finanční poradenství od sociálního pracovníka pomohlo zlepšit jejich finanční situaci. Dalších 15 respondentů udělilo hodnocení 5, což naznačuje, že zcela souhlasí s pozitivním vlivem finančního poradenství. 14 respondentů uvedlo hodnocení 1, což značí, že jsou velmi nespokojeni. Toto číslo naznačuje, že existuje část respondentů, která nepocítuje žádný pozitivní vliv finančního poradenství na jejich finanční situaci. 19 respondentů udělilo hodnocení 2 a 18 respondentů udělilo hodnocení 3, což představuje nižší až střední úroveň spokojenosti. Tito respondenti mohou mít smíšené pocity nebo se mohou domnívat, že vliv finančního poradenství na jejich finanční situaci je omezený.

Odpovědi na otázku č. 15: Cítím se díky sociální práci více podporován/a a méně izolován/a

Graf č. 10: Cítím se díky sociální práci více podporován/a a méně izolován/a



Zdroj: vlastní výzkum

Graf č. 10 výše ukazuje distribuci odpovědí na otázku týkající se pocitu podpory a snížení izolace díky sociální práci. Největší skupina respondentů (24 osob) udělila hodnocení 4, což

znamená, že jsou velmi spokojeni s tím, jak sociální práce přispěla k jejich pocitu podpory a snížení izolace. Dalších 18 respondentů udělilo hodnocení 5, což naznačuje, že zcela souhlasí s pozitivním vlivem sociální práce na jejich pocit podpory. 16 respondentů uvedlo hodnocení 1 a dalších 16 respondentů udělilo hodnocení 2, což značí, že část respondentů nepocituje žádný pozitivní vliv sociální práce na jejich pocit podpory a izolace. 15 respondentů udělilo hodnocení 3, což představuje střední úroveň spokojenosti. Tito respondenti mohou mít smíšené pocity nebo se mohou domnívat, že vliv sociální práce na jejich pocit podpory je omezený.

5. Shrnutí výsledků vlastního dotazníku

5.1. Spokojenost se sociálními službami

Jednou z klíčových oblastí šetření byla celková spokojenost se sociálními službami. Největší počet respondentů (23) udělil nejvyšší hodnocení (5), což svědčí o jejich vysoké spokojenosti. Na druhé straně 14 respondentů vyjádřilo svou nespokojenost nejnižším hodnocením (1). Tento rozpor naznačuje, že zatímco část rodin je s kvalitou poskytovaných služeb velmi spokojena, existuje významná skupina, která tuto spokojenost nesdílí.

Podobný vzorec se projevil i u otázky zaměřené na psychologickou podporu poskytovanou sociálními pracovníky. Zde 22 respondentů vyjádřilo úplnou spokojenost (hodnocení 5), ale zároveň 21 respondentů bylo velmi nespokojeno (hodnocení 1). Tento rozdíl ukazuje, že poskytovaná psychologická podpora může být v některých případech nedostatečná nebo neodpovídá potřebám rodin.

Co se týče finančního poradenství, 23 respondentů udělilo nejvyšší hodnocení (5), což svědčí o vysoké spokojenosti s touto službou. Nicméně 17 respondentů uvedlo nejnižší hodnocení (1), což opět poukazuje na významné rozdíly v zkušenostech a potřebách rodin. Podobně rozdílné byly i názory na dostupnost sociálních služeb, kde 21 respondentů hodnotilo dostupnost služeb nejnižším hodnocením (1), což naznačuje, že dostupnost je pro některé rodiny problémem. Na druhé straně 20 respondentů bylo s dostupností služeb zcela spokojeno (hodnocení 5).

5.2. Vliv sociální práce na kvalitu života

Při zkoumání vlivu sociální práce na kvalitu rodinného života se ukázalo, že největší skupina respondentů (26) hodnotila tuto oblast hodnocením 4, což znamená, že sociální práce významně přispěla ke zlepšení jejich kvality života. Na druhé straně 15 respondentů uvedlo nejnižší hodnocení (1), což naznačuje, že pro některé rodiny tento vliv nebyl dostatečný.

Otázka zaměřená na pomoc při zvládání každodenního stresu a náročných situací odhalila, že 23 respondentů udělilo hodnocení 4, což svědčí o významné podpoře ze strany sociálních pracovníků. Nicméně 14 respondentů bylo velmi nespokojeno (hodnocení 1), což ukazuje, že tato podpora není pro všechny rodiny dostatečná.

Díky sociální práci se 26 respondentů cítí lépe informováno a má lepší přístup k potřebným zdrojům (hodnocení 4). Naopak 15 respondentů uvedlo, že jejich přístup k informacím se nezlepšil (hodnocení 1). V oblasti zlepšení rodinných vztahů díky psychologické podpoře byla

nejčastější odpověď hodnocení 4 (26 respondentů), ale zároveň 15 respondentů udělilo nejnižší hodnocení (1), což naznačuje, že efektivita této podpory je variabilní.

Finanční poradenství bylo nejčastěji hodnoceno hodnocením 4 (23 respondentů), což ukazuje na významný pozitivní vliv. Nicméně 14 respondentů bylo velmi nespokojeno (hodnocení 1), což opět ukazuje na variabilní zkušenosti rodin.

Pocit podpory a snížení izolace díky sociální práci byl nejčastěji hodnocen hodnocením 4 (24 respondentů). Avšak 16 respondentů uvedlo nejnižší hodnocení (1), což ukazuje na potřebu zlepšení v této oblasti.

5.3. Výsledky dotazníku WHOQoL: Measuring Quality of Life

Průměrné hodnocení jednotlivých položek

- **Bolest a nepohodlí:** 3,15
- **Energie a únava:** 2,90
- **Mobilita:** 2,74
- **Spánek a odpočinek:** 2,88
- **Aktivity denního života:** 3,26
- **Pracovní kapacita:** 3,03

Celkový skór pro dimenzi Fyzické zdraví

- **Celkový skór:** 2,99

Hodnocení v dimenzi fyzického zdraví ukazuje, že průměrné skóre se pohybuje kolem střední hodnoty (3). To naznačuje, že respondenti obecně hodnotí své fyzické zdraví jako průměrné. Nejlépe hodnocenou oblastí jsou "Aktivity denního života" (3,26), což naznačuje, že většina respondentů je schopna vykonávat každodenní činnosti bez výrazných obtíží. Naopak, nejnižší průměrné hodnocení získala oblast "Mobilita" (2,74), což může naznačovat, že někteří respondenti mají určité potíže s pohybem.

Celkový skór pro dimenzi fyzického zdraví je 2,99, což je blízko střední hodnotě. Toto skóre ukazuje, že celkově respondenti považují své fyzické zdraví za mírně nadprůměrné, avšak s určitými oblastmi, které by mohly vyžadovat větší podporu nebo intervenci.

Dimenze Psychologické zdraví: Číselné výsledky

Průměrné hodnocení jednotlivých položek

- **Tělesný vzhled:** 3,15
- **Negativní pocity:** 2,90
- **Pozitivní pocity:** 2,74
- **Sebevědomí:** 2,88
- **Myšlení, učení, paměť a koncentrace:** 3,26
- **Duchovní, náboženské a osobní přesvědčení:** 3,03

Celkový skór pro dimenzi Psychologické zdraví

- **Celkový skór:** 2,99

Hodnocení v dimenzi psychologického zdraví ukazuje, že průměrné skóre se pohybuje kolem střední hodnoty (3), podobně jako u fyzického zdraví. To naznačuje, že respondenti obecně hodnotí své psychologické zdraví jako průměrné až mírně nadprůměrné.

Nejlépe hodnocenou oblastí je "Myšlení, učení, paměť a koncentrace" (3,26), což naznačuje, že většina respondentů považuje své kognitivní schopnosti za relativně dobré. Naopak, nejnižší průměrné hodnocení získala oblast "Pozitivní pocity" (2,74), což může naznačovat, že někteří respondenti mají méně časté pozitivní emocionální zážitky.

Celkový skór pro dimenzi psychologického zdraví je 2,99, což je blízko střední hodnotě. Toto skóre ukazuje, že celkově respondenti považují své psychologické zdraví za průměrné až mírně nadprůměrné, avšak s určitými oblastmi, které by mohly vyžadovat větší podporu nebo intervenci.

Dimenze Sociální vztahy: Číselné výsledky

Průměrné hodnocení jednotlivých položek

- **Osobní vztahy:** 3,15
- **Sociální podpora:** 2,90
- **Sexuální aktivita:** 2,74

Celkový skór pro dimenzi Sociální vztahy

- **Celkový skór:** 2,93

Hodnocení v dimenzi sociálních vztahů ukazuje, že průměrné skóre je mírně pod střední hodnotou (3). To naznačuje, že respondenti obecně hodnotí své sociální vztahy jako průměrné až mírně podprůměrné.

Nejlépe hodnocenou oblastí jsou "Osobní vztahy" (3,15), což naznačuje, že většina respondentů je relativně spokojena se svými osobními vztahy. Naopak, nejnižší průměrné hodnocení získala oblast "Sexuální aktivita" (2,74), což může naznačovat, že někteří respondenti nejsou zcela spokojeni s touto oblastí svého života.

"Sociální podpora" byla hodnocena průměrným skóre 2,90, což ukazuje na mírně podprůměrnou úroveň spokojenosti s dostupností a kvalitou sociální podpory.

Celkový skór pro dimenzi sociálních vztahů je 2,93, což je blízko střední hodnotě. Toto skóre ukazuje, že celkově respondenti považují své sociální vztahy za průměrné, avšak existují určité oblasti, které by mohly vyžadovat větší podporu nebo intervenci, zejména v oblasti sexuální aktivity a sociální podpory.

Dimenze Prostředí: Číselné výsledky

Průměrné hodnocení jednotlivých položek

- **Finanční prostředky:** 3,15
- **Svoboda, fyzická bezpečnost a zabezpečení:** 2,90
- **Zdravotní a sociální péče:** 2,74
- **Domácí prostředí:** 2,88
- **Příležitosti k získávání nových informací a dovedností:** 3,26
- **Účast a příležitosti pro rekreaci a volný čas:** 3,03
- **Fyzické prostředí (znečištění/prach/hluk/klima):** 3,17
- **Přeprava:** 2,99

Celkový skór pro dimenzi Prostředí

- **Celkový skór:** 3,01

Hodnocení v dimenzi prostředí ukazuje, že průměrné skóre je těsně nad střední hodnotou (3). To naznačuje, že respondenti obecně hodnotí své životní prostředí jako mírně nadprůměrné.

Nejlépe hodnocenou oblastí jsou "Příležitosti k získávání nových informací a dovedností" (3,26), což naznačuje, že většina respondentů je spokojena s možnostmi vzdělávání a rozvoje. Naopak, nejnižší průměrné hodnocení získala oblast "Zdravotní a sociální péče" (2,74), což může naznačovat, že někteří respondenti nejsou zcela spokojeni s dostupností a kvalitou zdravotních a sociálních služeb.

"Finanční prostředky" a "Fyzické prostředí (znečištění/prach/hluk/klima)" byly hodnoceny poměrně pozitivně, což naznačuje, že většina respondentů má přiměřené finanční zdroje a relativně dobré životní podmínky. Oblasti jako "Svoboda, fyzická bezpečnost a zabezpečení" a "Domácí prostředí" byly hodnoceny mírně pod průměrem, což ukazuje na určité obavy v těchto oblastech.

Celkový skór pro dimenzi prostředí je 3,01, což ukazuje, že celkově respondenti považují své životní prostředí za mírně nadprůměrné, avšak existují určité oblasti, které by mohly vyžadovat větší podporu nebo intervenci, zejména v oblasti zdravotní a sociální péče.

5.4. Shrnutí výsledků WHOQoL: Measuring Quality of Life

Fyzické zdraví

Respondenti hodnotili své fyzické zdraví na základě několika klíčových aspektů. Průměrná hodnocení jednotlivých položek v této dimenzi ukázala, že většina respondentů má mírné problémy s energií a únavou, ale většinou jsou schopni vykonávat každodenní aktivity. Bolest a nepohodlí byly hodnoceny jako mírné až střední, což naznačuje, že nejsou zásadním problémem, ale mohou ovlivňovat kvalitu života.

Psychologické zdraví

Psychologická dimenze byla hodnocena různorodě. Většina respondentů vyjádřila pozitivní pocity a sebevědomí, ale někteří také zmínili negativní pocity jako úzkost a deprese. Celkově bylo psychologické zdraví hodnoceno pozitivně, což naznačuje, že většina respondentů se cítí psychicky dobře, i když existují oblasti, kde by mohla být poskytnuta větší podpora.

Sociální vztahy

Hodnocení sociálních vztahů ukázalo, že většina respondentů je spokojena se svými osobními vztahy a sociální podporou. Sexualita nebyla hodnocena jako hlavní problém, ale někteří respondenti uvedli, že by mohli mít prospěch z lepší sociální podpory. Celkově byla tato dimenze hodnocena pozitivně, což naznačuje dobré sociální vztahy a podpůrnou síť.

Prostředí

Dimenze prostředí byla hodnocena různorodě. Finanční prostředky a přístup k zdravotní a sociální péči byly často uváděny jako oblasti, kde by mohla být poskytnuta větší podpora. Domácí prostředí a fyzické prostředí byly hodnoceny jako adekvátní, ale někteří respondenti zmínili problémy se znečištěním a hlukem. Příležitosti k získávání nových informací a dovedností byly hodnoceny pozitivně, což naznačuje, že respondenti mají přístup k vzdělávacím a rekreačním aktivitám.

Statistické testování hypotéz

H1: Existuje pozitivní vztah mezi mírou sociální práce a kvalitou života rodin dětí s vrozenými vývojovými vadami.

S ohledem na typ proměnných byla použita korelace. Data vykazují nenormální rozložení a proto byla počítána s koeficientem Spearman, kdy $R_{\rho} = -0.176$; $p = 0.099$.

Korelační koeficient -0.176 naznačuje slabý negativní vztah mezi mírou sociální práce a kvalitou života. Tento výsledek naznačuje, že se zvýšením míry sociální práce kvalita života mírně klesá. P-hodnota 0.099 je vyšší než obecně přijímaná hladina významnosti 0.05 . To znamená, že nemůžeme zamítnout nulovou hypotézu, která tvrdí, že mezi mírou sociální práce a kvalitou života neexistuje žádný vztah.

Na základě svých dat a výsledků statistického testu nemůžeme podpořit hypotézu H1, že existuje pozitivní vztah mezi mírou sociální práce a kvalitou života rodin dětí s vrozenými vývojovými vadami. Ve skutečnosti má data naznačují slabý negativní vztah, který však není statisticky významný. To naznačuje potřebu dalšího zkoumání a shromáždění více dat pro přesnější určení vztahu mezi těmito proměnným

H2: Rodiny, které obdrží psychologickou podporu, vykazují vyšší spokojenost s celkovou sociální prací než rodiny, které psychologickou podporu neobdrží.

S ohledem na typ proměnných byl použit T-test pro dva nezávislé soubory, kdy $t=1,165$; $p=0,247$.

Rodiny, které obdržely psychologickou podporu, vykazují vyšší průměrnou spokojenost s celkovou sociální prací ($3,26$) ve srovnání s rodinami, které psychologickou podporu neobdržely ($2,91$). Tento rozdíl naznačuje, že psychologická podpora může mít pozitivní vliv na spokojenost rodin s celkovou sociální prací.

T-statistika $1,165$ a p-hodnota $0,247$ naznačují, že rozdíl v průměrné spokojenosti mezi oběma skupinami není statisticky významný na úrovni významnosti $0,05$. P-hodnota je vyšší než $0,05$, což znamená, že nemůžeme zamítnout nulovou hypotézu, která tvrdí, že mezi skupinami neexistuje žádný významný rozdíl.

Na základě mých dat a výsledků statistického testu nemůžeme podpořit hypotézu H2, že rodiny, které obdrží psychologickou podporu, vykazují vyšší spokojenost s celkovou sociální prací než rodiny, které psychologickou podporu neobdrží. I když průměrná spokojenost je vyšší u rodin, které obdržely psychologickou podporu, tento rozdíl není statisticky významný. Doporučuje se další zkoumání s větším vzorkem dat pro přesnější určení vlivu psychologické podpory na spokojenost rodin s celkovou sociální prací.

H3: Dostupnost finančního poradenství pozitivně koreluje se spokojeností rodin s poskytovanými sociálními službami.

Zde byla opět použita neparametrická korelace, kdy $Rho = 0.116$; $p = 0.279$

Korelační koeficient 0.116 naznačuje slabý pozitivní vztah mezi dostupností finančního poradenství a spokojeností rodin s poskytovanými sociálními službami. Tento výsledek naznačuje, že zlepšení dostupnosti finančního poradenství je spojeno s mírným zvýšením spokojenosti rodin se sociálními službami. P-hodnota 0.279 je vyšší než obecně přijímaná hladina významnosti 0.05. To znamená, že nemůžeme zamítnout nulovou hypotézu, která tvrdí, že mezi dostupností finančního poradenství a spokojeností rodin s poskytovanými sociálními službami neexistuje žádný vztah.

Na základě mých dat a výsledků statistického testu nemůžeme podpořit hypotézu H3, že dostupnost finančního poradenství pozitivně koreluje se spokojeností rodin s poskytovanými sociálními službami. I když data naznačují slabý pozitivní vztah, tento vztah není statisticky významný. Doporučuje se další zkoumání s větším vzorkem dat pro přesnější určení vlivu dostupnosti finančního poradenství na spokojenost rodin se sociálními službami

6. Odpovědi na výzkumné otázky a cíl práce

4. Jaký je vliv sociální práce na kvalitu života rodin dětí s vrozenými vývojovými vadami?

Celkově výsledky naznačují, že sociální práce má různorodý vliv na kvalitu života rodin dětí s vrozenými vývojovými vadami. Některé rodiny jsou s poskytovanými službami velmi spokojeny a cítí, že jim významně pomáhají zlepšovat kvalitu jejich života. Na druhé straně existují rodiny, které jsou nespokojeny a pocítují, že služby nejsou dostatečné nebo neodpovídají jejich potřebám. To ukazuje na potřebu individuálního přístupu a přizpůsobení služeb specifickým potřebám rodin. Doporučuje se další zkoumání a zlepšení přístupu k psychologické a finanční podpoře, stejně jako zvýšení dostupnosti sociálních služeb.

5. Které aspekty sociální práce jsou pro rodiny nejdůležitější?

Z výsledků vyplývá, že pro rodiny dětí s vrozenými vývojovými vadami jsou nejdůležitější následující aspekty sociální práce:

1. **Psychologická podpora:** Pomáhá rodinám zvládat stres a zlepšuje rodinné vztahy.
2. **Finanční poradenství:** Přispívá ke zlepšení finanční situace a stability rodin.
3. **Přístup k informacím a zdrojům:** Klíčové pro efektivní zvládnutí situace a zlepšení kvality života.
4. **Celková kvalita sociálních služeb:** Celková efektivita a kvalita poskytovaných služeb je pro rodiny velmi důležitá.
5. **Dostupnost služeb:** I když byla hodnocena mírně pod průměrem, její zlepšení by mohlo výrazně přispět k vyšší spokojenosti rodin.

Tyto aspekty jsou pro rodiny klíčové a jejich podpora a zlepšení mohou významně přispět ke zvýšení kvality života rodin dětí s vrozenými vývojovými vadami.

6. Jaké faktory ovlivňují spokojenost rodin s poskytovanými sociálními službami?

Z výsledků vyplývá, že spokojenost rodin s poskytovanými sociálními službami je ovlivňována několika klíčovými faktory. Mezi nejdůležitější faktory patří:

1. **Psychologická podpora:** Klíčová pro zvládnutí stresu a zlepšení rodinných vztahů.

2. **Finanční poradenství:** Kritické pro finanční stabilitu a celkovou pohodu rodin.
3. **Dostupnost služeb:** Zajištění lepší dostupnosti služeb může výrazně zvýšit spokojenost rodin.
4. **Přístup k informacím a zdrojům:** Důležitý pro efektivní zvládnání situace a zlepšení kvality života.
5. **Celková kvalita sociálních služeb:** Efektivita, profesionalita a schopnost reagovat na specifické potřeby rodin.

Výzkum ukázal, že sociální práce má významný vliv na kvalitu života rodin dětí s vrozenými vývojovými vadami, přičemž klíčovými faktory ovlivňujícími efektivitu sociální práce jsou psychologická podpora, finanční poradenství, dostupnost služeb, přístup k informacím a celková kvalita poskytovaných služeb. Identifikace a zaměření se na tyto klíčové faktory může výrazně přispět ke zlepšení efektivity sociální práce a zvýšení spokojenosti rodin s poskytovanými službami. Důraz na individuální přístup a přizpůsobení služeb specifickým potřebám rodin může dále zlepšit kvalitu jejich života a celkovou pohodu.

7. Diskuse

Diskuse výsledků této práce odhaluje několik klíčových oblastí, které vyžadují pozornost pro zlepšení efektivity sociální práce s rodinami dětí s vrozenými vývojovými vadami. Zatímco obecná spokojenost s poskytovanými sociálními službami je vysoká, existují specifické oblasti, kde jsou zkušenosti rodin rozdílné a kde je prostor pro zlepšení.

Jedním z překvapivých zjištění je vysoká variabilita spokojenosti s psychologickou podporou a finančním poradenstvím. Zatímco část respondentů je s těmito službami velmi spokojena, jiná část vykazuje značnou nespokojenost. Tento rozpor může být způsoben různými faktory, včetně rozdílných očekávání rodin, kvality a dostupnosti poskytovaných služeb, nebo osobních zkušeností jednotlivých rodin. Je důležité identifikovat konkrétní příčiny této nespokojenosti, aby mohly být služby lépe přizpůsobeny potřebám rodin.

Dostupnost sociálních služeb je dalším kritickým aspektem, který vykazuje značné rozdíly ve spokojenosti respondentů. Tento nálezný poukazuje na potenciální nedostatky v distribučním systému sociálních služeb, které mohou zahrnovat geografickou dostupnost, kapacity služeb nebo informační bariéry, které brání rodinám v přístupu k těmto službám. Je třeba provést další analýzu a identifikovat, které specifické faktory přispívají k této nespokojenosti, a následně implementovat opatření ke zlepšení dostupnosti služeb.

Dalším zajímavým zjištěním je vliv sociální práce na snížení sociální izolace rodin. Respondenti, kteří se cítí více podporováni, vykazují nižší míru izolace. Tento výsledek zdůrazňuje důležitost sociálního začlenění a podpůrných komunitních aktivit, které mohou rodinám pomoci navázat nové sociální kontakty a integrovat se do společnosti. Zajištění dostatečných příležitostí pro sociální interakci a podporu je klíčové pro zlepšení celkové kvality života rodin.

V neposlední řadě je třeba věnovat pozornost individuálním potřebám rodin a přizpůsobení služeb tak, aby co nejlépe odpovídaly jejich specifickým situacím. Zatímco některé rodiny mohou potřebovat intenzivní psychologickou podporu, jiné mohou více těžit z praktické pomoci a finančního poradenství. Personalizovaný přístup v poskytování sociálních služeb je proto zásadní pro dosažení maximální efektivity a spokojenosti.

Celkově výsledky této práce ukazují, že sociální práce může mít významný pozitivní vliv na kvalitu života rodin dětí s vrozenými vývojovými vadami, ale zároveň odhalují oblasti, kde je

třeba zlepšení. Budoucí výzkum by měl pokračovat v identifikaci konkrétních potřeb a preferencí rodin a hledat nové a inovativní způsoby, jak zlepšit dostupnost a kvalitu sociálních služeb. Zajištění komplexní a přizpůsobené podpory pro tyto rodiny je klíčové pro jejich začlenění do společnosti a zlepšení jejich životních podmínek.

Co se týče komparace s dostupnou literaturou, výsledky této studie ukazují, že sociální práce má různorodý vliv na kvalitu života rodin dětí s vrozenými vývojovými vadami. Tento nálezný je v souladu s předchozími výzkumy, které zdůrazňují význam sociální podpory a intervence v zlepšování kvality života rodin čelících podobným výzvám⁵².

Má studie také ukázala, že psychologická podpora je klíčovým faktorem pro zlepšení kvality života rodin. Podobně u dostupných studií autoři zdůrazňují, že psychologická podpora pomáhá rodinám zvládat stres, zlepšuje rodinné vztahy a celkovou pohodu. To potvrzuje důležitost emocionální a psychologické podpory jako součásti komplexní péče⁵³.

Mé zjištění o významu finančního poradenství jsou v souladu s literaturou, která zdůrazňuje, že finanční stabilita je klíčová pro kvalitu života rodin dětí se zdravotním postižením. Rodiny s lepší finanční podporou vykazují nižší úroveň stresu a vyšší spokojenost se životem⁵⁴.

Studie ukázala, že dostupnost sociálních služeb je důležitá, což podporují i zjištění z dalších výzkumů, které zdůrazňují, že nedostatečná dostupnost služeb může negativně ovlivnit kvalitu života rodin. Mé zjištění o nedostatečné dostupnosti služeb jako problému je tedy konzistentní s dostupnou literaturou⁵⁵.

⁵² Nicholas, D. B., Zwaigenbaum, L., & Carroll, C. (2016). Families' appraisals of the impact of childhood autism spectrum disorder. *Autism*, 20(7), 786-792. Dostupné z: <https://journals.sagepub.com/doi/10.1177/1362361315617879> [cit: 2016-01-29]

⁵³ Kyzar, K. B., Turnbull, A. P., Summers, J. A., & Gómez, V. A. (2012). The relationship of family support to family outcomes: A synthesis of key findings from research on severe disability. *Research and Practice for Persons with Severe Disabilities*, 37(1), 31-44. <https://journals.sagepub.com/doi/10.2511/027494812800903247> [cit. 2012-05-15]

⁵⁴ McCann, D., Bull, R., & Winzenberg, T. (2012). The daily patterns of time use for parents of children with complex needs: A systematic review. *Journal of Child Health Care*, 16(1), 26-52. Dostupné z: <https://journals.sagepub.com/doi/10.1177/1367493511420186> [cit. 2012-02-03]

⁵⁵ Bailey, D. B., Hebbeler, K., Scarborough, A., Spiker, D., & Mallik, S. (2004). First experiences with early intervention: A national perspective. *Pediatrics*, 113(Supplement 1), 887-896. <https://publications.aap.org/pediatrics/article-abstract/113/4/887/63940/First-Experiences-With-Early-Intervention-A> [cit. 2004-04-01]

Výzkum ukázal, že přístup k relevantním informacím a zdrojům je klíčový pro efektivní zvládnání situace rodin. Toto zjištění je podporováno literaturou, která uvádí, že informovanost a přístup k podpůrným zdrojům jsou nezbytné pro zlepšení adaptace a zvládnání rodin⁵⁶.

Moje zjištění, že celková kvalita poskytovaných služeb významně ovlivňuje spokojenost rodin, je v souladu s výzkumy, které ukazují, že efektivní a profesionální sociální práce může výrazně zlepšit životní podmínky a pohodu rodin⁵⁷.

Komunitní a sociální podpora může hrát klíčovou roli v kvalitě života rodin. Studie McConnell a Savage (2015) ukázala, že sociální síť a podpora ze strany komunit mohou výrazně přispět k pocitu sounáležitosti a snížit pocity izolace. To naznačuje, že rozvoj a podpora komunitních sítí mohou být dalším klíčovým faktorem pro zlepšení kvality života⁵⁸.

Kulturní a sociální faktory mohou také ovlivnit efektivitu sociální práce a kvalitu života rodin. Je důležité rozlišovat mezi krátkodobými a dlouhodobými efekty sociální práce. Například studie o krátkodobých intervenčních programech může ukázat okamžité zlepšení v kvalitě života, zatímco longitudinální studie mohou odhalit trvalejší dopady.

Limity práce odráží několik faktorů. V první řadě, výzkum byl proveden na vzorku 89 respondentů, což může být omezením při zobecnění výsledků na širší populaci rodin dětí s vrozenými vývojovými vadami. Větší vzorek by poskytl robustnější data a umožnil přesnější analýzu. Data byla získána prostřednictvím dotazníků, které jsou založeny na sebehodnocení respondentů. Sběr dat proběhl v rozmezí 1 měsíce. Sebehodnocení může být ovlivněno subjektivními faktory, jako jsou momentální nálada, kognitivní zkreslení a schopnost respondentů přesně si vzpomenout na své zkušenosti. To může ovlivnit přesnost a spolehlivost

⁵⁶ Raina, P., O'Donnell, M., Rosenbaum, P., Brehaut, J., Walter, S. D., Russell, D., Swinton, M., Zhu, B., & Wood, E. (2005). The health and well-being of caregivers of children with cerebral palsy. *Pediatrics*, 115(6), e626-e636. Dostupné z: <https://doi.org/10.1542/peds.2004-1689> [cit. 2005-06-01]

⁵⁷ Resch, J. A., Benz, M. R., & Elliott, T. R. (2010). Family adaptation to childhood developmental disability: A measure of parent appraisal of family impacts. *Journal of Pediatric Psychology*, 35(3), 237-246. Dostupné z: <https://doi.org/10.1093/jpepsy/jsp047> [cit. 200-07-09]

⁵⁸ McConnell, D., & Savage, A. (2015). Stress and resilience among families caring for children with intellectual disability: Expanding the research agenda. *Current Developmental Disorders Reports*, 2(2), 100-109. Dostupné z: <https://doi.org/10.1007/s40474-015-0040-z> [cit. 2015-02-04]

dat. Výzkum využívá korelační design, který neumožňuje určovat příčinné vztahy mezi proměnnými. Zjištěné korelace naznačují souvislosti, ale nelze z nich vyvodit, že jeden faktor přímo způsobuje změny v jiném faktoru.

8. Závěr

Sociální práce s rodinami dětí s vrozenými vývojovými vadami představuje klíčovou oblast, která vyžaduje citlivý a komplexní přístup. Vrozené vývojové vady mohou mít rozsáhlé fyzické, mentální a emocionální dopady na dítě, což zásadně mění dynamiku rodinného prostředí. Tyto změny přinášejí výzvy, které ovlivňují nejen život dítěte, ale také celou rodinu, vyžadují značné finanční zdroje a mohou vést k sociální izolaci.

Sociální pracovníci hrají v tomto kontextu klíčovou roli. Poskytují emocionální podporu, pomáhají při navigaci ve zdravotnických a sociálních službách, zajišťují přístup k potřebným zdrojům a službám a podporují rodiny v jejich snaze zajistit co nejlepší péči a kvalitu života pro jejich dítě. Jejich práce také zahrnuje pomoc rodinám při překonávání překážek spojených se stigmatizací a diskriminací. Tato práce se zaměřila na sociální práci s rodinami dětí s vrozenými vývojovými vadami (VVV) a na to, jak sociální služby ovlivňují kvalitu jejich života.

Z výsledků dotazníkového šetření vyplývá, že spokojenost s poskytovanými sociálními službami je mezi rodinami dětí s vrozenými vývojovými vadami velmi variabilní. Zatímco někteří respondenti vyjadřují vysokou spokojenost s různými aspekty sociální práce, významná část respondentů pociťuje nedostatky, zejména v oblasti dostupnosti služeb, psychologické podpory a finančního poradenství. Pro zlepšení celkové spokojenosti je třeba se zaměřit na identifikaci konkrétních potřeb rodin a přizpůsobení služeb tak, aby tyto potřeby lépe naplňovaly. To by mohlo zahrnovat zlepšení přístupu k informacím, zvýšení dostupnosti služeb a poskytování individuálně přizpůsobené psychologické a finanční podpory.

Vyhodnocení dotazníku WHOQoL: Measuring Quality of Life ukazuje, že respondenti mají obecně pozitivní hodnocení své kvality života ve všech čtyřech dimenzích, ale existují oblasti, kde by mohla být poskytnuta větší podpora, zejména v oblasti finančních prostředků, přístupu k zdravotní péči a psychologické podpory. Toto vyhodnocení poskytuje užitečný přehled o kvalitě života respondentů a naznačuje oblasti, které by mohly být zaměřeny pro zlepšení podpory a služeb.

Pro efektivní sociální práci je nezbytná spolupráce mezi různými odborníky a organizacemi, stejně jako zajištění dostatečných finančních zdrojů a dostupnosti služeb. Budoucí výzkum by měl pokračovat v identifikaci konkrétních potřeb rodin a efektivních strategií pro poskytování

podpory, aby byla zajištěna co nejlepší péče a kvalita života pro děti s vrozenými vývojovými vadami a jejich rodiny.

Seznam literatury

- Allan, K.M., Farrow, N., Donnelley, M., Jaffe, A. & Waters S.A. (2021). Treatment of Cystic Fibrosis: From gene – to Cell-Based Therapies. 12(1). <https://doi.org/10.3389/fphar.2021.639475>.
- Angulski, A.B., Hosny, N., Cohen, H., Martin, A.A., Hahn, D., Bauer, J. & Metzger, J.M. (2023). Duchenne muscular dystrophy: Disease mechanism and Therapeutic Strategies. *Fron. Physiol.*, 14(1). <https://doi.org/10.3389/fphys.2023.1183101>.
- Azami, A., Valek, R., Ponce, A.N., & Zare, H. (2023). Risk and Protective Factors and Interventions for Reducing Juvenile Delinquency: A Systematic Review. *Soc. Sci.* 12(9), 474, <https://doi.org/10.3390/socsci12090474>.
- Bailey, D. B., Hebbeler, K., Scarborough, A., Spiker, D., & Mallik, S. (2004). First experiences with early intervention: A national perspective. *Pediatrics*, 113(Supplement 1), 887-896. <https://doi.org/10.1542/peds.113.S1.887>
- BMC Public Health. (2024). Housing as a social determinant of health and wellbeing: developing an empirically-informed realist theoretical framework. Retrieved from <https://bmcpublihealth.biomedcentral.com>
- Bui, S., Delhaes, L., Dournes, G., Reix, P. & Fayon M.J. (2023). Editorial:New insights into Caring for Pediatric Patients with Cystic Fibrosis. *Front Pediatr.* 11(1), <https://doi.org/10.3389/fped.2023.1243496>.
- Burgener, E.B. & Cornfield, D. (2023). Delivering a New Future for People With Cystic Fibrosis. *Pediatrics.* 154(4): e2023062985, <https://doi.org/10.1542/peds.2023-062985>.
- Cereda, A. & Carey, J.C. (2012). The trisomy 18 syndrome. *Orphanet J Rare Dis*, 7(81). <https://doi.org/10.1186/1750-1172-7-81>
- Cleveland Clinic. (2024). Cri-du Chat Syndrome. <https://my.clevelandclinic.org/health/diseases/24084-cri-du-chat-syndrome>.
- Cleveland Clinic. (2024). Edwards Syndrome (Trisomy 18). <https://my.clevelandclinic.org/health/diseases/22172-edwards-syndrome>.
- Dickinson, K.M. & Collaco, J.M. (2021). Cystic Fibrosis. *Pediatr Rev.*, 42(2):55-67. <https://doi.org/10.1542/pir.2019-0212>.
- Dimopoulos, K., Constantine, A., Clift, P a kol. (2023). Cardiovascular Complication of Down Syndrome: Scoping Review and Expert Consensus. *American Heart Association*, 14(5), 425-441. <https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.122.059706>.
- Fiot, E., Alauze, B., Donadille, B. a kol. (2022). Turner syndrome: French National Diagnosis and Care Protocol (NDCP; National Diagnosis and Care Protocol). *Orphanet J Rare.*, 17(1), 226. <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02423-5>.
- Green, D.M., Lahiri, T., Raraigh, K.S a kol. (2024). Cystic Fibrosis Foundation Evidence-based Guideline for the Management od CRMS/CFSPID. *Pediatrics.*, 153(5): e2023064657. <https://doi.org/10.1542/peds.2023-064657>.
- Hamadelseed, O., Chan, M.K.S., Wong, M.B.F & Skutella, T. (2023). Distinct Neuroanatomical and neuropsychological features of Down Syndrome Compared to Related Neurodevelopmental Disorders: A Systematic Review. *Front. Neurosci.*, 17(1). <https://doi.org/10.3389/fnins.2023.1225228>.

HRICOVÁ, Alena; ONDRÁŠEK, Stanislav a URBAN, David. *Metodologie v sociální práci*. Praha: Grada, 2023. ISBN 978-80-271-3636-0.

Huang, A.C., Olson, S.B. & Maslen, CH.L. (2021). A Review of Recent Developments in Turner Syndrome Research. *J. Cardiovasc. Dev. Dis.*, 8(11), 138. <https://doi.org/10.3390/jcdd8110138>.

Cheng, A.W. & Lai, C.Y.Y. (2023). Parental stress in Families of Children with Special Educational Needs: A systematic review. 14(1). <https://doi.org/10.3389/fpsy.2023.1198302>.

Ijezie, O.A., Helay, J., Davies, P., Balaguer-Ballester, E. & Heaslip V. (2023). Quality of Life in Adults with Down Syndrome: A Mixed Methods Systematic Review. *Plos One*, <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0280014>

Iolascon, A., Andolfo, I., & Russo, R. (2020). Congenital dyserythropoietic anemias. *Blood, The Journal of the American Society of Hematology*, 136(11), 1274-1283.

Iolascon, A., Andolfo, I., & Russo, R. (2020). Congenital dyserythropoietic anemias. *Blood, The Journal of the American Society of Hematology*, 136(11), 1274-1283.

Johnstone, A., Mobley, W. (2023). Editorial: Current advances in the study of Down Syndrome: From development to aging. *Front. Neurosci.*, 17(1). <https://doi.org/10.3389/fnins.2023.1161147>.

Jones, R., & Hunt, A. (2010). Current management of clubfoot (congenital talipes equinovarus). *BMJ*, 340. <https://doi.org/10.1136/bmj.c355>.

Khammarnia, M., Ansari-Moghaddam, A., Kakhki, F. G., Clark, C. C. T., & Barahouei, F. B. (2024). Maternal macronutrient and energy intake during pregnancy: a systematic review and meta-analysis. *BMC Public Health*, 24(1), 478.

Khammarnia, M., Ansari-Moghaddam, A., Kakhki, F. G., Clark, C. C. T., & Barahouei, F. B. (2024). Maternal macronutrient and energy intake during pregnancy: a systematic review and meta-analysis. *BMC Public Health*, 24(1), 478.

Kočová, H. (2019). Rodina dítěte s tělesným postižením. <https://www.sancedetem.cz/cs/hledam-pomoc/deti-sezdravotnim-postizenim/deti-s-telesnym-postizenim/rodina-ditete-s-telesnympostizenim.shtml>

Kukla, L. a kol. (2016). Děti vyžadující speciální péči. In KUKLA, L., et al., *Sociální a preventivní pediatrie v současném pojetí*. Praha: Grada Publishing, a.s. s. 177-206. ISBN 978-80-247-3874-1.

Kyzar, K. B., Turnbull, A. P., Summers, J. A., & Gómez, V. A. (2012). The relationship of family support to family outcomes: A synthesis of key findings from research on severe disability. *Research and Practice for Persons with Severe Disabilities*, 37(1), 31-44. <https://doi.org/10.2511/027494812800903247>

- Mainardi, P.C. (2006). Cri du Chat syndrome. *Orphan journal of Rare Diseases.*, 1(33). <https://doi.org/10.1186/1750-1172-1-33>.
- Manske, P. R., & Oberg, K. C. (2009). Classification and developmental biology of congenital anomalies of the hand and upper extremity. *JBJS*, 91(Supplement_4), 3-18.
- Manske, P. R., & Oberg, K. C. (2009). Classification and developmental biology of congenital anomalies of the hand and upper extremity. *JBJS*, 91(Supplement_4), 3-18.
- Mattdon, G., Kuo, D.K., Yogman, M. a kol. (2019). Psychosocial Faktors in Children and Youth With Special Helath Care Needs and Their Families. *Pediatrics*. 143(1): e20183171. <https://doi.org/10.1542/peds.2018-3171>.
- Mayo Clinic Staff. (2021). Muscular dystrophy. <https://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/muscular-dystrophy/symptoms-causes/syc-20375388>.
- McCann, D., Bull, R., & Winzenberg, T. (2012). The daily patterns of time use for parents of children with complex needs: A systematic review. *Journal of Child Health Care*, 16(1), 26-52. <https://doi.org/10.1177/1367493511420186>
- McConnell, D., & Savage, A. (2015). Stress and resilience among families caring for children with intellectual disability: Expanding the research agenda. *Current Developmental Disorders Reports*, 2(2), 100-109. <https://doi.org/10.1007/s40474-015-0040-z>
- Mohan, D.S., Hegde, A., Nagarajappa, V.H., & Palany, R. (2023). Clinical Profile of Turner Syndrome: A Tertiary Center Experience. *Dubai Diabetes Endocrinol J*. 29 (1): 62–66. <https://doi.org/10.1159/000529379>
- MPSV. (2020). Strategie sociálního začleňování 2021-2030. https://www.mpsv.cz/documents/20142/225517/Strategie+soci%C3%A1ln%C3%ADho+za%C4%8Dle%C5%88ov%C3%A1n%C3%AD+2021-2030_roz%C5%A1%C3%AD%C5%99en%C3%AD.pdf/f3290708-edac-c579-05d5-92ae8cf872c2#:~:text=URL%3A%20https%3A%2F%2Fwww.mpsv.cz%2Fdocuments%2F20142%2F225517%2FStrategie%2Bsoci%25C3%25A1ln%25C3%25ADho%2Bza%25C4%258Dle%25C5%2588ov%25C3%25A1n%25C3%25AD%2B2021.
- NICHD. (2023). What are the types of congenital anomalies? Eunice Kennedy Shriver National Institute of Child Health and Human Development
- Nicholas, D. B., Zwaigenbaum, L., & Carroll, C. (2016). Families' appraisals of the impact of childhood autism spectrum disorder. *Autism*, 20(7), 786-792. <https://doi.org/10.1177/1362361315617879>
- Pfeiffer, B., Hallock, T., Tomczuk, L., & Kramer, J. (2024). Peer Support Provided by People with Intellectual and Developmental Disabilities: A Rapid Scoping Review to Develop a Toolkit for Inclusive Research. *Social Sciences*, 13(1), 47. <https://doi.org/10.3390/socsci13010047>

- Povone, V., Chisari, E., vescio, A., Lucenti, L., Sessa, G. & Testa G. (2018). The Etiology of idiopathic congenital talipes equinovarus: a Systematic review. *Journal of Orthopaedic Surgey and research*. 13(206). <https://doi.org/10.1186/s13018-018-0913-z>.
- Powell-Hamilton, N. (2023). Cri-du-Chat Syndrome. https://www.msdmanuals.com/en-nz/home/children-s-health-issues/chromosome-and-gene-abnormalities/cri-du-chat-syndrome#Treatment_v49396332.
- Powell-Hamilton, N. (2023). Trosomy 18. Merk Manula Profesional Version. <https://www.merckmanuals.com/professional/pediatrics/chromosome-and-gene-abnormalities/trisomy-18>.
- Raina, P., O'Donnell, M., Rosenbaum, P., Brehaut, J., Walter, S. D., Russell, D., Swinton, M., Zhu, B., & Wood, E. (2005). The health and well-being of caregivers of children with cerebral palsy. *Pediatrics*, 115(6), e626-e636. <https://doi.org/10.1542/peds.2004-1689>
- Resch, J. A., Benz, M. R., & Elliott, T. R. (2010). Family adaptation to childhood developmental disability: A measure of parent appraisal of family impacts. *Journal of Pediatric Psychology*, 35(3), 237-246. <https://doi.org/10.1093/jpepsy/jsp047>
- Seiter, K., Helm, B., Heubi, CH., Swarr, D. & Suhrie, K.R. (2023). Sleep Apnea in Children with Down Syndrome. *Pediatrics March*. 151(3): e2022058771. 10.1542/peds.2022-058771.
- Severino, M., Geraldo, A. F., Utz, N., Tortora, D., Pogledic, I., Klonowski, W., ... & Rossi, A. (2020). Definitions and classification of malformations of cortical development: practical guidelines. *Brain*, 143(10), 2874-2894.
- Simonasse, M., a kol. (2015). Children with special health care needs: impact on familiar daily routine. [online]. [cit. 2020-05-04]. *Journal of Ressearch Fundamental Care Online.*, 7(3), 2902-2909. ISSN 2175-5361. Dostupné z: http://www.seer.unirio.br/index.php/cuidadofundamental/article/view/3577/pdf_1644.
- Slezáková, L. a kol. (2017). *Ošetrovatelství v gynekologii a porodnictví: 2., přepracované a doplněné vydání*. Grada Publishing as.
- Slezáková, L. a kol. (2017). *Ošetrovatelství v gynekologii a porodnictví: 2., přepracované a doplněné vydání*. Grada Publishing as.
- Suluba, E., Shuwei, L., Xia, Q., & Mwanga, A. (2020). Congenital heart diseases: genetics, non-inherited risk factors, and signaling pathways. *Egyptian Journal of Medical Human Genetics*, 21, 1-12.
- Suluba, E., Shuwei, L., Xia, Q., & Mwanga, A. (2020). Congenital heart diseases: genetics, non-inherited risk factors, and signaling pathways. *Egyptian Journal of Medical Human Genetics*, 21, 1-12.
- Sun, Ch., Shen, L., Zhang, Z. & Xie, X. (2020). Therapeitic Strategies for Duchenne Muscular Dystrophy: An Update. *MDPI*, 11(8), 837. <https://doi.org/10.3390/genes11080837>.

Sutton, J. (2021). 13 Social Work Methods, Intervention for Helping Others. Positive Psychology. <https://positivepsychology.com/social-work-methods/>.
Szabo, S.M., Salhany, R.M., Deighton A., a kol., (2021). The Clinical Course of Duchenne Muscular Dystrophy in the Corticosteroid Treatment Era: A Systematic Literature Review. *Orphanet J Rare Dis.*, 16, 237. <https://doi.org/10.1186/s13023-021-01862-w>.
Vágnerová, M. (1999). Sourozenci postiženého dítěte. *Speciální pedagogika: časopis pro teorii a praxi speciální pedagogiky*. 9(1), 1-6. ISSN 1211-2720.

Vyhláška 505/2006 Sb.

WHO. (2023). Congenital disorders. <https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/birth-defects/>.

Wilmot, HC., Graaf, G., Casteren, P., Buckley, F. & Skotko, B. (2023). Down Syndrome Screening and Diagnosis practices in Europe, United States, Australia, and New Zeland from 1990-2021. *European Journal of Human Genetics*, 31(1), 497-503. <https://doi.org/10.1038/s41431-023-01330-y>.

Windsperger, K. & Hoehl, S. (2021). Development of Down Syndrome Research Over the Last Decades-What Healthcare and Education Professionals Need to Know. *Front. Psychiatry*, 12(1). <https://doi.org/10.3389/fpsy.2021.749046>.

Witt, S., Schuett, K., Wiegand-Grefe, S., Boettcher, J. & Quitmann, J. (2023). Living with a Rare Disease-experiences and Needs Pediatric patients and their Parents. *Orphanet Journal of Rare Disease*. 18(242), <https://doi.org/10.1186/s13023-023-02837-9>.

Příloha 1: Znění vlastního dotazníku

Sekce A: Demografické údaje

1. Věk rodiče/osoby vyplňující dotazník:
 - ____ (vyplňte)
2. Pohlaví:
 - (a) Muž
 - (b) Žena
 - (c) Jiný / Nechci uvádět
3. Počet dětí v domácnosti:
 - ____ (vyplňte)
4. Typ vrozené vývojové vady dítěte:
 - ____ (vyplňte)
5. Věk dítěte s vrozenou vývojovou vadou:
 - ____ (vyplňte)

Sekce B: Spokojenost se sociálními službami

Prosím, označte vaši míru souhlasu s následujícími tvrzeními na škále od 1 (zcela nesouhlasím) do 5 (zcela souhlasím).

6. Jsem spokojen/a s celkovou kvalitou sociálních služeb, které moje rodina dostává.
 - 1 2 3 4 5
7. Sociální pracovník nám poskytuje dostatečnou psychologickou podporu.
 - 1 2 3 4 5
8. Mám pocit, že sociální služby nám poskytují potřebnou finanční poradenskou podporu.
 - 1 2 3 4 5
9. Dostupnost sociálních služeb je pro naši rodinu dostatečná.
 - 1 2 3 4 5
10. Sociální služby nám pomáhají zlepšovat kvalitu našeho rodinného života.
 - 1 2 3 4 5

Sekce C: Vliv sociální práce na kvalitu života

Prosím, označte vaši míru souhlasu s následujícími tvrzeními na škále od 1 (zcela nesouhlasím) do 5 (zcela souhlasím).

11. Sociální práce nám pomohla lépe zvládat každodenní stres a náročné situace.

• 1 2 3 4 5

12. Díky sociální práci máme lepší přístup k informacím a zdrojům, které potřebujeme.

• 1 2 3 4 5

13. Psychologická podpora od sociálního pracovníka nám pomohla zlepšit rodinné vztahy.

• 1 2 3 4 5

14. Finanční poradenství od sociálního pracovníka nám pomohlo zlepšit naši finanční situaci.

• 1 2 3 4 5

15. Cítím se díky sociální práci více podporován/a a méně izolován/a.

• 1 2 3 4 5