

**MASARYKOVA UNIVERZITA  
PEDAGOGICKÁ FAKULTA**



**Katedra speciální a inkluzivní pedagogiky**

**Život rodiny s dítětem s Treacher Collins syndromem**

**Diplomová práce**

**Brno, 2020**

Vedoucí práce:

doc. PhDr. Mgr. Dagmar Opatřilová, Ph.D.

Autor práce:

Bc. Kristýna Skokanová

## **Prohlášení**

*„Prohlašuji, že jsem diplomovou práci vypracovala samostatně, s využitím pouze citovaných pramenů, dalších informací a zdrojů v souladu s Disciplinárním řádem pro studenty Pedagogické fakulty Masarykovy univerzity a se zákonem č. 121/2000 Sb., o právu autorském, o právech souvisejících s právem autorským a o změně některých zákonů (autorský zákon), ve znění pozdějších předpisů.“*

V Brně dne

.....  
Kristýna Skokanová

## **Poděkování**

Na tomto místě bych chtěla v první řadě poděkovat paní doc. PhDr. Mgr. Dagmar Opatřilové, Ph.D. za podnětné rady, ochotný a vstřícný přístup a velkou míru trpělivosti při vedení mé diplomové práce. Dále bych chtěla poděkovat všem informantkám, které se podílely na realizaci výzkumného šetření a byly ochotné věnovat svůj čas. V neposlední řadě děkuji svým blízkým za jejich podporu a trpělivost.

## Obsah

Úvod.....	5
1 Treacher Collins syndrom.....	7
1.1 Etiologie a symptomatologie.....	8
1.2 Komplexní péče u jedinců s TCS.....	11
1.3 Kompenzační pomůcky.....	17
2 Rodina dítěte s postižením.....	22
2.1 Rodina a její funkce.....	23
2.2 Adaptace rodiny na dítě s postižením.....	25
2.3 Sourozenci dítěte s postižením.....	29
3 Vzdělávání dítěte s postižením.....	34
3.1 Vymezení pojmu inkluze a legislativní ukotvení.....	35
3.2 Podpůrná opatření.....	38
3.3 Specifika ve vzdělávání žáků se sluchovým postižením.....	40
4 Analýza života rodiny dítěte s Treacher Collins syndromem.....	45
4.1 Cíle a metodologie práce.....	45
4.2 Charakteristika výzkumného vzorku.....	47
4.3 Výzkumné šetření.....	51
4.4 Závěry výzkumného šetření a doporučení pro pedagogickou praxi.....	71
Shrnutí.....	76
Summary.....	77
Seznam literatury.....	78
Přílohy.....	85

## Úvod

Treacher Collins syndrom, dále TCS, je vzácný syndrom, který postihuje vzhled jedince. Když jsem se poprvé setkala s osobami, které s tímto syndromem žijí, viděla jsem především jejich syndrom. Po nějaké společně strávené době, jsem se přestala soustředit na jejich specifický vzhled a místo toho spatřila laskavé lidi, se srdcem na správném místě, kteří si přejí jediné, být přijímaní takoví, jací jsou. Čím déle jsem s nimi byla, tím více jsem pronikala do jejich životního příběhu a uvědomovala si, že jejich těžkosti nezpůsobuje ani tak samotný syndrom, jako nepochopení z řad jejich okolí, diskriminace, nepřátelské pohledy a šuškáání lidí za jejich zády. Věřím, že toto chování mnoha z nás, není způsobeno tím, že bychom byli tak krutí, ale je způsobeno spíše nedostatečnou informovaností naší společnosti o postižených, která zásadně proměňuje vzhled jedince. Proto jsem se rozhodla věnovat se v diplomové práci tématu život rodin dětí s TCS, abych přispěla k osvětové činnosti, která je pro zlepšení kvality života osob žijící s TCS a jejich blízkých klíčová.

Diplomová práce je rozložena do čtyř kapitol. Výzkumnému šetření předcházela analýza české i zahraniční odborné literatury, na jejímž podkladě vznikla teoretická část práce. První kapitola se zabývá TCS, popisuje jeho etiologii a symptomatologii, vymezuje jednotlivé typy syndromu, uvádí komplexní péči o osoby žijící s tímto typem postižení a uvádí kompenzační pomůcky, které mohou tyto osoby využívat. Druhá kapitola definuje pojem rodina, popisuje adaptaci rodiny na příchod dítěte s postižením, v neposlední řadě se věnuje zdravým sourozencům. Třetí kapitola se zaměřuje na oblast vzdělávání jedinců s TCS, vymezuje pojem inkluze a její legislativní ukotvení. Definuje podpůrná opatření a uvádí specifika vzdělávání žáků a studentů se sluchovým postižením.

Čtvrtá kapitola se věnuje výzkumnému šetření. Výzkum si kladl za cíl analyzovat život rodiny dítěte s TCS. K dosažení tohoto cíle bylo zvoleno kvalitativní výzkumné šetření za využití metody polostrukturovaného rozhovoru. Výzkumný vzorek byl složen z pěti informantek, které byly vybrány podle předem určených kritérií. Jednalo se o dospělé ženy, které jsou matkami dětí ve věku od 0–18 let s diagnostikovaným TCS. V závěru čtvrté kapitoly jsou uvedeny odpovědi na předem stanovené výzkumné otázky a je zde uvedeno doporučení pro pedagogickou praxi.

Přála bych si, aby si po přečtení této práce, každý čtenář uvědomil, že není důležité to, co vidíme na první pohled, ale to, co cítíme, když konkrétního člověka poznáme. Protože: „*Správně vidíme jen srdcem. Co je důležité, je očím neviditelné*“ (Antoine de Saint-Exupéry, 2002, str. 27).

# 1 Treacher Collins syndrom

Treacher Collins syndrom, známý také jako mandibulofaciální dysostóza, je vzácné, autozomálně dominantně dědičné onemocnění, které se projevuje abnormálním vývojem obličejových kostí a tkání. Jedinci s tímto syndromem mají nápadnou tvář, která je charakteristická abnormalitami hlavy, obličeje a uší. V důsledku těchto abnormalit se potýkají osoby s TCS i s oslabením a zdravotními problémy v oblasti zrakového a sluchového vnímání. Inteligence je zachována.

V důsledku vrozených malformací mohou mít osoby s TCS problémy s dýcháním, příjmem potravy, komunikací a v neposlední řadě mají malformace zásadní dopad na vzhled a estetickou stránku. Symptomy u osob s TCS mohou být velmi odlišného rozsahu, a to i v rámci jedné rodiny. Někdy jsou příznaky onemocnění tak malé, že TCS není ani diagnostikován, jindy mohou být naopak tak velké, že se nemusí slučovat se životem (Encyclopédie Orphanet Grand Public, 2013[online]).

Podle Mezinárodní statistické klasifikace nemocí přidružených zdravotních problémů spadají diagnózy pod kódem Q00 – Q99 do vrozených vad, deformací a chromozomálních abnormalit (MKN-10, 2020).

V odborné literatuře se můžeme setkat s různými názvy tohoto syndromu. Kromě označení Treacher Collins syndrom, který je upřednostňovaným označením především ve Velké Británii a USA, a termínu mandibulofaciální dysostéza (MFD1), který se preferuje v evropských státech, se také setkáváme s názvy: Mandibulofacial syndrom, Berry Treacher Collins syndrom, Franceschetti – Klein syndrom nebo Franceschetti – Zwahlen syndrom (Dalben, 2017).

Mezi prvními, kdo popsal symptomy TCS, byl oční chirurg George Andreas Berry (1889). Na Berryho navázal v roce 1900 anglický chirurg a oftalmolog Edward Treacher Collins, který popsal podrobnou klinickou charakteristiku pacientů a po němž je syndrom pojmenován. V roce 1949 vyšla publikace švýcarského oftalmologa Franceschettina a genetika Davida Kleina, ve které se tyto odborníci věnovali rozsáhlému přehledu syndromů a rozšířili znaky fenotypu TCS o deformity ucha a dolní čelisti. Syndrom pojmenovali jako mandibulofaciální dysostózu (Rodrigues et al., 2015).

## 1.1 Etiologie a symptomatologie

Treacher Collins syndrom je velmi vzácný syndrom, v celosvětovém měřítku je jeho výskyt 1 : 50 000. V České republice s počtem 10 milionů obyvatel tak může žít až 200 osob s TCS (Život se syndromem, 2015[online]).

Spolek BeTCS, který sdružuje osoby s TCS má k roku 2020 evidovaných 38 osob s TCS žijících v České republice a na Slovensku (BeTCS, 2020 [online]).

TCS patří mezi autozomálně dominantně dědičná onemocnění. Vzniká v sedmém týdnu těhotenství, kdy se vyvíjí obličejové kosti. Je způsobeno mutací genů na 5. chromozomu, který se podílí na správném vývoji lidského obličeje. Postihuje ve stejné míře muže i ženy bez ohledu na rasu či národnost (Encyclopédie Orphanet Grand Public, 2013[online]).

Dle Dixona (2004) je TCS způsoben změnami v jednom ze tří genů: TCOF1, POLR1C, POLR1D, tyto geny se řadí do skupiny proteinových genů, které jsou nezbytné pro správný a časný vývoj kostí a tkání tváře. Mutace v genu TCOF1 zapříčiňuje syndrom u 90–95 % jedinců. Přibližně u 8 % osob s TCS vznikl syndrom mutací genu POLR1C nebo POLR1D. Zhruba u 60 % za vznikem TCS stojí nová mutace genu, která se vyskytla zcela náhodně bez návaznosti na předchozí rodinnou anamnézu. V některých případech se zjišťuje, že jeden z rodičů je sám syndromem postižen, avšak jeho příznaky jsou natolik mírné, že o syndromu nevěděl, až do momentu, kdy se mu narodilo dítě s TCS a byl geneticky testován. Riziko transferu zmutovaného genu postiženým rodičem na potomka je 50 % u každého těhotenství, bez ohledu na pohlaví. Proto je u rodiček, u kterých se v rodině TCS vyskytuje, zvýšený dohled během těhotenství.

V současné době existuje jediná kategorizace tohoto syndromu, kterou vytvořil tým švýcarských oftalmologů v čele s Hertlem (1993). Syndrom rozdělili podle projevů do pěti kategorií:

- **typ úplný (complete form)** – Tato skupina zahrnuje pacienty, u kterých můžeme najít všechny typické symptomy TCS. Jedná se o kolobom spodního víčka, malou, zapadlou a v některých případech nevyvinutou čelist, propadlou spánkovou oblast a nedostatečně vyvinuté lící oblouky a kosti, vady zevního a středního ucha. Tento typ společně s typem atypickým se vyskytuje nejčastěji.



- **typ neúplný (incomplete form)** – V této kategorii se již setkáváme s menším množstvím příznaků. Jedná se o méně závažné zvláštnosti očí, uší, lícních kostí a dolní čelisti.
- **typ nedonošený (aborative form)** – Do této skupiny patří předčasně narozené děti, u kterých se vyskytuje pseudokolombom dolního víčka a hypoplazie lícních kostí.
- **typ unilaterální (unilater form)** – u těchto jedinců se symptomy vyskytují jednostranně.
- **typ atypický (atypical form)** – objevují se i další příznaky, které obvykle nejsou charakteristické pro tento syndrom.

### Obličejová část

Charakteristickým znakem TCS je **hypoplazie lícních kostí**. Lícní kosti jsou velmi často nedovyvinuté nebo zcela chybí. V důsledku toho dochází ke spojení tvářových svalů a svalů mandibuly. Což vede ke vzniku tzv. **antimongoloidního postavení očí** (vnější koutek očí směřuje dolů), ve spodním víčku či duhovce se obvykle objevuje **kolobom**, který může zapříčinit, že oči nemohou být úplně zavřeny, kromě estetických dopadů to může být příčina i častých zánětů očí (Sanchez et al., 2019 [online]).

Dále se velmi často u jedinců s TCS setkáváme s **ptózou víček**. Jedná se o pokles horních očních víček, který může být jednostranný nebo oboustranný. Ptóza způsobuje omezení zorného pole oka překrytím části zornice. Často nutí pacienty nevědomě k postavení hlavy do záklonu, kterým si jedinec od omezení zorného pole ulevuje. Ptóza může přispívat k rychlejší unavitelnosti jedince (Čeledová, Čevela a kol., 2017).

Oči mají často tendence vysychat, proto je doporučeno je zvlhčovat umělými slzami několikrát za den (Život se syndrome, 2015[online]).

V důsledku poměrně běžné dutiny nosní a větší horní čelisti dochází k vystoupení oka z očníce. Slabá oční víčka vyvolávají dojem, že oči nepodpírají a zapříčiňují, že obličej jedinců působí smutným dojmem. Řasy bývají řídké nebo mohou zcela chybět. Také může dojít k zúžení slzných cest (Derek M. Steinbacher, 2012).

Deformace uší u osob s TCS jsou velmi časté. Deformované bývá vnější a střední ucho, vnitřní ucho je zpravidla v pořádku. Na první pohled nejnápadnější je deformace boltce, který může být malý, nedovyvinutý, atypicky postavený nebo může zcela chybět (Žižka, 1994).

Častou komplikací bývají **stenózy** a **atrémie zevního zvukovodu**. Dále se mohou vyskytovat hypoplazie středního ucha či středoušních kůstek. Tyto deformity mají za následek **převodní vady sluchu**, od lehkého, středně těžkého až těžkého stupně či úplné ztráty sluchu. Ve většině případu mohou být tyto vady kompenzovány sluchadly. Nejčastěji se používají BAHA sluchadla, které funguje na principu přímého vedení zvuku kostí. Sluchové postižení u osob s TCS se vnímá jako dominantní (Tolarová, Wong, Varma, 2009 [online]).

**Rozštěp patra** je dalším symptomem osob s TCS. Dle Tolarové (2009) se vyskytuje u 30 % všech pacientů. U dalších 30 % až 40 % jedinců s TCS se objevuje **velofaryngeální insuficience**, která je zapříčiněna submukózním rozštěpem patra, nedostatečně pohyblivým nebo zkráceným měkkým patrem.

Změny ve správném postavení chrupu bývají zásadní, jedná se o následek neobvykle malé spodní čelisti. Nesprávné postavení zubů má vliv na komunikaci, dýchání i vzhled jedince (Encyclopédie Orphanet Grand Public, 2013 [online]).

### **Intelligence**

U osob s TCS se zpravidla nevyskytuje přidružené mentální postižení. Jejich inteligence bývá normální, k opoždění vývoje dochází následkem sluchového postižení a je závislé na jeho míře (Tolarova, Wong, Varma, 2009).

### **Komunikační schopnost**

Narušená komunikační schopnost je způsobena především přítomností sluchových vad, rozštěpových vad a narušenou okluzí. Proto se u osob s TCS nejčastěji setkáváme s velofaryngeální insuficiencí a palatoláliemi. Velofaryngeální insuficience má za následek nedostatečné oddělení dutiny ústní a dutiny nosní, narušuje především rezonanci a artikulaci mluvené řeči, současně může mít podstatný vliv na sací a polykací činnost. Palatolálie má za následek narušenou srozumitelnost řeči, změny v rezonanci a artikulaci, poruchy mimiky a narušené koverbální chování (Kerekrétiová, 2008).

### **Problémy s dýcháním**

Z důvodu úzkých dýchacích cest, malé dutiny ústní, a zmenšené dolní čelisti, která má za důsledek nesprávnou polohu jazyka, který je posunut dozadu a způsobuje tak změny ústící ve špatné dýchací návyky, mohou mít některé děti obtíže s dýcháním, a to až do takové míry, že jim musí být provedena tracheostomie – chirurgické otevření

průdušnice. Tracheostomie nemusí být na celý život. Dýchací problémy se mohou s věkem nebo po chirurgickém zákroku zlepšit. Rodrigues (2015) dále dodává, že překážky v horních cestách dýchacích, které jsou zapříčiněné strukturálními změnami, často mohou vyústit v apnoe.

### **Příjem potravy**

Rozštěpy patra mohou u kojenců bránit v kojení. V některých případech je nezbytný bezprostřední chirurgický zákrok, pokud nelze jinak je zavedena sonda pro příjem potravy rovnou do žaludku (Encyclopédie Orphanet Grand Public, 2013[online]).

## **1.2 Komplexní péče u jedinců s TCS**

Komplexní péče o pacienty s poruchou komunikačních funkcí vyžaduje kooperaci celé řady odborníků. Obecně lze říci, že péče o osoby s poruchami komunikace musí obsahovat tři oblasti:

- péči zdravotní (medicínskou)
- péče pedagogickou (školní)
- péči sociální.

**Zdravotní péče** má svůj velký význam především v časně a přesné diagnostice patologických stavů. Dále má své místo všude tam, kde existuje, byť velmi malá možnost léčení či zlepšení zdravotního stavu na základě léčby. V neposlední řadě i ve sledování a ochraně zbytků funkce a celkového zdravotního stavu jedince.

Smyslem **péče pedagogické** je naučit či opět naučit jedince s postižením určitým základním postupům v komunikaci a některým znalostem. Vedle individuálního pedagogického přístupu se uplatňuje i systém speciálního školství, které je základem dětí s narušenou komunikační schopností.

**Sociální péče** se stará o vytváření takových podmínek celkové sociální i individuální situace, aby dopad na sociální zařazení jedince s postižením byl co možná nejmenší. Jedná se o systém sociální pomoci (Lejska, 2003).

### **Zdravotnická péče**

Následující část popisuje zdravotnické obory a druhy klinické péče dostupné a indikované pro děti s Treacher Collins syndromem a jejich rodiče.

## **Genetik a teratolog**

Mají za úkol zajišťovat syndromologickou diagnostiku. Tito odborníci pomáhají s formováním prognózy rodičům budoucího dítěte. Na základě výsledků z genetického a teratologického vyšetření získávají ostatní odborníci podněty k vyhledávání dalších příznaků, eventuálně sdružených vrozených vad. Genetické vyšetření se provádí taktéž rodičům dítěte, na základě jeho výsledků bývají prováděny konzultace ohledně rozhodování o dalším těhotenství (Klenková, 2006).

## **Pediatr**

Dle Kukly (2016) je role pediatra v péči o dítě s postižením nezastupitelná. Dětský lékař ve spolupráci s dalšími odborníky (neurology, endokrinology, očními lékaři, otolaryngology, psychology, psychiatry, chirurgy, gastroenterology, atd.) stanovuje podrobnou komplexní diagnózu poškození struktury a funkce organismu. Cílem veškerého snažení v péči o dítě s postižením je obstarat mu všechny možnosti optimálního vývoje, s ohledem na typ a závažnost jeho postižení a možnosti ho léčit a kompenzovat. Je důležité se snažit maximálně respektovat jeho osobnost a podporovat ho v začlenění mezi intaktní děti.

## **Plastický chirurg**

Podle Kejkličkové (2016) má plastická chirurgie v současnosti obrovský úspěch v léčbě rozštěpových vad. K chirurgickým zákrokům dochází stále v nižším věku malého pacienta. Brněnská Klinika plastické a rekonstrukční chirurgie provádí od roku 2005 operace rtu už v prvních dnech po narození dítěte, v některých případech již první den po narození, pakliže jsou tomu podmínky nakloněné. Měšťák (2015) dodává, že díky tomu, že je dítě operováno v prvních dnech po narození, dojde k vytvoření jen jemných a nenápadných jizev a taktéž frustrace rodičů dítěte z těžké obličejové vady je následně podstatně nižší než u neoperovaných rozštěpů patra. Kejkličková (2016) zdůrazňuje, že medicínská péče o dítě je dlouhodobá, má mnoho fází, je velmi náročná a podílí se na ní celá řada odborníků (plastický chirurg, pediatr, anesteziolog, čelistní chirurg, logoped, foniatr, psycholog, genetik). Nezbytná je spolupráce rodičů a nejbližšího okolí dítěte.

## **Stomatolog**

V rámci komplexní péče o pacienty s TCS je nepostradatelnou složkou stomatologická a orthodontická léčba. Zahajuje se krátce po narození dítěte a končí po dokončení vývoje čelistí. U rozštěpových vad a defektů ústní dutiny se často setkáváme s přerušáním čelistního oblouku, dochází k nepravidelnému prořezávání zubů a jejich rotaci. (Klenková, 1998). Podle Mazánka (2018) se ortodontisté starají o postavení jednotlivých zubů a správný vývoj čelistí. Cílem ortodontické léčby je napravit pomocí aparátů čelistní články do vzájemného optimálního postavení, a to vzhledem k alveolárnímu oblouku a okluzní rovině. Klenková (1998) doplňuje, že ortodontie stimuluje a podporuje růst postižené čelisti, upravuje její postavení a postavení zubů, zmírňuje tlak pooperačních jizev a přispívá k nápravě vzhledu pacienta. Pakliže není terapie účinná, je nutné přejít k chirurgickému řešení, to má na starost stomatochirurgie.

## **Foniatr a otolaryngolog**

Foniatři a otolaryngologové mají nezastupitelné místo při včasné diagnostice TCS. Jejich úlohou je včas určit typ a stupeň sluchového postižení, tak aby dítě mohlo být co nejdříve kompenzováno a dále rozvíjeno. V dnešní době je díky moderním vyšetřovacím metodám možné stanovit podezření na sluchovou vadu již v prvních dnech po narození dítěte (Hádková, 2016).

## **Psycholog**

Úkolem psychologa je pomoci nejenom dítěti, ale především i jeho rodičům. Fakt, že se jim narodilo dítě s viditelnou vrozenou vadou, bývá pro rodiče velmi traumatizující. Velmi často reagují šokem, úlekem, následuje fáze sebeobviňování následovaná pocitem vlastní nedostatečnosti, nedůvěry a zklamání ze sebe sama. Nejistotu a stres zvyšují mnohdy neshodné informace od různých odborníků. Je důležité přistupovat k rodičům s ohleduplností, vše jim zřetelně vysvětlit a od počátku je zapojovat do terapie (Škodová, Jedlička, 2007).

## **Speciálně pedagogická péče**

Speciálně pedagogickou péči zastřešují školy a školská poradenská zařízení, kterou jsou ukotvené ve vyhlášce č. 197/ 2016 Sb., kterou se mění vyhláška 72/2005 Sb., o poskytování poradenských služeb ve školách a školských poradenských zařízeních, ve znění pozdějších předpisů, a některé další vyhlášky.

Jelikož aktuálně v České republice neexistuje pomocná síť pro osoby s TCS, řadíme je k osobám se sluchovým postižením, neboť ztráta sluchu je u osob s TCS vnímána jako dominantní postižení.

### **Střediska rané péče**

Raná péče je poměrně mladá sociální služba, která byla v České republice legislativně ukotvena v roce 2006 v Zákoně o sociálních službách č. 108/2006 Sb. Je definována takto: „*Raná péče je terénní služba, popřípadě doplněna ambulantní formou služby, poskytovaná dítěti a rodičům dítěte ve věku do 7 let, které je zdravotně postižené, nebo jehož vývoj je ohrožen v důsledku nepříznivého zdravotního stavu. Služba je zaměřena na podporu rodiny a podporu vývoje dítěte s ohledem na jeho specifické potřeby*“ (Zk. č. 108/2006 o sociálních službách). Raná péče je poskytována speciálně pedagogickými centry nebo samostatně fungujícími organizacemi. Mukšnáblová (2014) uvádí, že raná péče přispívá k řešení speciálně pedagogických či sociálních záležitostí. Z pohledu speciální pedagogiky je významem rané péče poskytnout rodičům informace a naučit je dovednostem tak, aby dokázali aktivně působit na omezení negativních vlivů zdravotního postižení na jejich dítě. Pracovníci rané péče prostřednictvím her a dalších aktivit podporují rozvoj všech potencionálních schopností, dovedností a osobnostních vlastností dítěte. Služba napomáhá integraci dítěte a rodiny do běžného života. Přípravuje dítě na následující stupeň výchovně-vzdělávací soustavy.

Dle Klenkové (2006) jsou programy rané péče určeny pro děti s trvalým zdravotním postižením, vývojově opožděné děti a děti ohrožené možností výskytu zdravotního postižení nebo vývojové poruchy v pozdějším období. Mezi děti s trvalým zdravotním postižením spadají děti s mentálním, smyslovým či tělesným postižením a také děti s kombinovanými vadami. Mezi vývojově opožděné děti řadí Klenková takové děti, která se projevují pomaleji v jedné nebo ve více vývojových oblastech, například v sekundární oblasti jemné nebo hrubé motoriky, řečovém, kognitivním, citovém nebo sociálním vývoji. Mezi děti ohrožené možností výskytu zdravotního postižení nebo vývojové poruchy v pozdějším období patří děti, které jsou ohroženy rizikem zděděných nebo genetických nemocí v rodině nebo jsou ohrožena v důsledku matčiných zdravotních problémů, nedonošeností, nízkou porodní hmotností, novorozeneckými komplikacemi, nejistým rodinným zázemím, citovými problémy rodičů, týráním, napětím v rodině, nízkým příjmem, apod.

Tým pracovníků rané péče je tvořen poradci, kteří se zaměřují jak na diagnostiku, tak i na stimulaci dítěte a podporu rodiny na všech úrovních. Speciálními pedagogy, kteří se orientují na stimulaci vývoje dítěte v oblasti motorických dovedností, zrakové stimulace, alternativní komunikace, rozvojem hry. V podpoře využívají různých podpůrných terapií (muzikoterapie, aromaterapie) apod. Dále je tvořen také psychology, kteří s rodinou spolupracují při zvládnání krizových situací, vyšetření mentálního vývoje dítěte, rodinné terapii atd. A také dalšími odborníky, jako je např. sociální pracovníce, pediatr, fyzioterapeut, atd. (Opatřilová, 2012).

Rodina dostává prostřednictvím pracovníků rané péče informace o možnostech výchovy, komunikace, rozvoje řeči, sociálněprávní pomoci, psychologické podpory, v neposlední řadě o možnostech technické kompenzace (kochleární implantáty, sluchadla, podpůrná signalizační zařízení), pracovníci rané péče organizují setkávání rodičů dětí s podobným postižením. Dále zprostředkovávají rodičům konzultace na specializovaných pracovištích. Rodiče si mohou ve střediscích rané péče půjčovat odbornou literaturu, výukové materiály či hračky.

Raná péče pro děti se sluchovým postižením je v České republice poskytována střediskem rané péče Tamtam, které je samostatným projektem Federace rodičů a přátel sluchově postižených. Od roku 2001 funguje v Praze a od roku 2005 v Olomouci. Působí podle zájmu klientů po celé Česko republice. Pracovníci poskytují odborné konzultace v rodinách v intervalech 4 - 6 týdnů. Standardní péče je zdarma a dobrovolná. Rodiče přicházejí do střediska sami na základě doporučení od ostatních rodičů nebo na doporučení zdravotnického zařízení (Muknšnáblova, 2014).

### **Speciálně pedagogická centra**

Speciálně pedagogická centra jsou podstatnou součástí komplexní péče o děti se zdravotním postižením či znevýhodněním a jejich rodiny. Jedná se o školská poradenská zařízení, která zajišťují diagnostické, terapeutické, poradenské a metodické činnosti. Služby poskytované střediskem rané péče jsou bezplatné a jsou určeny dětem a jejich rodičům, popř. zákonným zástupcům, školám a školským zařízením. Předpokladem poskytnutí poradenské služby je písemný souhlas žáka, u nezletilých jeho zákonného zástupce (Horáková, 2012). Dle Klenkové (2006) se speciálně pedagogická centra stala důležitým prostředkem, který umožňuje uskutečnění procesu integrace dětí a žáků se speciálními vzdělávacími potřebami do hlavního vzdělávacího proudu.

Děti s TCS spadají pod SPC pro žáky se sluchovým postižením. Tato SPC jsou obvykle zřizována při školách pro žáky se sluchovým postižením. V současné době funguje v České republice 13 speciálně pedagogických center pro žáky se sluchovým postižením – v Praze se nachází tři, dále v Brně, Olomouci, Kyjově, Ivančicích, Ostravě, Valašském Meziříčí, Hradci Králové, Liberci, Plzni a Českých Budějovicích (Horáková, 2012).

Tým pracovníků speciálně pedagogických center se skládá ze speciálního pedagoga, psychologa a sociálního pracovníka. Podle druhu postižení dětí a žáků může být rozšířen o další odborníky. Poradenské služby SPC jsou poskytovány ambulantně nebo ve škole, kde je žák vzděláván, případně při diagnostickém pobytu dítěte ve speciálním zařízení (Lechta, 2016).

Mezi obvyklé činnosti speciálního pedagoga patří speciálně pedagogická diagnostika, posouzení školní zralosti, včasná intervence, reedukace, metodická podpora učitelů a rodičů, zapůjčování odborné literatury, rehabilitačních a kompenzačních pomůcek, pomoc při výběru vhodné školy, pomoc při začleňování žáků s postižením do mateřských, základních a středních škol, kariérové poradenství, podpora při tvorbě individuálního vzdělávacího plánu. Obvyklá činnost psychologa zahrnuje zhodnocení připravenosti k zahájení školní docházky, vývojové hodnocení a doporučení stimulačního opatření, diagnostika, použití forem psychoterapeutického působení při přímé práci s dítětem, spolupráce s rodinou, pomoc při integraci, spolupráce se školou, zpracování materiálů pro vzdělávací opatření, práce s žáky ve skupině. Mezi obvyklé činnosti sociálního pracovníka ve speciálně pedagogickém centru patří sociální poradenství, zapůjčování a pomoc ve výběru kompenzačních a rehabilitačních pomůcek, osobní návštěvy v rodinách, vedení dokumentace, zprostředkování kontaktů odborníků, zapůjčování odborné literatury, poskytování informací, co se týče institucí, které mohou žáci s postižením a jejich rodiny využívat (Michalík, 2011)

Mezi standardní činnosti speciální, které poskytuje speciálně pedagogické centrum pro žáky se sluchovým postižením, patří rozvoj orální i vizuálně-motorických komunikačních schopností žáka, výcvik odezírání, výcvik čtení s porozuměním, poskytování kurzů znakového jazyka pro rodiče, či zákonné zástupce dítěte, pedagogické pracovníky, školy a školská zařízení, poskytování individuálních i skupinových terapií pro rodiče, či zákonné zástupce dítěte, vedené psychologem, pomoc při nácviku



kompenzačních a rehabilitačních pomůcek, pomoc při nácviku činností pro audiometrické vyšetření a příprava na něj, podpora při přípravě dítěte a rodiny na kochleární implantaci, podílení se na následné rehabilitaci, spolupráce s příslušným odborným zdravotnickým zařízením atd. (Horáková, 2012).

### **1.3 Kompenzační pomůcky**

Úlohou kompenzačních pomůcek je v maximální možné míře eliminovat nebo alespoň minimalizovat negativní důsledek zdravotního postižení (Bendová a kol, 2006). V této kapitole jsem popsány nejčastější kompenzační pomůcky, které využívají osoby s TCS.

#### **Sluchadla**

Základními a nejčastěji využívanými kompenzačními pomůckami pro osoby se sluchovým postižením jsou sluchadla. Mohou je využívat děti i dospělí s lehkou, středně těžkou i těžkou nedoslýchavostí. Horáková (2012) sluchadla popisuje jako miniaturní elektroakustická zařízení, jejich úkolem je zesílení a modulace zvukového vjemu. Lejska (2003) doplňuje, že sluchadlo musí zvuk nejen dostatečně zesílit, ale i speciálně modulovat podle typu a charakteru individuální sluchové vady. Od sluchadel vyžaduje odpovídající zesílení, zesílené zvuky nesmí být ani moc silné ani moc slabé. Dále mluví o frekvenční variabilitě. Sluch je zpravidla ve frekvenčním rozsahu poškozen jinak na vysokých, středních (řečových) a hlubokých frekvencích. Je tedy nezbytné, aby bylo možné zesílovat rozdílně oblast, která je poškozená a oblast, která poškozená není nebo je poškozená méně či více. Jedině tak je možné zachovat frekvenčně vyvážený poslech řeči. Lejska dále od sluchadel vyžaduje variabilitu zesílení. Tu vyžaduje proto, že osoby se sluchovým postižením se mohou vyskytovat v různých komunikačních prostředí a setkávají se se zvuky s různou intenzitou, proto je důležité, aby sluchadlo bylo schopné některé zvuky zesílovat více a některé naopak méně. Sluchadla také musí umět potlačit rušivé okolní šumy. S tím souvisí i potlačení zpětné vazby a to tak, aby při zapnutí a vložení sluchadla do ucha nedocházelo k pískání. Zásadní je podle Lejska také odpovídající tvar sluchadla. ten musí vyhovovat požadavkům pacienta, a to nejen z kosmetického a estetického hlediska, ale také pro dostatečně vhodný způsob přenosu akustické energie. Sluchadla musí být cenově dostupná. A v neposlední řadě Lejska uvádí, že

manipulace se sluchadlem, jeho nastavení, měření a kontrolování by mělo být možné provést jednoduše, účelně a přesně.

Muknšnáblová (2014) zmiňuje, že sluchadla jsou indikována u dětí, kterým je diagnostikována percepční či převodní sluchová vada, jejímž následkem nedochází k rozvoji řeči. Podmínkou pro indikaci sluchadla jsou audiologická vyšetření, která provádí foniatr. Další podmínkou je, že se jedná o vadu, kterou nelze vyřešit operačním zákrokem či medikamentózně. Podle Hahna (2019) se u dětí korekce sluchových vad provádí s ohledem na řečový vývoj dítěte neprodleně po zjištění sluchové vady. Vy-  
bírání sluchadla, jeho vhodné nastavení a reedukace sluchu a řeči se realizuje na specializovaných foniatrických pracovištích vždy ve spolupráci s klinickým logopedem, jehož úkolem je během doby rehabilitace kontrola přiměřeného nastavení sluchadla. Lejska (2003) dělí sluchadla z několika hledisek. Dle tvaru dělí sluchadla na kapesní, závěsná a individuální. Jedná se o nejjednodušší a nejstarší dělení. **Kapesní (krabicová) sluchadla** se v dnešní době používají ojediněle, nejčastěji ve spojení s kostním vibrátorem u vrozených deformit ucha. **Závěsná sluchadla** jsou nejpoužívanějším typem. Jejich tvar připomíná půlměsíc, který se zavěsí za boltec. Zvuk je veden do zvukovodu hadičkou a ušní olivkou. Tyto sluchadla nemohou využívat osoby, které mají nevyvinutý či deformovaný zvukovod. **Individuální sluchadla** jsou vyráběna individuálně podle otisku boltečů a vnějšího zvukovodu. Dále Lejska dělá sluchadla dle způsobu přenosu akustického signálu na **sluchadla pro vzdušní vedení**, mezi které se řadí většina sluchadel závěsných, kapesních a individuálních a **sluchadla pro kostní vedení**, které se používají u těžkých převodních poruch sluchu. Dle stupně zesílení dělí sluchadla na sluchadla pro lehkou sluchovou vadu, jedná se o řečové frekvence 40–60 dB. Lze použít sluchadla všech typů – kapesní, závěsná i individuální. Sluchadla pro středně těžké sluchové vady– řečové frekvence s prahem 60–75 dB. Lze použít všechny typy sluchadel. Sluchadla pro těžké sluchové vady– řečové frekvence s prahem 75–90 dB. Použit se dají jen závěsná nebo kapesní sluchadla. Sluchadla pro velmi těžké sluchové vady– řečová frekvence s prahem nad 90 dB. Lze použít pouze velká závěsná či kapesní sluchadla. Poslední dělení sluchadel závisí na způsobu zpracování akustického signálu. Jedná se o sluchadla s analogovým zpracováním a sluchadla s digitálním zpracováním.

## **Kochleární implantát**

Horáková (2012) popisuje kochleární implantát jako nitroušní elektronickou smyslovou náhradu, která je určena osobám s těžkým sluchovým postižením, nebo osobám zcela neslyšícím. Krahulcová (2003) uvádí, že kochleární implantát slouží jako náhrada vláskových buněk, které se nacházejí v Cortiho orgánu. Převádí mechanické zvukové vlnění na slabý elektrický proud, který dráždí pomocí elektrod, které jsou umístěny v hlemýždi, sluchový nerv.

U dětí, které se narodily s oboustranným těžkým postižením sluchu je indikován přibližně do šesti let věku. Kochleární implantace je nevhodná v případě sluchové vady, která je způsobena poruchou sluchového nervu nebo centrálních sluchových drah, dále při chronickém zánětu středouší a také při anatomické abnormalitě hlemýždě zjištěné prostřednictvím zobrazovacích metod.

Kochleární implantát je sestaven z vnější a vnitřní části. Vnější část je složena z mikrofону, zvukového (řečového) procesoru a vysílací cívky. Mikrofon slouží k zachycení zvuku z okolí a odesílá jej do řečového procesoru. Procesor zvuk analyzuje, digitalizuje jej na kódové signály a následně je posílá prostřednictvím vysílací cívky přímo do přijímače. Informace i energie jsou přenášeny přes kůži elektromagnetickou indukcí. Vnitřní část je tvořena přijímačem a svazkem 22 elektrod implantovaných do hlemýždě (Houdková, 2005).

V České republice kochleární implantaci vykonávají dvě centra. První je na Klinice otorhinolaryngologie a chirurgie hlavy a krku 1. LFUK IPVZ FN Motol, které zajišťuje implantaci dospělým. Druhé centrum na Otolaryngologické klinice 2. LFUK FN Motol vykonává implantaci výhradně dětem (Horáková, 2012).

Podle Muknšnáblové (2014) je optimální provést implantaci okolo druhého roku života dítěte. V případě získané postlingvální vady jsou nejlepší výsledky zaznamenávány u případů implantovaných do šesti let od ohluchnutí. Velmi důležitý pro výsledný efekt je také organický stav vnitřního ucha, sluchové dráhy, spánkové oblasti, celkový zdravotní stav dítěte, psychologický a neurologický nálezný a také inteligence dítěte spojená s orálními komunikačními tendencemi.

Samotný operační zákrok trvá přibližně 2 hodiny, je prováděn v celkové anestezii. Po kochleární implantaci je zajištěna pooperační péče zdravotnickým personá-

lem na JIP. Horáková (2012) dodává, že kochleární implantace je plně hrazena zdravotní pojišťovnou.

Houdková (2005) zdůrazňuje, že úspěch kochleární implantace závisí i na mnoha dalších faktorech, než je jen včasné a správné provedení zákroku, jedná se o inteligenci dítěte, jeho řečové nadání a přítomnost přidružených komplikací (např. epilepsie, atd.). Nezastupitelnou roli hrají rodiče a jejich aktivní podílení se na rehabilitačním procesu a podnětnost prostředí, ve kterém dítě vyrůstá. Rodičům musí být umožněno poskytnutí dostatečného množství objektivních informací. Výsledky kochleární implantace je nutné posuzovat individuálně a z dlouhodobého hlediska. Větší úspěšnost v řečovém rozvoji dítěte je pozorován u dětí, kterým byla kochleární implantace provedena v raném věku. Z tohoto důvodu je nezbytné provádět včasnou diagnostiku, posoudit náležitost zavedení kochleárního implantátu a zahájit rehabilitační proces, který připraví dítě i rodinu na implantaci. Jedině v raném věku lze maximálně využít přirozených vývojových procesů, kompenzačních mechanismů a plasticitu mozku vyvíjejícího se jedince.

### **Sluchadlo BAHA**

BAHA jsou nejvíce využívanou kompenzační pomůckou u osob s TCS. Jeho výhodou, oproti sluchadlům pro vzdušné vedení je, že přímým kostním vedením dochází k menšímu zkreslení zvuku.

BAHA systém (Bone Anchored Hearing Aid) využívá možnosti kostního vedení k vysílání zvuku přímo do vnitřního ucha. Zvukový procesor, který má podobu malé krabičky, zachycuje zvuky ze vzduchu a přetváří je na vibrace. Vibrace jsou dále přenášeny do malého titanového čepu, který je voperován do spánkové kosti. Zde jsou vibrace reprodukovány jako zvuk (Klimentová, 2019).

Jelikož vibrace nejsou tlumeny kůží, poslech je v porovnání s používáním klasického vibrátoru přiloženého na kost spánkovou čistší a srozumitelnost je lepší. Šroub, který je zapaščen do spánkové kosti je dlouhý 3 a 4 mm, proto se BAHA aplikuje až od 6.–8. roku věku dítěte, kdy je spánková kost dostatečně pevná a silná (Horáková, 2011).

### *Shrnutí*

*Treacher Collins syndrom je autosomálně dominantní dědičné onemocnění, které se projevuje abnormálním vývojem obličejových kostí a tkání v embryonálním stádiu. Osoby s TCS mají malformace obličeje, očí a uší. Tyto malformace mají negativní dopad na zrakové a sluchové vnímání jedince, estetickou stránku vzhledu a často se objevují i problémy s dýcháním a příjmem potravy. Inteligence je zachována. Jedná se o syndrom, který postihuje obě pohlaví bez ohledu na rasu či národnost. V celosvětovém měřítku je jeho výskyt 1:50 000. Jako dominantní postižení u jedinců s TCS je vnímáno sluchové postižení, které je převodního typu od lehké nedoslýchavosti až po těžkou. Sluchová vada je kompenzována sluchadly či kochleárním implantátem.*

## 2 Rodina dítěte s postižením

Rodina je považována za nejdůležitější sociální skupinu, ve které člověk žije. Dochází v ní k uspokojování psychických, fyzických i sociálních potřeb každého jedince. Rodina dokáže poskytnout zázemí, které je nutné ke společenské seberealizaci člověka. Je také zdrojem vzorců chování a zkušeností, které jedinec nemůže získat v jiném prostředí. Každá rodina je zdrojem specifického systému hodnot a jejich preference. Tyto hodnoty a preference ovlivňují chování jednotlivých členů rodiny v jejich interakci se sociálním okolím. Rodina formuje každého svého člena v průběhu jeho vývoje, je důležitým nositelem jeho budoucích společenských rolí a jeho identity obecně (Fischer, 2014).

Narození dítěte bývá pro rodiče zpravidla velmi významná a šťastná chvíle a dotýká se života všech členů rodiny. Mělo by se jednat o radostné období, ve kterém starosti s péčí a výchovou o nového člena rodiny jsou vyvažovány uspokojením z naplnění rodičovské role, společnou péčí o dítě, plánováním budoucnosti, radostí z každodenních pokroků dítěte, oslav a sdílení radosti s širší rodinou a přáteli. Avšak v momentě, kdy se do rodiny narodí dítě s postižením, se tato radostná chvíle změní na období plné starostí, obav a požadavků, vyplívajících z péče o dítě (Hradílková, 2018).

Podle Pešové a Šamalíka (2006) se v rodinách, do kterých se narodí dítě s postižením, vyskytuje specifický stres, kdy rodiče pocítují i po překonání počáteční krize značnou úzkost a deprese. Manželské vztahy bývají negativně ovlivněny a bohužel se manželství nezřídka kdy rozpadají. Příchod dítěte s postižením má nemalé důsledky i pro jeho sourozence. Dochází k narušení základních funkcí rodiny, komunikace v rodině dostává zvláštní podobu, která je srozumitelná pouze jejím členům. Rodina pocítuje zvýšenou zátěž také v oblasti psychosociální – vyšší finanční zátěž, četné narušování obvyklých rodinných rutin a volného času, neuspokojivá rodinná interakce a její negativní dopad na psychické zdraví jednotlivých členů rodiny.

Řadou výzkumů bylo potvrzeno, že reakce rodičů na oznámení o narození dítěte s postižením má fáze zcela shodné s průběhem reakce na smrt milovaného člověka – šok, neschopnost uvěřit, reakce (odmítání, úzkost či hněv) a následně postupné přizpůsobení se nové životní situace. Vyrovnaní se s tak těžkou životní situací není jednoduché, ale také není nemožné. Důležitá je podpora blízkého okolí a odborníků.

## 2.1 Rodina a její funkce

Jednoznačné vymezení pojmu rodina je velice obtížné, protože existuje celá řada různých definic, které se prolínají mnoha vědními obory. Klíma (2016) popisuje rodinu jako malou primární společenskou skupinu, která je založena na svazku muže a ženy a na pokrevním vztahu rodičů a dětí (nebo na vztahu substituujícím, tzn. nahrazujícím). Členové rodiny plní společensky stanovené a uznané role vyplývající ze společného soužití. S Klímou se shoduje i Čevela (2015), který rodinu chápe jako „*skupinu osob spojených přímým příbuzenstvím, jejíž dospělí členové a členky na sebe berou zodpovědnost za děti. Příbuzenství chápeme jako vztah mezi osobami, který vzniká sňatkem, nebo pokrevními vazbami v otcovské nebo mateřské linii*“ (Čevela a kol., 2015, str. 37). V sociologickém slovníku je rodina definována jako „*skupina spojená manželstvím nebo pokrevními vztahy a odpovědností a vzájemnou pomocí*“ (Hartl, Hartlová, 2004, s. 512). Matějček (2017) shrnuje, že základní charakteristikou rodiny je pozitivní vztah mezi všemi jejími členy. Každý člen rodiny má vlastní osobnost, každá rodina je jiná, individuální a jedinečná. Toto tvrzení platí i pro rodiny, ve kterých se nachází dítě s postižením. Rozdíl vůči ostatním rodinám je pouze v tom, že rodina s dítětem s postižením je vystavena většímu nebezpečí, které může snadno ohrozit její vnitřní soudržnost. Rodinu můžeme dělit na **nukleární**, ve které rodiče žijí společně s dětmi a to vlastními nebo adoptovanými. Dále na **širší rodinu**, ve které rodiče žijí společně s dětmi, prarodiči a dalšími příbuznými. Dalším typem je **rodina orientační**, jedná se o rodinu, do které jsme se narodili a která nám ukazuje základní orientaci ve světě. Posledním typem je **rodina reprodukční**, kterou zakládáme sami se svým partnerem a na které se obvykle projevuje vliv rodiny orientační (Čevela, 2015).

Každá rodina by měla plnit řadu funkcí, které mají zásadní vliv na správný vývoj a život nejen dítěte, ale všech členů rodiny. Funkce rodiny chápeme jako „*souhrn úkolů, které rodina plní vůči svým členům v rámci daného sociálního prostředí*“ (Střelec, 1992 in Bartoňová, 2013, s 37). Mezi nezakladnější funkce dle Mühlpachara (2009) patří:

**Funkce biologicko-reprodukční** – tato funkce slouží k zachování lidstva. Zabezpečuje udržení života početím a porozením nového jedince (nejedná se pouze o zplození a přivedení na svět dítě, ale také o zabezpečení všech jeho potřebných podmínek pro život a pro jeho další úspěšný vývoj).

**Sociálně-ekonomická funkce** – rodina je vnímána jako významný prvek v rozvoji ekonomického systému společnosti. Členové rodiny se zapojují do výrobní i nevýrobní oblasti v rámci výkonu konkrétního povolání. Rodina se stává značným spotřebitelem, na němž je trh závislý. Poruchy ekonomické funkce rodiny se projevují v jejím hmotném nedostatku.

**Ochranná (pečovatelská, zaopatřovací) funkce** – tato funkce má za úkol zajišťovat životní potřeby nejen dítěte, ale všech členů rodiny.

**Emocionální funkce** – pro rodinu je tato funkce zásadní a nezastupitelná. Žádná jiná instituce, kromě rodiny, nedokáže vytvořit podobné, a tak nezbytné citové zázemí, pocity lásky, bezpečí a jistoty. Tuto funkci naplňuje vzájemný respekt, úcta, porozumění a láska nejen mezi rodiči a dětmi, ale také mezi sourozenci.

**Socializačně-výchovná funkce** – rodina je první sociální skupina, která učí děti přizpůsobovat se životu, osvojovat si základní návyky a způsoby chování běžné společnosti. Správné modely chování a dobře fungující role v rodině mají zásadní vliv na celý budoucí život dítěte. Právě v rodině se utváří osobnost dítěte, tvoří se a upevňuje se jeho sebevědomí. Správně nastavené a fungující role v rodině a dobrá výchova je zárukou toho, že to dobré a správné bude předáváno dalším potomkům a díky tomu je zajištěna zdravá a fungující společnost. Díky socializační funkci rodiny dítě poznává první mezilidské vztahy, rodina by měla dítě připravovat na budoucí osamostatnění se a pomáhat dítěti zařadit se do společnosti a správně v ní fungovat.

**Funkce relaxační** – funkce souvisí s odpočinkem a regenerací sil. Pomáhá členům rodiny překonávat stres a udržovat si psychickou rovnováhu.

Plní-li rodina všechny své funkce v dostatečném rozsahu a obsahu, dochází tak díky ní k uspokojování základních potřeb a to jak dětí, tak i rodičů. Z hlediska fungování rodiny dělíme rodinu na čtyři typy. **Eufunkční typ rodiny** se vyskytuje v běžné populaci většina – 85 %. Rodina je schopna plnit všechny své funkce v dostatečném rozsahu a obsahu. Rodina funguje ve všech směrech. Tato rodinu zajišťuje optimální vývoj dítěte. Problémový typ rodin je v zastoupení 12–13 % rodin. Rodina plní funkce s obtížemi, riziko selhání v jedné funkci nebo ve více funkcích se zvětšuje. **Dysfunkčního typu rodiny** jsou 2 % rodin. Funkce rodiny jsou narušené do takové míry, že bezprostředně ohrožují a poškozují vývoj a prospěch dítě i rodinu jako celek. Rodina není schopna situaci zvládnout sama a je nutné, aby rodině byla poskytnuta pomoc zvenčí



(sanace rodin). **Afunkčního typu rodin** je 0,5 % rodin. Jedná se o takové rodiny, které neplní žádnou ze svých funkcí. Je nezbytné hledat řešení mimo rodinu (Dunovský, 1986).

Každá rodina tvoří systém, který je složený z několika dalších subsystémů. Mezi nejdůležitější subsystémy patří manželský (partnerský) subsystém, subsystém rodič – dítě a sourozenecký subsystém. Základní roli, ve všech vývojových fázích životního cyklu rodiny hraje **manželský subsystém**. Jedná se o nejpodstatnější subsystém rodiny. Pro úspěšné fungování každé rodiny je nezbytné, aby muž a žena byli schopni vytvořit a udržet dobře fungující vztah. To, jakým způsobem manželé dělají společná rozhodnutí, jakým způsobem zvládají řešit konflikty, jak plánují budoucnost rodiny, atd., to vše je určitým modelem interakce a intimity mezi ženou a mužem, který má vliv i na vývoj dítěte. **Subsystém rodič – dítě** vzniká ve chvíli, kdy žena otěhotní a rozšiřuje hranice prvotního manželského subsystému. Narození dítěte značí bohatou životní zkušenost. Je možné, že během vývoje dítěte dojde v tomto subsystému ke krizovým situacím, které nám budou signalizovat nestabilitu rodiny. V rámci **sourozeneckého subsystému** se dítě učí vytvářet kompromisy, vzájemnou podporu, spolupráci, ale i soupeření. Tyto interpersonální zkušenosti a dovednosti, které dítě nabylo právě prostřednictvím sourozeneckého vztahu je schopné uplatňovat i v jiných sociálních situacích s jinými jedinci a modifikovat je i v budoucím životě (Sobotková, 2012).

## 2.2 Adaptace rodiny na dítě s postižením

Situace rodiny, ve které vyrůstá dítě se zdravotním postižením, je velmi nestandardní ve všech ohledech a pro všechny členy rodiny. Už samotné narození dítěte s postižením je psychicky natolik náročná událost, že bývá dokonce srovnávána např. s úmrtím člena rodiny (Slowík, 2007). Jankovský (2001) uvádí, že za běžných okolností je narození dítěte očekáváno s velkými nadějemi. Rodiče doufají, že se jim narodí dítě zdravé. Myšlenku, že by se jim mohlo narodit dítě se zdravotním postižením, si obvykle snaží nepřipouštět. Matka a otec svému dítěti plánují úspěšnou budoucnost, zcela přirozeně do svého dítěte promítají mnohé úspěchy, a to i v oblastech, ve kterých oni sami v průběhu svého života selhali, nenaplnili svá předsevzetí, eventuálně nesplnili očekávání svého okolí. V momentě, kdy se jim však narodí dítě se zdravotním postižením, vyskytuje se hned na samém počátku jeho narození problém, který se zdá být neřešitelný. Tento problém tkví v tzv. „**copingu**“ (vyrovnání se) se skutečností, že dítě není

zdravé a vybočuje z variační šíře normálu, a že není schopno naplnit ta očekávání, která do jeho narození jeho okolí vkládalo. Vágnerová (2000) tvrdí, že reakce rodičů na narození dítěte s postižením mají své typické projevy a připodobňuje je k reakcím na vlastní závažné onemocnění nebo letální onemocnění, které popsala E. Küblerová-Rossová. Dále označuje dobu, od kdy je dítě finálně považováno za dítě se zdravotním postižením, to znamená potvrzení odchylky stavu konkrétní diagnózou, jako **krizi rodičovské identity**.

Jedním z faktorů, které modifikují rozvoj identity dítěte, je změna reakcí a výchovných postojů rodičů. V momentě, kdy je dítě od raného věku vnímáno jako postižené, neexistují ani požadavky, které na ně rodiče kladou a očekávání, která k němu vztahují stejná, jako kdyby bylo dítě zdravé. Tato změna požadavků a očekávání samo o sobě, bez ohledu na další rozdílnosti, bude působit na vývoj osobnosti takového dítěte.

Vágnerová (2012) rozděluje proces akceptace dítěte s postižením rodiči do pěti fází.

**Fáze šoku a popření** – první reakcí na novou situaci je šok. Rodičům začíná docházet, že jejich dítě se nějakým způsobem odlišuje, situace je trvalá a víceméně neměnná. Rodiče sami sobě pokládají otázku, proč se to stalo zrovna jim, čím se provinili, proč se jim nenarodilo zdravé dítě. Fáze šoku je provázena různými emocemi, od lítosti dítěte i sebe, přes zoufalství až hněv. Pešová a Šamalík (2006) popisují, že v této fázi u rodičů nastupuje naprostá citová dezorganizace, zmatenost, iracionalita, neschopnost uvěřit sdělenému, ochromené jednání. Dodávají, že tento stav může trvat od několika málo minut po několik dnů. Hadj-Mousová (2004) tvrdí, že rodiče vnímají narození dítěte s postižením jako své vlastní selhání. Velmi často se rodiče v této fázi odmítají se vzniklou situací smířit, nevěří lékařům a snaží si namluvit, že je vše v pořádku. Jankovský (2001) tuto fázi dělí na dvě samostatná stádia. Na stádium šoku a na stádium popření. Doplňuje také, že samotné stádium šoku předchází tzv. **fáze nulitní**. Rodič si během této fáze uvědomuje jisté riziko narození dítěte s postižením, ale konkrétně u sebe si tuto možnost nepřipouští. Ve fázi popření také zmiňuje, že rodiče v této fázi hledají různé odborníky v naději, že dostanou přijatelnější zprávu.

**Fáze bezmocnosti** – v této fázi rodiče nevědí, co mají dělat, cítí se být bezmocní. Ocítají se pro ně v úplně nové životní situaci, kterou nevědí, jak mají řešit. U rodičů se mohou objevovat pocity viny vůči dítěti a zároveň pocity hanby a studu vzhle-

dem k lidem v jejich okolí. (Vágnerová, 2012). Pešková a Šamalík (2006) souhlasí a uvádí, že matky dětí se zdravotním postižením bývají ve studiích popisovány jako matky prožívající pocit viny za to, že daly život postiženému dítěti. Tento pocit viny pak ústí k hyperprotektivě, úzkosti z možných traumat, případně k nepřiznané hněvivosti. Nepřiznaný a nevyjádřený hněv se může proměnit v nadměrnou starostlivost a ochraňování dítěte mechanismem psychologických obran. Vágnerová (2012) dále uvádí, že prožitky rodičů mívají dvojznačný charakter, na jednu stranu se bojí zavržení a odmítnutí, na druhou stranu touží po pomoci, sami však nevědí, jakou podobu by pomoc měla mít.

**Fáze postupné akceptace reality, vyrovnávání se s problémem** – je typická zájmům rodičů o větší množství informací týkající se diagnózy jejich dítěte, rodiče se již snaží pochopit charakter postižení a získat určitou představu o budoucnosti jejich dítěte, zajímají se o možnosti jeho dalšího, byť omezeného rozvoje.

Avšak i v této fázi může dojít ke zkreslení reality v důsledku negativních emocí jako je hněv, zoufalství, či deprese. Tyto emoční stavy lze interpretovat jako reakci na prožitá trauma, u každého jedince mohou mít individuální intenzitu a dobu trvání. Úroveň vyrovnání se s touto situací závisí na zralosti osobnosti rodičů, na kvalitě jejich citového zázemí, na jejich životních zkušenostech, na individuální frustrační toleranci a akutním psychickém i somatickém stavu. Strategie zvládnání těchto reakcí mohou být aktivní i pasivní. Aktivní strategie se soustředí na boj s nepříjemnou situací. Může se projevovat neuvědomovanými obrannými reakcemi jako je agresivita. Ta může být směřovaná vůči kterékoliv osobě. Nejčastěji to bývá vůči blízkým lidem např. manžel, manželka, tchýně, tchán, atd. Pasivní strategií je únik ze situace, kterou rodič není schopen jinak zvládnout, či se s ní vyrovnat. Tento typ strategie bývá velmi častý u otců, kteří mívají velmi naléhavou potřebu rodinu opustit, respektive opustit vztah, který byl poznamenán narozením dítěte s postižením (Vágnerová, 2012).

**Fáze smlouvání** – jedná se o fázi přechodnou, která se může objevit předtím, než rodina začne realisticky přistupovat ke vzniklé situaci. Rodiče doufají ve zlepšení stavu dítěte, snaží se ubezpečit, zda bude dítěte moci alespoň mluvit či chodit, nebo částečně slyšet atd. V raném věku se však budoucí stav dítěte jen velmi těžko odhaduje (Hadj-Mousová, 2004). Jankovský (2001) tuto fázi řadí za fázi šoku a popření a navazuje na ni fázi agrese (zlosti) a deprese (pocit viny).

**Fáze realistické postoje** – znamená smíření se se situací přijímání dítěte takového, jaké je. Chování se stává přijatelnějším, jejich postoj je reálnější a plány do budoucího života dítěte splnitelnější. (Vágnerová, 2012).

Poslední fáze nemusí dosáhnout všichni rodiče. Přetrvávající smutek a pocity viny, nebo také obavy o život dítěte mnohdy podmiňují dvoustranný vztah rodičů k dětem, který může dlouho přetrvávat. Setkáváme se tedy i s případy, kdy se rodiče svého dítěte vzdají. Ideální přizpůsobení se rodiny na vstup dítěte do rodiny znamená uspořádání rodinného života tak, aby vyhovoval nejenom potřebám samotného dítěte s postižením, ale také všem ostatním členům rodiny. Mezi základní potřeby rodiny s dítětem s postižením dle Pipekové (2006) patří **poskytování pravdivých a dostatečných informací** týkající se stavu dítěte a jeho možnostech. Pipeková tvrdí, že předání informací o postižení dítěte je jedním z nejzásadnějších okamžiků rodiny, rodina má právo na to, aby jí byly poskytnuty informace o tom, že je dítě postižené, co nejdříve. Dále mluví o **emocionální podpoře**, která může být poskytnuta specialisty v rámci psychoterapie, ale především také blízkou rodinou a přáteli. V neposlední řadě mezi základní potřeby rodiny řadí **finanční a sociální podporu**. Především v praktické oblasti péče o dítě se rodiče snaží vyvarovat umístění dítěte do institucionální péče. O to podstatnější je podpora rodiny v denních zařízeních, které umožňují krátkodobé umístění dítěte mimo svou rodinu. Důležitá je pro rodinu také podpora v rámci osvětové činnosti ve společnosti

To, jaký způsobem je rodičům sdělena diagnóza jejich dítěte, významně ovlivňuje jejich vztah k dítěti a jeho znevýhodnění. „*Výpovědi maminek dětí s postižením jen potvrzují, že sdělování diagnózy je ještě stále chvílí, kterou odborníci často nezvládají a která bývá provázena neuváženými radami typu „dejte dítě do ústavu“ a „nekažte život sobě a svým ostatním dětem“*“ (Hradílková, 2018, s. 31). Hradílková také dodává, že takový přístup má neblahý důsledek na sebevědomí rodičů a jejich kompetence vše zvládnout. Rodiče bohužel velmi často nezískají podporu právě ve chvíli, kdy ji nejvíce potřebují, navíc mohou být traumatizováni tím, že odborník, kterého vnímají jako autoritu, jim dává radu v rozporu s jejich city, postoji a potřebami.

Ačkoliv je pro každou rodinu vstup dítěte s postižením velká a náročná změna, mnoha různých studií ukazuje, že narození dítěte s postižením nemusí mít na rodinu pouze negativní dopad. Rodiče v těchto studiích uvádějí, že příchodem dítěte s postižením dochází k posílení rodinných i partnerských vztahů, nalezení nového smyslu

života, rozvinutí svých vlastních schopností, či změně v lepšího člověka (Vančura, 2007).

### 2.3 Sourozenci dítěte s postižením

Jak bylo již výše zmíněno, narozením dítěte s postižením se zásadně mění životní situace rodiny. Tato změna nemění život pouze rodičům dítěte, ale také jeho sourozencům a dalším členům rodiny.

Sourozenci dle Vágnerové (2014) jsou v životě dítěte stabilní součástí, sdílí s ním podstatnou část zkušeností, a to i v případě, že je jedno z dětí postižené. Havelka a Bartošová (2019) charakterizují sourozenecký vztah jako nejranější vrstevnický vztah, který bývá nejdelším vztahem v životě jedince. Délka trvání sourozeneckého vztahu je počítána od narození až do smrti. Jedná se o vztah, který není, na rozdíl od ostatních blízkých vztahů, možné svobodně si vybrat, je jedinci dán narozením. Dále rozvádí, že sourozenci mezi sebou vytváří přátelské spojenectví, navzájem si pomáhají překonávat překážky a obvykle spolu zažívají své první rozepře a šarvátky. Zdůrazňují, že sourozenectví je status pevně daný, kterého není možné se snadno vzdát. „*Sourozenectví je specifickou a silnou životní zkušeností, která má vliv na utváření všech vrstevnických a později i dospělých vztahů.*“ (Havelka, Bartošová, 2019, s. 19).

Dle Vágnerové (2014) je role sourozence dítěte s postižením velmi náročná. Postižený sourozenec se velmi často stává pro zdravého sourozence přímým zdrojem stresu. Tento stres může být vyvoláván nepřiměřeným a neadekvátním chováním postiženého sourozence, které je nepatřičné jeho věku. Zároveň snaha rodičů usměrňovat reakce zdravého sourozence na chování sourozence s postižením mohou stres zvětšovat. Vágnerová zároveň upřesňuje, že sourozenecký vztah závisí na typu zdravotního postižení, jelikož každé postižení přináší trochu jiný druh stresu. Uvádí, že nejvíce stresu vyvolávají taková postižení, při kterých dochází k narušení sebeovládání, porozumění a možnosti domluvy. Doplnuje, že vliv na sourozenecký vztah má také věková relace a počet dětí v rodině. Dle zakladatele programu SEFAM (Supporting Extended Family Members) na Washingtonské univerzitě v Seattlu Dona Meyera veškerý klinický výzkum naznačuje, že sourozenci dítěte s postižením mají stejné problémy, jako jejich rodiče a přitom jim není nabízena žádná služba, která by jim pomohla se se situací vypořádat (Batya Swift Yagur, 2017).

Hradílková (2018) shledává obecným rizikem, kterému jsou sourozenci dětí s postižením vystavováni, předčasné přijímání nepřiměřené odpovědnosti a rolí, které jim nepřísluší. Uvádí, že právě sourozenci jsou mnohdy ti, kteří zastávají veškerou pečovatelskou činnost v situacích, kdy matka není přítomna. Může se jednat o činnosti, kterým se prarodiče či jiné pečující osoby vyhýbají v obavě, aby něco nepokazily, např. podat potravu dítěti PEG sondou či obsloužit dýchací sondu. Je přirozené a nezbytné, aby i hlavní pečovatel, např. matka nebo otec, měl chvíli, kdy si může od péče o jedince s postižením odpočinout, stejně tak je přirozené, že se sourozenec podílí na chodu domácnosti a péči o sourozence. Významná a rozhodující je však hloubka a míra odpovědnosti. Jako další riziko vnímá Hradílková snahu rodičů chránit zdravého sourozence před vlivy sourozence s postižením do takové míry, že se z onemocnění stává rodinné tabu. To se obvykle stává v takových případech, kdy je postižení relativně skryté. Jako příklad uvádí lehčí stupeň mentálního postižení nebo epilepsii. Doplňuje, že méně často se takový přístup rodičů děje u závažných komplexních postižení. Taková tabuizace mnohdy vede k sociální izolaci celé rodiny. Rodina se odmítá účastnit kulturních a sportovních akcí, vzdává se většiny aktivit, dovolených a výletů, z toho důvodu, aby docházelo k co nejmenší konfrontaci se speciálními potřebami jednoho ze sourozenců. Zdravý sourozenec tak přichází o mnohé životní zkušenosti, často si ani nesmí vodit návštěvy svých vrstevníků domů.

Mazánková (2018) uvádí, že mnohdy také nepříliš příznivá finanční situace rodiny a neustále přizpůsobování se celé rodiny potřebám sourozence s postižením, jsou další zátěží pro zdravého sourozence. Upozorňuje na to, že starší sourozenci jsou mnohokrát u celého procesu akceptace dítěte s postižením. V prvním období příchodu dítěte s postižením do rodiny jsou často u toho, když rodiče pláčou, mohou být i u konfliktů mezi rodiči a v nejhorších případech mohou zažívat i rozpad rodiny. To vše je vystavuje obrovskému psychickému tlaku, který se později může velmi negativně odrazit jejich chování a změnách jejich osobnosti.

Havelka a Bartošová (2019) ve své knize uvádí několik obecných faktorů, které mají preventivní účel a mohou bránit vzniku psychických problémům u zdravých sourozenců. Jako první faktor uvádějí **dobré rodinné klima**. Popisují, že ačkoliv je péče o dítě s postižením velmi náročná, je důležité snažit se v domácím prostředí o co nejpříjemnější klima. Rodiče by měli svým dětem dávat najevo, že je mají rádi, hovořit

s nimi, hledat společné aktivity, vytvářet si společné rituály (např. společná snídane, večere, atd.), čas od času si zavzpomínat na příjemné věci, které spolu rodina prožila, především nevytvářet nepříjemnou atmosféru kvůli malichernostem. Jako další faktor uvádějí **podporu ze strany rodičů**, jelikož každé dítě potřebuje pro svůj zdravý vývoj podporu a ocenění. Rodiče mohou zdravé sourozence oceňovat aktivním vyhledáváním a pojmenováním jejich silných stránek a podporovat je v činnostech, které mají rádi. To bude mít následně vliv nejen na jejich duševní pohodu, ale i dobrém psychickém fungování, což může mít za následek pozitivní vliv na sourozenecký vztah i na fungování celé rodiny. **Otevřenou komunikaci v rámci rodiny** řadí mezi další faktory, které mohou mít pozitivní vliv na fungování rodiny. Sourozenci si potřebují být jistí, že rodiče vnímají a berou jejich problémy a starosti vážně. Zároveň mají sourozenci velkou potřebu získávat informace, a to nejenom o postižení sourozence a jeho projevech, ale také o způsobech jeho léčby a vhodného jednání s ním. Je nezbytně důležité, aby rodina otevřeně komunikovala o problémech, o pozitivních i negativních zkušenostech jednotlivých členů rodiny ve vztahu k sourozenci s postižením. Jedná se o zásadní krok ke zdravému prožívání každého člena rodiny. A v neposlední řadě mluví o **silné vazbě s širší rodinou přáteli a vnějšími zdroji podpory**. Jelikož nezdívka kdy se rodina dítěte s postižením vyčleňuje z běžného sociálního života. Jedná se o následek náročné péče o dítě a jeho problematických projevů v chování. Omezení kontaktu s širší rodinou, minimalizování návštěv přátel a účasti na společenských akcích může vést k pocitům izolace, nedostačujícímu prostoru k odreagování a relaxaci. Zdravý sourozenec může dojít až k pocitu, že jeho život se zcela liší od života jeho vrstevníků, v horším případě, že jeho život je na rozdíl od života vrstevníků neplnohodnotný. Avšak díky nalezení správné rovnováhy mezi péčí o dítě se zdravotním postižením a upevnováním rodinných vztahů, kontaktů s rodinou a přáteli, volnočasových aktivit či zájmových kroužků dítěte je možné využít problémy, které dítě s postižením má, pro osobnostní růst jeho zdravých sourozenců. V současnosti již existuje relativně široká síť vnějších zdrojů podpory – odlehčovací služby, neziskové organizace, osobní asistence. Tyto služby mohou pomoci rodičům k tomu, aby získali čas na udržování a prohlubování vztahu se svými zdravými dětmi, přáteli, ale také sami pro sebe. Další možností, které může být specificky přínosnou právě pro zdravé sourozence, mohou být skupinové podpůrné

programy, které nabízejí nejenom možnost ventilování emocí, ale také získání informací o specifikách sourozence a vrstevnickou podporu od dětí v podobné situaci.

Nesmíme zapomenout, že sourozenci dětí s postižením se mohou navzájem společným soužitím i obohacovat. Lyons (2017) uvádí, že zdraví sourozenci dětí s postižením mohou pozitivně těžit z nabytých zkušeností ze společného života se svým sourozencem. Například díky zapojení zdravého sourozence do péče o sourozence s postižením se učí zdravý jedinec empatii. Dále se u něj mohou rozvíjet i pozitivní vlastnosti jako trpělivost, ochota, tolerance. Budou-li svědky necitlivého přístupu ze stran okolí sourozence s postižením, může to v nich vyvolat pocity soucitu, věrnosti a spolehlivosti. Dokonce si mohou intaktní sourozenci vybudovat na základě zkušeností s žárlivostí vůči sourozenci ve vztahu k rodičům schopnost sebeovládání a ohleduplnosti. S těmito výroky souhlasí i Mazánek (2018), který tvrdí, že zdraví sourozenci se mohou díky svému bratrovi nebo své sestře naučit toleranci k odlišnostem mezi lidmi, více si uvědomovat a vážit vlastního zdraví, a mít z rodiny přirozeně zažité vrozené chování k osobám s postižením. Jungwirthová (2012) doplňuje, že zdraví sourozenci dětí s postižením bývají méně závislí na rodičích, mohou být sociálně obratnější a některé drobné problémy jsou schopni řešit vlastními silami bez pomoci rodičů.



### *Shrnutí*

*Rodina je považována za nejdůležitější sociální skupinu, ve které člověk žije. Dochází v ní k uspokojování psychických, fyzických i sociálních potřeb každého jedince. Rodina má řadu funkcí: biologicko-reprodukční, sociálně-ekonomickou, emoční, ochranou, socializačně-výchovnou a relaxační. Rodina, do které se narodí dítě s postižením, se dostává do velmi náročné situace. Cesta rodičů k vyrovnání se s touto situací je dlouhá a rodiče si musí projít několika fázemi: fáze šoku, popření, bezmocnosti, postupné akceptace reality, smlouvání, realistického postoje. Stejně jako rodiče, tak i sourozenci musí přijmout nového člena rodiny i s jeho specifickými vlastnostmi. Důležité je, aby v rodině docházelo k dostatečné a otevřené komunikaci a emoční podpoře.*

### 3 Vzdělávání dítěte s postižením

Slowík (2007) ve své knize uvádí, že vzdělávání a rozvoj člověka nezačíná počátkem jeho školní docházky, ale již mnohem dříve. Tvrdí, že počátek vzdělávání a rozvoj dítěte začíná již okamžikem jeho narození. Zdůrazňuje, že především při narození dítěte s postižením je velmi důležité, aby co nejdříve začala intenzivní a cílená speciální péče, která může zásadně pomoci snížit míru vlivu postižení v oblasti budoucích vzdělávacích možností dítěte.

*„Vzdělávání v České republice je v souladu se zněním paragrafu 2 Školského zákona založeno na zásadách rovného přístupu každého státního občana České republiky nebo jiného členského státu Evropské unie ke vzdělávání bez jakékoli diskriminace z důvodu rasy, barvy pleti, pohlaví, jazyka, víry a náboženství, národnosti, etnického nebo sociálního původu, majetku, rodu a zdravotního stavu nebo jiného postavení občana a také na zásadách zohledňování vzdělávacích potřeb jednotlivce.“* (Fischer a kol., 2014, s. 47).

Zásadním, ve vztahu k cílovým skupinám speciální pedagogiky, je znění paragrafu 16 Školského zákona, který vymezuje výchozí rámec pro vzdělávání dětí, žáků a studentů se speciálními vzdělávacími potřebami. Dle odstavce 1 je *„dítětem, žákem, a studentem se speciálními vzdělávacími potřebami osoba se zdravotním postižením, zdravotním znevýhodněním nebo sociálním znevýhodněním.“* (Zákon č. 561/2004 Sb., §16).

Dle odstavce 2 Školského zákona je za **zdravotní postižení** považováno tělesné, mentální, zrakové nebo sluchové postižení, souběžné postižení více vadami, vady řeči, autismus a vývojové poruchy učení nebo chování. **Za zdravotní znevýhodnění** je považováno dle odstavce 3 dlouhodobá nemoc, zdravotní oslabení, lehčí zdravotní poruchy vedoucí k poruchám učení a chování, které vyžadují jejich zohlednění během vzdělávání. **Sociálním znevýhodněním** se dle odstavce 4 vnímá rodinné prostředí, které má nízké sociálně kulturní postavení a je ohrožené sociálně patologickými jevy, dále nařízení ústavní výchova nebo uložena ochranná výchova, a také postavení azylanta, osoby požívající doplňkové ochrany a účastníka řízení a udělení mezinárodní ochrany na území České republiky podle zvláštního právního předpisu (Fischer a kol., 2014).

### 3.1 Vymezení pojmu inkluze a legislativní ukotvení

Pojem **inkluze** má původ z latinského slova „inclusion“, které můžeme do českého jazyka přeložit jako „přijetí“ (Pivarč, 2020). Slowík (2007) definuje inkluzi jako nikdy nekončící proces, během kterého se lidé se zdravotním postižením mohou zúčastňovat v plné míře všech aktivit společnosti stejně jako lidé bez zdravotního postižení. Inkluzi můžeme dělit na inkluzi sociální a školní. K sociální inkluzi dochází v případě, kdy je dospělý jedinec zcela přijímán společností za svou součást (Anderliková, 2014). Cílem inkluze ve vzdělávání je dosažení společného vzdělávání žáků většinové společnosti, žáků s postižením, žáků nadaných a žáků odlišného etnického původu. Jedná se tedy o zařazení všech žáků a studentů do běžného vzdělávacího proudu, ve kterém se ke každému jedinci přistupuje zvlášť dle jeho potřeb a možností (Opatřilová a kol., 2012). Havel (2014) chápe inkluzi jako proces, který se snaží o plnohodnotné vzdělávání všech žáků, během kterého jsou respektovány jejich individuální potřeby, vlastnosti, schopnosti a dovednosti, bez jakékoliv podoby diskriminace. Právě proto, že je každé dítě jedinečné, vyžaduje takový způsob vzdělávání, který bude vyhovovat jeho potřebám a schopnostem. Pro inkluzivní vzdělávání je zásadní, aby docházelo k dostatečnému otevření vzdělávacího systému a odstranění bariér, které by mohly bránit jeho individuálním potřebám ve vzdělávání. Uzlová (2010) tvrdí, že pakliže má být inkluzivní vzdělávání úspěšné, musí být do jeho procesu aktivně zapojení všichni účastníci vzdělávání. Mezi tyto účastníky řadí samotné dítě, školu, rodinu a další účastníky v podobě pedagogů a asistentů. Inkluzi tedy můžeme vnímat jako proces zahrnující jak školní prostředí, tak jednotlivé aktéry. Základy inkluze stojí na rovnocennosti jednotlivců, aniž by se předpokládala normalita. Současně jsou rozdíly a odchylky jednotlivců vnímány jako obohacení pro skupinu, které společnost nezpochybňuje ani nepovažuje za výjimku (Anderliková, 2014).

S pojmem inkluze bývá často spojován, a někdy dokonce i zaměňován pojem **integrace**. Jesenský (in Slowík, 2007) pojem integrace chápe jako spolužití osob s postižením a osob bez postižení při přijatelně nízké míře konfliktnosti vztahů těchto dvou skupin. Hlavní rozdíl mezi inkluzí a integrací je, že do systému inkluzivního vzdělávání řadíme mnohem širší populaci, než jsou jen žáci s postižením. V praxi to znamená, že školy by měly přijímat všechny žáky, bez ohledu na jejich intelektuální, sociální, fyzické, emocionální, jazykové a jiné podmínky a předpoklady. Tím tedy chápeme nejen

děti s postižením, ale například i děti nadané, děti z lingvistických, etnických a kulturních minorit, či děti z jinak sociálně nebo ekonomicky znevýhodněných skupin. Inkluze je tedy založena na akceptování různorodosti. Další rozdíl mezi inkluzí a integrací je v tom, že zatímco integrace akceptuje duální systém vzdělávání. Tedy vzdělávání žáků s postižením jak v běžných školách, tak ve školách speciálních. Inkluze se snaží o zrušení těchto dvou paralelních systémů a siluje o vytvoření tzv. „škol pro všechny“. Třetí rozdíl se týká přizpůsobení se školy a žáka. Zatímco v integrativním vzdělávání se očekává, že žák se přizpůsobí škole. V inkluzivním vzdělávání se škola přizpůsobuje žákovi (Lechta, 2016).

### **Legislativní ukotvení**

V rámci České republiky se s pojmem inkluze setkáváme od počátku 90. let 20. století. Za jeden z nejdůležitějších dokumentů zabývajících se speciálním vzděláváním považujeme **Prohlášení ze Salamanky**, které bylo podepsáno zástupci české vlády v roce 1994 na Světové konferenci v Salamence, které se účastnilo 92 zemí, a která probíhala na téma vzdělávání osob se speciálními vzdělávacími potřebami a byla pořádána Organizací OSN pro vědu, kulturu a vzdělávání (UNESCO) a španělským ministerstvem pro vědu a vzdělávání. Výstupem konference bylo prohlášení, ve kterém byly mimo jiné definovány i pojmy integrace a inkluze (Opatřilová, Vítková a kol., 2012).

Mezi zásadní kroky k podpoře inkluze v České republice patří **Úmluva o právech osob se zdravotním postižením**, kterou v prosinci roku 2006 přijalo Valné shromáždění OSN, a která vešla v platnost v České republice v roce 2009. Tato Úmluva se stává důležitou smlouvou týkající se lidských práv a základních svobod, doplňuje sedm stávajících základních lidskoprávních úmluv OSN. Zakládá se na principu rovnoprávnosti a garantuje osobám se zdravotním postižením plné uplatnění všech lidských práv a pomáhá jejich aktivnímu zapojení do života společnosti. Klade důraz na to, aby tyto osoby měly přístup k ekonomickému, sociálnímu, fyzickému a kulturnímu prostředí, také ke vzdělání, rehabilitaci, k informacím a komunikaci. Úmluva se zakládá na obecných zásadách, kterými jsou zejména: respektování lidské důstojnosti a nezávislosti, zákaz diskriminace, rovnost příležitostí, plné zapojení do společnosti, rovnost mužů a žen, respekt k vyvíjejícím se schopnostem dětí a jejich právu na zachování identity (Úmluva o právech osob se zdravotním postižením, 2009 [online]).

V červenci roku 2014 byla usnesením vlády schválena **Strategie vzdělávací politiky České republiky do roku 2020** (dále jen Strategie 2020), která se stala základním kamenem české vzdělávací politiky a kterou definitivně pozbývá platnost Národní program rozvoje vzdělávání v České republice, tzv. Bílá kniha z roku 2001. Tato Strategie 2020 reagovala na situaci, kdy v České republice bylo příliš mnoho současně platných a neprovázaných koncepčních dokumentů různé závaznosti. Vazby na další strategické dokumenty České republiky byly nepřehledné. Na základě zhodnocení stavu vzdělávací soustavy stanovuje tři klíčové priority. První prioritou je **snížení nerovností ve vzdělávání**, která je ve vztahu k inkluzivnímu vzdělávání nejpodstatnější ze všech tří priorit. Podporuje kompenzaci všech typů zdravotního znevýhodnění a podporuje rozvoj všech typů nadání a to především na principu individuálního přístupu ke všem žákům. Dále usiluje o zvýšení dostupnosti a kvality předškolního vzdělávání a rané péče, zabývá se podporou účasti na předškolním vzdělávání dětí ze skupin ohrožených sociálním vyloučením. Snaží se o rovnocenné postavení žáků s jakýmkoliv typem znevýhodnění ve vzdělávacím systému, podporuje inkluzivní vzdělávání. Další prioritou je **podpora kvalitní výuky učitele**, s čímž souvisí i např. posílení kvality výuky budoucích pedagogů na vysokých školách. Poslední prioritou je **odpovědné a efektivní řízení vzdělávacího systému** (Strategie vzdělávací politiky České republiky do roku 2020, 2014 [online]).

Součástí Strategie 2020 je i **Akční plán inkluzivního vzdělávání na období 2016–2018**, jehož cílem je připravit všechny složky systému, aby mohly reagovat na změny zákona č. 561/2004 Sb., o předškolním, základním, středním, vyšším odborném a jiném vzdělávání, ve znění pozdějších předpisů. Mezi tyto změny patří deklarace rovného přístupu ke vzdělávání pro všechny žáky, zavedení pojmu podpůrná opatření, ustupování od kategorizace žáků, čímž jsou myšleny kategorie žáků se zdravotním znevýhodněním, žáků se zdravotním postižením, žáků se sociálním znevýhodněním a zavádí nové vymezení pojmu žák se speciálními vzdělávacími potřebami, kterým rozumíme takového žáka, jenž k naplnění svých vzdělávacích možností potřebuje podpůrná opatření. Na tento APIV 2016–2018 navazuje **Akční plán inkluzivního vzdělávání 2019–2020**, který s sebou přináší další konkrétní kroky k uplatnění inkluzivního vzdělávání ve státní vzdělávací politice České republiky (MŠMT, 2019).

V současné době je inkluzivní vzdělávání legislativně ukotveno ve Školském zákoně 561/2004 Sb. o předškolním, základním, středním, vyšším odborném a jiném vzdělávání, ve znění pozdějších předpisů.

### **3.2 Podpůrná opatření**

Uplatňování podpůrných opatření se řídí vyhláškou č. 27/2016 Sb., o vzdělávání žáků se speciálními vzdělávacími potřebami a žáků nadaných, která je účinná od 1. září 2016. Od roku 2016 stihla vyhláška projít již sedmi novelizacemi. Poslední novelizace je platná od 30. 9. 2019 a přišla v účinnost od 1. 1. 2020.

Termínem podpůrná opatření se rozumí nutné úpravy ve vzdělávání a školských službách odpovídající zdravotnímu stavu, kulturnímu prostředí nebo jiným životním podmínkám dítěte, žáka nebo studenta. Na bezplatné poskytování podpůrných opatření školou a školským zařízením mají právo děti, žáci a studenti se speciálními vzdělávacími potřebami. Takovými osobami se rozumí děti, žáci a studenti, kteří k naplnění svých vzdělávacích možností potřebují poskytnutí podpůrných opatření.

Dle paragraf 16 Školského zákona spočívají podpůrná opatření v poradenské pomoci školy a školského poradenského zařízení, v úpravě organizace a obsahu výuky, v úpravě hodnocení žáka, v úpravě forem a metod vzdělávání a v poskytování školských služeb včetně zajištění výuky předmětů speciálně pedagogické péče a také v zajištění prodloužení středního a vyššího odborného vzdělávání až o dva roky. Dále spočívá v úpravě podmínek přijímání ke vzdělávání a v ukončování vzdělávání, v poskytnutí a používání kompenzačních pomůcek, učebnic a speciálních učebních pomůcek, ve využívání komunikačních systémů neslyšících a hluchoslepých osob, ve využívání Braillova písma a náhradních nebo podpůrných komunikačních systémů, v úpravě očekávaných výstupů vzdělávání v mezích stanovených rámcovými vzdělávacími programy, ve vzdělávání žáků a studentů podle individuálního vzdělávacího plánu, ve využití asistenta pedagoga či využití dalšího pedagogického pracovníka, tlumočnicka českého znakového jazyka, přepisovatele pro neslyšící osoby nebo možnosti působení osob poskytujících dítěti, žákovi nebo studentovi po dobu jeho pobytu ve škole nebo školském zařízení podporu podle zvláštních právních předpisů, v poskytování vzdělávání nebo školských služeb v prostorách stavebně nebo technicky upravených (§ 16 zákona č. 561/2004 Sb. ve znění pozdějších předpisů).

Dle organizační, finanční a pedagogické náročnosti dělíme podpůrná opatření do pěti stupňů. Stupně i druhy podpůrných opatření lze kombinovat podle potřeb každého žáka se speciálními vzdělávacími potřebami. Určující je stupeň podpory, který u daného žáka převažuje, na základě charakteru jeho obtíží. **První stupeň podpůrných opatření** definuje vyhláška 27/2016 Sb. jako minimální úpravu metod, organizace a hodnocení vzdělávání žáka. První stupeň podpůrných opatření může škola poskytovat bez nutnosti konzultace a rozhodnutí pedagogicko-psychologické poradny či speciálně pedagogického centra. Škola si sama vytváří plán pedagogické podpory, který jí slouží jako doklad o práci se žákem a napomáhá jí k identifikaci potřeb konkrétního žáka, k nastavení správných strategií a jejich naplnění. Především ale slouží škole k dokumentaci poskytnutí podpůrných opatření (Vyhlášky č. 27/ 2016 Sb. ve znění pozdějších předpisů).

V případě, že škola zjistí, že poskytnutí podpůrných opatření prvního stupně stačí k naplnění speciálních vzdělávacích potřeb žáka, realizuje je dále, až do doby, po kterou jsou efektivní. Mohou být tedy využívány až do konce školní docházky konkrétního žáka. Jestliže škola zjistí, nejpozději do tří měsíců od začátku uplatňování podpůrných opatření prvního stupně, že podpůrná opatření nejsou pro speciální vzdělávací potřeby žáka dostatečná a nedochází k zlepšení v jeho výkonu, kontaktuje škola prostřednictvím zákonného zástupce školské poradenské zařízení. V takovém případě musí škola zpracovat zprávu o poskytnuté pedagogické podpoře, do které uvede, jaké problémy se objevují ve vzdělávání žáka, jaká podpůrná opatření byla nastavena a jak jsou vyhodnocena. Na tento podnět provede školské poradenské zařízení diagnostiku žáka, na jejímž základě určí, zda je v kompetenci školy nadále pokračovat v uplatňování podpůrných opatření prvního stupně, avšak s jinou formou opatření nebo zda je nutné nastavit podpůrná opatření vyššího stupně, jelikož to vyžadují speciální vzdělávací potřeby žáka.

Podpůrná opatření prvního stupně slouží k naplňování speciálních vzdělávacích potřeb žáka, které si nenárokují opatření s normovanou finanční náročností. To znamená, že škola nedostává prostředky navíc, ale realizuje podpůrná opatření finanční podporou svého základního rozpočtu (Michalík, Baslerová a Felcmanová, 2018).

**Podpůrná opatření druhého až pátého stupně** navrhuje školské poradenské zařízení. Podmínkou pro jejich poskytování je vždy předchozí písemný informovaný souhlas zletilého žáka, studenta či zákonného zástupce dítěte nebo žáka. Školské poradenské zařízení má povinnost průběžně poskytování podpůrných opatření vyhodno-

covat, minimálně jednou za rok. Škole, která vzdělává žáky, kterým je přiděl druhý až pátý stupeň podpůrných opatření, náleží finanční zvýhodnění. Tato částka je vázaná na finanční vyjádření náročnosti vzdělávání každého konkrétního dítěte, žáka či studenta (Michalík, 2011).

### **3.3 Specifika ve vzdělávání žáků se sluchovým postižením**

Cílem vzdělávání osob se sluchovým postižením je, aby tito jedinci dosáhli takové možné míry vzdělání, která odpovídá jejich intelektovým, motivačním a volným předpokladům. Usilujeme o maximální rozvoj všech stránek jejich osobnosti a jejich úspěšnou socializaci (Šedivá, 2006).

Aby došlo ke správnému výběru výchovně-vzdělávacího procesu, který bude konkrétnímu dítěti vyhovovat, je nutné správně klasifikovat jeho sluchovou vadu. Podstatné je si uvědomit rozmanitost sluchových vad a odlišnost přístupů, které se mohou využívat. Nejzákladnějším a nejdůležitějším hlediskem pro volbu vhodného výchovně-vzdělávacího procesu je stupeň sluchového postižení. Vzdělávání žáků se sluchovým postižením vyžaduje úpravu školního prostředí ze stránek materiálních, prostorových a časových (Pulda, 2000).

V České republice umožňuje školský systém žákům se sluchovým postižením absolvovat školní docházku ve školách pro žáky se sluchovým postižením, nebo mohou být zařazeni do běžných škol (Bartoňová a kol., 2016).

To, zda dítě bude zařazeno do běžné školy, či do školy pro sluchově postižené, závisí na rozhodnutí jeho zákonných zástupců, tedy rodičů. Ti mohou požádat o odbornou pomoc ve speciálně pedagogických centrech pro sluchově postižené, která na základě diagnostiky dítěte mohou rodičům doporučit vhodnou formu vzdělávání (Pottměšil, 2012).

#### **Běžná škola**

Pulda (2000) uvádí několik předností a nevýhod, které přináší zařazení dítěte se sluchovým postižením do běžné školy. Mezi přednosti řadí možnost dítěte navštěvovat školu v místě svého trvalého bydliště. Díky tomu nemusí rodiče zajišťovat každodenní dojíždění, či ubytovávat své dítě na internátě. Školní přátelství mohou být posilována ve volném čase a stávající sousedská přátelství mohou pokračovat. Jako další přednost vnímá Pulda (2000) to, že zařazení dítěte se sluchovým postižením do běžné školy může



být pro dítě výzva a silný podnět k lepším školním výsledkům. Dítě se sluchovým postižením se v rámci běžné školy musí daleko více vyrovnávat se všedními potížemi než je tomu u žáků ve školách pro žáky se sluchovým postižením. Od malička se tak dítě učí vyrovnávat se s nároky každodenního života a to ho velmi dobře připravuje na vstup do běžného života po ukončení školní docházky.

Mezi nevýhody řadí Pulda (2000) skutečnost, že někteří učitelé na běžných školách, kteří nemají speciálně-pedagogické vzdělání, si nemusí uvědomovat, že žáci se sluchovým postižením vyžadují speciální přístup. To může vést k neefektivní výuce. Stejně tak žáci na běžné škole nemusí být dostatečně informovaní o tom, co sluchové postižení obnáší a může dojít k nepochopení a nepřijetí dítěte do třídního kolektivu. Dále mohou mít třídy špatnou prostorovou akustiku a v důsledku vyššího počtu žáků i zvýšenou hladinu hluku než je tomu na školách pro žáky se sluchovým postižením. Tyto přednosti a nevýhody by měl každý rodič zvážit, než se rozhodne, do jaké školy své dítě zařadí.

Šedivá (2006) na základě zkušeností se zařazením žáků se sluchovým postižením do běžných škol tvrdí, že integrace probíhá lépe u nedoslýchavých dětí s průměrnou a vyšší inteligencí, nesmí se u nich však objevovat další přidružené poruchy. Dále je integrace vhodná u dětí s těžkou poruchou sluchu, které mají vyšší inteligenci a funkční verbální komunikaci, taktéž nesmí být přiřazeny další poruchy. Významnou roli v integraci těchto žáků hrají i osobnostní faktory dítěte, jako je přizpůsobivost nebo psychická odolnost. Zásadní je také přístup a otevřenost školy a konkrétních učitelé, kteří se podílí na vzdělávání žáka.

Úspěšnost zařazení dítěte do běžné školy by mělo sledovat příslušné speciálně pedagogické centrum, které může v případě neefektivnosti integrace navrhnout zařazení dítěte do školy pro žáky se sluchovým postižením.

### **Školy pro žáky se sluchovým postižením**

Školy zřízené pro žáky a studenty se sluchovým postižením jsou uzpůsobené tak, aby vyhovovaly specifickým potřebám jednotlivých žáků a studentů. Třídy mají omezenou kapacitu, přístup k žákům je individuální, během výuky se maximálně využívá vizuálních pomůcek. Učitelé mají speciálně pedagogické vzdělání, do výuky jsou zařazeny hodiny individuální logopedické péče a na některých školách nepovinné hodiny znakového jazyka. Školy mnohdy poskytují i volnočasové aktivity pro své žáky, např.

sportovní kroužky, kroužky výtvarných činností, apod. Ke školám mohou být zřízeny i internáty, ve kterých mohou být ubytováni žáci, kteří bydlí daleko a každodenní dojíždění do školy by pro ně bylo časově i finančně náročné (Šedivá, 2006).

V České republice aktuálně funguje 13 škol určených pro jedince se sluchovým postižením (Praha, Brno, Hradec Králové, Plzeň, České Budějovice, Liberec, Kyjov, Valašské Meziříčí, Olomouc, Ostrava, Ivančice). Součástí těchto škol bývají obvykle také internáty. Každá z těchto škol se liší svým přístupem ke vzdělávání a preferovanou komunikační metodou. V dnešní době však školy nejčastěji preferují vzdělávací program totální komunikace (Horáková, 2012).

**Totální komunikace** je vnímána jako komplexní komunikační systém, který má za cíl spojovat v sobě všechny použitelné komunikační formy vizuální, akustické, slovní i neslovní. Mezi neslovní komunikační formy řadíme mimiku, pantomimu, gesta, prstovou abecedu, odezírání nebo znakový jazyk a znakovanou češtinu, čtení, psaní, kresby, názorné ukázky atd. (Mukšnáblová, 2014). Jejím cílem je zabránit omezení vývoje dítěte. S Mukšnáblovou se shoduje i Horáková (2012), která popisuje totální komunikaci jako komplex manuálních a orálních způsobů komunikace. Uvádí, že takový způsob komunikace umožňuje dítěti se sluchovým postižením opatřit bezbariérový přístup k informacím tak, aby se dané dítě mohlo co nejlépe rozvíjet a vzdělávat. Za základní předpoklad úspěšnosti totální komunikace lze chápat situaci, během které se dítě se sluchovým postižením seznamuje se všemi dostupnými komunikačními prostředky.

Mezi další komunikační metody, které se využívají na školách pro žáky se sluchovým postižením, patří bilingvální metoda a orální metoda. **Bilingvální metoda** se zakládá na bilingvismu tedy dvojjazyčnosti, dítě se sluchovým postižením se učí dva jazyky. Dítě by mělo nejprve zvládnout ovládat svůj mateřský jazyk a následně druhý jazyk, který je jazykem většinové společnosti. Tato metoda vychází z poznatků, že dítě se sluchovým postižením se nemůže naučit mluvenou řeč, aniž by předem neznalo znakový jazyk. Dítě, které je vzdělávané a vychovávané bilingválním způsobem, se ztotožňuje se dvěma kulturami, jak s kulturou neslyšících, tak s kulturou slyšících, jelikož ovládá dva jazyky. Tato metoda má obzvláště velké výhody u neslyšících dětí slyšících rodičů (Mukšnáblová, 2014).

**Orální metoda** se ztotožňuje s názorem, že vada sluchu u dítěte by měla být co nejdříve odhalena, kompenzována vhodnými sluchadly či kochleárním implantátem

a dítě by mělo být podporováno v maximálním využívání svých sluchovým zbytků a co nejvíce povzbuzováno k řečové produkci. V rámci této metody se klade důraz na rozvíjení senzomotoriky, která je vnímaná jako nezbytná podmínka pro rozvoj řeči. Další služkou této metody je sluchová výchova, která se zakládá na správném a včasném používání kompenzačních pomůcek a tréninku identifikace, diskriminace a detekce zvuků. Dále se v rámci této metody rozvíjí odezírací schopnosti dítěte. V neposlední řadě se klade důraz na řečovou výchovu dítěte, na zachycování jeho hlasových projevů, dochází k podněcování a vytváření podmínek pro řečovou produkci.

Jako výhoda této metody je vnímán fakt, že dítě se sluchovým postižením se učí jazyk většinové společnosti. Rodina dítěte se nemusí učit znakový jazyk, který je pro ně cizí. Zároveň tato metoda ulehčuje dítěte naučit se číst a psát, jelikož nemusí překonávat gramatické a syntaktické rozdíly, které sebou přináší znakový jazyk. U dětí, které jsou vzdělávány orální metodou, a následně jim je voperován kochleární implantát pozorujeme, že dochází k rychlejší a snadnější pooperační rehabilitaci a optimálnímu využití kochleárního implantátu. Naopak za nevýhodu orální metody považujeme to, že není univerzálně použitelná pro všechny děti se sluchovým postižením. Jelikož ne všechny děti jsou schopny dosáhnout takového rozvoje řeči, aby řeč stačila sloužit jako plnohodnotný komunikační systém (Šedivá, 2006).

## *Shrnutí*

*V inkluzivním prostředí jsou osoby s postižením vnímány jako rovnocenní partneři, kteří se mohou vzdělávat stejnými způsoby, jako osoby bez postižení. V České republice umožňuje školský systém žákům se sluchovým postižením absolvovat školní docházku ve školách pro žáky se sluchovým postižením, nebo mohou být zařazeni do běžných škol. Žákům jsou poskytována podpůrná opatření, na která mají bezplatné právo všichni žáci se speciálně vzdělávacími potřebami. Podpůrná opatření se člení do pěti stupňů, dle organizační, finanční a pedagogické náročnosti. Stupně i druhy podpůrných opatření lze kombinovat podle potřeby každého konkrétního žáka. V rámci České republiky aktuálně funguje 13 školy pro žáky se sluchovým postižením (Praha, Brno, Plzeň, Hradec Králové, Liberec, České Budějovice, Kyjov, Ivančice, Valašské Meziříčí, Ostrava, Olomouc).*

## 4 Analýza života rodiny dítěte s Treacher Collins syndromem

Následující empirická část práce je věnována výzkumnému šetření zaměřenému na analýzu života rodiny dítěte s Treacher Collins syndromem.

### 4.1 Cíle a metodologie práce

Hlavním cílem výzkumného šetření byla analýza života rodiny dítěte s Treacher Collins syndromem. Dále byly stanoveny tyto dílčí cíle:

- Analýza problémů, se kterými se rodiny v rámci péče, výchovy a vzdělávání dítěte s TCS setkávají;
- Analýza podpory a péče poskytovaných rodinám dítěte s TCS;
- Analýza přijetí dítěte s TCS svými vrstevníky a okolím
- V souvislosti se stanoveným hlavním cílem byly formulovány následující výzkumné otázky:
  - **Výzkumná otázka VO1:** S jakými obtížemi se v rámci výchovy, péče a vzdělávání setkávají rodiče dětí s TCS?
  - **Výzkumná otázka VO2:** Je rodinám poskytována dostatečná péče, podpora a přísun informací?
  - **Výzkumná otázka VO3:** Jaké zkušenosti mají rodiny s přijetím od majoritní společnosti?

### Metodologie

Teoretická část byla zpracována na základě odborné české a zahraniční literatury vztahující se k dané problematice, na jejím obsahovém rozboru a také na srovnání různých informačních zdrojů.

Empirická část vychází z poznatků teoretických. Vzhledem k charakteru výzkumné práce a jejím dílčím cílům probíhalo výzkumné šetření formou kvalitativního výzkumu. Švaříček (2007) definuje kvalitativní výzkum jako proces, při kterém dochází ke zkoumání jevů a problémů v jejich přirozeném prostředí. Toto zkoumání má za cíl získat komplexní obraz těchto jevů, jenž je založený na podrobných datech a specifickém vztahu mezi badatelem a účastníkem výzkumu. Hendl (2005) považuje za základní skupinu metod sběru dat v empirickém výzkumu dotazování, které zahrnuje různ

né typy rozhovorů, testů, dotazníků a škál. Pro účely výzkumu byla zvolena výzkumná technika polostrukturovaného rozhovoru a analýzy výsledků činnosti. Jako polostrukturovaný rozhovor chápeme rozhovor, který má předem stanovené základní obsahové schéma, jenž zastupuje několik základních otázek a další otázky vznikají v průběhu rozhovoru (Gavora, 2010).

Celý výzkum se soustředil na pět vybraných informantů a jejich rodiny. Informanti byli vybráni podle předem daných kritérií, jednalo se o matky dětí, jejichž věkové rozmezí je 0–18 let, žijící v České republice, kterým byl bezprostředně po narození či v raném věku diagnostikován TCS. Během září a října 2020 byly realizovány polostrukturované rozhovory, které z důvodu epidemiologické situace a šíření nákazy Covidem 19 probíhaly online formou prostřednictvím Skypu nebo Messengeru. Rozhovory byly nahrávány a následně přepsány. Na základě prepisů byly zpracovány závěry v jednotlivých oblastech za každého informanta zvlášť. Rozhovory byly zpracovány metodou otevřeného kódování. Jedná se o analytickou techniku, při které je text rozčleněn na samostatné jednotky a následně je každé jednotce přidělen kód tak, aby co nejpřesněji vystihoval podstatu sdělených informací. Následně dojde k přeskupení těchto kódů do kategorií zakládajících se na vnitřních souvislostech. Cílem otevřeného kódování je tematické rozkrytí textu (Švaříček, Šedřová, 2007). Přímé citace jednotlivých informantek, které jsou uvedeny v textu, jsou přepsány doslovně i s gramatickými a syntaktickými nepřesnostmi.

Během sběru dat byl kladen důraz na dodržování etických pravidel, která chrání soukromí a osobní údaje informantů. Před zahájením rozhovoru byli informanti seznámeni s účelem rozhovoru. Všichni informanti souhlasili s tím, že rozhovory budou zaznamenávané nahrávacím zařízením. Také došlo k jejich ujištění, že rozhovor je zcela anonymní.

Celkový harmonogram práce byl rozložen do jednotlivých etap. Na jaře 2019 byl vypracován projekt diplomové práce. Od března 2020 do srpna 2020 probíhala studie a překlad odborné literatury a následovalo vypracování teoretické části diplomové práce. V září 2020 byly uskutečněny polostrukturované rozhovory s jednotlivými informanty, následovalo vypracování praktické části diplomové práce. V listopadu 2020 probíhalo dokončování práce, korektury a odevzdání.

## 4.2 Charakteristika výzkumného vzorku

Výzkumný vzorek byl vybrán metodou záměrného výběru dle předem určených kritérií. Bylo vybráno pět dospělých žen, které jsou matkami dětí ve věkovém rozmezí 0 až 18 let s diagnostikovaným Treacher Collins syndromem. Vzhledem k zachování jejich anonymity budou v diplomové práci označovány následovně: *informantka A*, *informantka B*, *informantka C*, *informantka D*, *informantka E*. Jejich děti budou označeny takto: *Amálka*, *Barborka*, *Cecilka*, *Dorotka* a *Eliška*. Všechna další jména, která se v empirické části diplomové práci objeví, jsou smyšlená. Každá z informantek byla seznámena s účelem rozhovoru a cílem výzkumu. Všechny rozhovory proběhly online formou, vzhledem ke stávající epidemiologické situaci a omezené možnosti setkávání se. Rozhovorů se neúčastnily žádné další osoby. Všechny informantky souhlasily se skutečností, že rozhovory budou zaznamenávány nahrávacím zařízením a jimi poskytnuté informace budou sloužit výhradně k výzkumným účelům diplomové práce. Dále byly všechny informantky seznámeny se skutečností, že diplomová práce bude publikována v informačním systému Masarykovy univerzity.

### Informantka A

Informantka A je matkou aktuálně sedmileté Amálky, které krátce po narození byl diagnostikován Treacher Collins syndrom. Amálka byla narozená předčasně v 32. týdnu těhotenství. Vážila 1 230g a měřila 41cm. Postižení ve tváři bylo patrné již bezprostředně po narození. Kromě těžké formy TCS má dcera diagnostikovanou i mozkovou obrnu, hemiparetickou formu. Vzhledem k závažné deformaci obličeje a neprůchodnosti nosních štěrbin musela být čtvrtý den po narození dceři provedena tracheostomie, kterou má dcera dodnes. Tracheostomie je chirurgický výkon či stav po něm, kdy je průdušnice uměle vyústěna na povrch těla. Cílem je zajištění průchodnosti dýchacích cest pro umožnění ventilace. Tracheostomie může být trvalá nebo dočasná (Chrobok, 2004).

Amálka byla první měsíce po narození vyživována sondou zavedenou přes ústa do žaludku, jelikož sama nebyla schopna přijímat potravu. Po několika měsících jí byla udělána perkutánní endoskopická gastrostomie neboli PEG, jedná se o stav, kdy jedinci umístí sondu, jejíž jeden otvor ústí na kůži břicha a druhý do žaludku. Do kanálku, který je dlouhý 2–3 cm, je zaveden speciální set se sondou, která slouží k podávání stravy a zabraňuje jejímu úniku mimo žaludek. PEG nemusí být záležitostí celoživotní, Amál-

ce byl v jejích dvou letech odstraněn. Amálka má kromě dýchacích a stravovacích obtíží také převodní ztrátu sluchu, která je kompenzována BAHA sluchadlem. V důsledku hemiparetické formy mozkové obrny má dcera méně pohyblivou levou polovinu těla, avšak chodí bez opory a v sebeobsluze je samostatná. Dcera nemá snížený intelekt. V jejích aktuálně sedmi letech má za sebou 7 operací a další jí v budoucnosti ještě čekají.

Informantka A žije v dlouhotrvajícím partnerském vztahu. Další děti nemá. Informantka A TCS před narozením Amálky neznala, narození dítěte s postižením byl pro ni i její rodinu šok. Po narození Amálky podstoupili oba rodiče genetické testy, které prokázaly, že ani jeden z rodičů není nositelem zmutovaného genu, dceřino postižení vzniklo kvůli nové mutaci genu, která se vyskytla zcela náhodně a bez návaznosti na předchozí rodinnou anamnézu.

### **Informantka B**

Informantka B je matkou aktuálně jednadvacetileté Zuzky a patnáctileté Barborky, které byl ve třech letech diagnostikován TCS. K diagnostice Barborky nedošlo ihned po narození, protože Barborka má pouze lehkou formou TCS a příznaky bezprostředně po narození nebyly patrné. Informantka B tak odjížděla po porodu z nemocnice s vědomím, že si domů veze zdravé miminko. Až během následujících měsíců se syndrom začal projevovat. Informantka B si začala všimnout jistých asymetrií v obličeji dcery. Ve třech letech informantku upozornila učitelka z MŠ, že má podezření, že Barborka špatně slyší. Informantka B začala situaci řešit s pediatrem a po vyšetření foniatrem a dalšími odborníky byl Barborce diagnostikován TCS.

U Barborky nalezneme některé příznaky typické pro osoby s TCS, např. částečně nedovyvinuté lícní kosti, nevyvinutá spodní víčka a mikrogenii čelisti, avšak postižení není závažné do takové míry, aby ohrožovalo dýchání či příjem potravy.

Informantka B žije v dlouhodobé manželském vztahu. TCS před narozením Barborky neznala. I v tomto případě se jedná o novou mutaci genu, která vznikla náhodně bez souvislosti s předchozí rodinnou anamnézu.

### **Informantka C**

Informantka C je matkou čtyř a půl leté Cecilky a půl roční Nikolky. Cecilce byla po narození diagnostikována těžká forma TCS. Otec Cecilky pochází z rodiny, kde se TCS vyskytuje již třetí generaci (syndrom má otcova maminka, sestra a neteř), sám otec příznaky TCS nemá, ale je přenašečem zmutovaného genu, tudíž manželský pár



o možném riziku postižení dítěte věděl. Toto riziko začal manželský pár řešit ihned po zjištění, že je informantka C těhotná. Informantka svému ošetřujícímu gynekologovi řekla o rodinné anamnéze. Gynekolog odkázal informantku C na genetickou kliniku v Českých Budějovicích, kde mělo proběhnout vyšetření, které mělo odhalit, zda je plod postižený, či nikoliv. Vyšetření na genetické klinice proběhlo a prokázalo, že plod je zdravý. Cecilka se však narodila s těžkou formou TCS. Více se o tomto tématu rozeptíši později v kategorii č. 1: Těhotenství a porod.

Cecilka měla bezprostředně po narození problémy s dýcháním, které byly způsobené zneprůchodněným nosem a propadlým hrudníkem, proto byla Cecilka ještě v den narození transportována z nemocnice v Českých Budějovicích do Fakultní nemocnice v Motole, kde došlo ke zprůchodnění nosu. Přibližně po měsíci od zprůchodnění nosu měla proběhnout ve Fakultní nemocnici v Motole výměna nostril, u dcery však proběhla dechová zástava a musela jí být akutně provedena tracheostomie. Aktuálně je Cecilka v procesu odstraňování tracheostomie a učí se dýchat sama. Cecilka má většinu symptomů typickou pro TCS. Jedná se o nedovyvinuté lícní kosti, nedovyvinutá spodní víčka, ptózu na levém oku, mikrocii ušních boltců, atrézii zevního zvukovodu, mikrogenii dolní čelisti. Dále má převodní ztrátu sluchu kompenzovanou sluchadlem BAHA. Dříve se dcera dorozumívala znaky, aktuálně po odstranění tracheostomie se začíná učit komunikovat verbálně.

Po narození dcery založila matka spolek BeTCS. Její hlavní motivací bylo propojení rodin osob s TCS v České republice a na Slovensku. Rodiny mají díky spolku možnost předávat si zkušenosti a informace a navzájem se podporovat a vědět, že na těžkou životní situaci nejsou sami. V České republice je aktuálně známo 39 osob s diagnostikovaným TCS. Aktuálně se spolku velmi daří a úspěšně vykonává osvětovou činnost, kterou šíří prostřednictvím facebookového a instagramového účtu, kde přímo osoby s TCS a jejich rodiny otevřeně píší o svých životních příbězích a informují širokou společnost o tom, jak se žije v České republice lidem s TCS. V roce 2019 se podařilo navázat spolupráci s Tamarou Klusovou, která se stala ambasadorkou spolku a díky této spolupráci došlo k vytvoření kampaně Více srdcem než očima, která má za hlavní cíl informovat společnost nejen o TCS, ale o všech nemocech, které postihují vzhled jedince. Kampaň se snaží o zboření bariér, které si mezi sebe lidé staví jen kvůli vzhledové odlišnosti. Spolek pořádá také přednášky a besedy, nejen pro ZŠ a SŠ, ale

i v nemocnicích či na vysokoškolských univerzitách. Na těchto přednáškách přednášejí osoby s TCS či maminky dětí s TCS. Právě osvětu vnímá informantka C za velmi důležitou činnost, která může přispět k zlehčení života její dcery. Díky tomu, že veřejnost bude informována o tom, že něco jako TCS existuje, může předejít tomu, že lidé se na dceru budou dívat skrze prsty či ji kvůli jejímu vzhledu vyčleňovat. Dále se informantka k činnosti spolku vyjadřuje takto: *„Mě samotnou nejvíc vysilovala ta komunikace s doktorem a hledání kontaktů, jednoznačně jsem chtěla tohle dalším rodičům usnadnit. Ten start toho života jim neusnadníš, to si musí prožít sami, ale kontakty a takovéhle další věci to je to nejmenší, co jim můžeme poskytnout. Určitě chceme, aby se rodiny přátelily, aby měly pocit, že někam patří.“*

### **Informantka D**

Informantka D je matkou devatenáctileté Pavlínky a sedmileté Dorotky, které byl po narození diagnostikován TCS. Dorotka má těžkou formou TCS, která se projevuje nedovyvinutými lícními kostmi, propadlou spánkovou oblastí, nápadným nosem, nedovyvinutými očními víčky, mikrogenií dolní čelisti, atrézie zevních zvukovodů a nedovyvinutými ušními boltci. Dorotka má těžkou převodní nedoslýchavost kompenzovanou sluchadlem BAHA. Dorotka měla také po narození rozštěp tvrdého i měkkého patra, který byl zoperován až v jejích dvou letech. Informantka D popisuje, že několik měsíců dojížděli s rozštěpem do Vinohradské nemocnice v Praze, kde se operace rozštěpu neustále odkládala. Až v necelých dvou letech Dorotky dostala informantka kontakt na paní MUDr. Vokurkovou v Brně, která si informantku pozvala na konzultaci a velmi rychle Dorotku zoperovala. Dorotka měla také zvýšenou kazivost zubů a musely jí být všechny mléčné zuby vytrhány. Měla tudíž problémy s přijímáním potravy, která jí musela být podávána pouze mixovanou formou pomocí speciálních saviček. Dorotka má jako většina osob s TCS zúžené dýchací cesty, avšak dýchat zvládá sama. Nosem si jí dýchá hůře, obzvláště ve chvílích, kdy je nemocná. Zatím není nutné přistoupit k operativnímu zákroku.

Informantka C žije v dlouhotrvajícím manželském vztahu. TCS před narozením dcery neznala. Po podstoupení genetických testů došlo k zjištění, že otec Dorotky má TCS, ovšem velmi lehkou formu, která na první pohled není patrná a v životě ho nijak neomezuje. Jeho jediným příznakem jsou lehce deformované ušní boltce. Dorotka tudíž zdělila syndrom po otci.

## **Informantka E**

Informantka E je matkou dvanáctileté Elišky, která má lehkou formu TCS. Sama Informantka je osobou s TCS, tento syndrom zdělila po své mamince, která je první osobou v rodině, u které se syndrom projevil. Informantka má typicky specifický vzhled, který charakterizuje osoby s TCS, dále má převodní nedoslýchavost, která je kompenzována závěsným sluchadlem. Na jedno oko má informantka 14 dioptrií, na druhé oko pouze 0,5, což znamená, že jedno oko namáhá výrazně více než druhé a to způsobuje časté migrény.

Informantka tvrdí, že nemá pocit, že by syndrom nějak zásadně limitoval její život. Avšak uvádí, že se během svého života setkala i se situacemi, kdy byla kvůli svému nápadnému vzhledu diskriminována. Jako příklad udává pracovní pohovor, který v prvním kole probíhal písemnou formou, kdy jí bylo sděleno, že její životopis i další zasláné materiály jsou jedny z nejlepších a že je zvaná do druhého kola, které probíhá formou osobního ústního pohovoru. Informantka druhým kolem neprošla a říká, že bylo zřejmé, že jedním z hlavních důvodů byl její specifický vzhled. Toto je jeden z problémů, se kterým se osoby s TCS setkávají poměrně často, ať už jde o hledání práce, podnájem či navazování přátelských či partnerských vztahů.

Eliška má pouze lehkou formu TCS, která se projevuje především lehkou nedoslýchavostí, která je kompenzována závěsnými sluchadly na obou uších. Syndrom není nápadný v obličeji.

Informantka E žije s partnerem, který není biologickým otcem Elišky, avšak stará se o ní a přijal ji za svou. Syndrom pro něj neznámá překážku ve vztahu.

## **4.3 Výzkumné šetření**

### **Kategorie č. 1: Těhotenství a porod**

U dvou informantek se během těhotenství objevilo větší množství plodové vody, což může být ukazatel postižení dítěte. Dvě informantky byly během těhotenství sledovány kvůli výskytu TCS v rodině a jeho možnému přenosu na dítě. U informantky E bylo postižení dítěte potvrzeno, informantka byla celé těhotenství sledována. U informantky C testy TCS vyloučily, přesto se jí narodilo dítě s těžkou formou TCS. Informantka A rodila předčasně ve 32. týdnu těhotenství. Tři informantky rodily císařským řezem a dvě informantky měly přirozený porod v termínu.

**Informantka A** uvádí, že otěhotněla ve svých 34 letech, což už vnímá jako pozdější věk pro první těhotenství. Těhotenství probíhalo bez komplikací, ultrazvuky i další běžná těhotenská vyšetření neodhalila nic neobvyklého, pouze bylo naměřeno větší množství plodové vody, avšak informantka byla svým ošetřujícím gynekologem ubezpečena, že se nejedná o nic nestandardního. Dále zmiňuje, že během prvního trimestru prodělala opakovaně virózy a měla těhotenské nevolnosti, avšak i toto vnímá jako běžnou součást jiného stavu.

Informantka A rodila předčasně ve 32. týdnu těhotenství v porodnici na Obilním trhu v Brně. Amálka vážila po narození 1 230 g a měřila 41 cm. Měla zjevné postižení ve tváři. Den po porodu byl Amálce diagnostikován TCS.

**Infromantka B** popisuje, že celé její těhotenství probíhalo naprosto bez komplikací. Neobjevilo se ani větší množství plodové vody, či zvýšená hladina cukru. Těhotenství s Barborkou bylo její druhé v životě. Porod byl přirozený, v termínu, taktéž bez komplikací.

Těhotenství s Cecilkou bylo **pro informantku C** její první těhotenství v životě. Vzhledem k tomu, že věděla, že její partner pochází z rodiny, kde se již tři generace vyskytuje TCS, ihned po zjištění, že je těhotná, nahlásila svému ošetřujícímu gynekologovi, že v rodině jejího partnera se tento syndrom vyskytuje. Tuto informaci podložila i zprávou od genetičky, která má v péči manželovu maminku a sestru, které mají středně těžkou formu TCS. Její ošetřující gynekolog jí odkázal na genetickou kliniku v Českých Budějovicích, kde mělo být provedeno genetické vyšetření plodu, které mělo vyloučit, či potvrdit, zda je plod postižený. Na klinice byl informantce proveden ultrazvuk, který vyloučil postižení plodu. Informantka C tedy žila v domnění, že podstoupila všechna nezbytná vyšetření a že její dítě bude v pořádku.

Po narození Cecilky, která má těžkou formu TCS, se pátralo, jak je možné, že na ultrazvuku nebylo tak těžké postižení vidět. Bylo zjištěno, že žádná speciální vyšetření u informantky neproběhla a že se jednalo o klasický ultrazvuk ve 13. a 20. týdnu těhotenství. Informantka vysvětluje celou událost takto: „*A dneska už víme, že to nebylo nic navíc. Byť jsme si mysleli, že nám ta péče poskytována je, tak dneska zpětně víme, že to byl pouze standardní postup. Že jak posílají ty matky bez jakéhokoliv rizika ve 13. a 20. týdnu na ultrazvuk. Já jsem ale chtěla extra ultrazvuk, aby se vyloučil ten syndrom. Takže jsme žili v domnění, že to řešíme a že je to řešeno.*“

Dále uvádí, že během těhotenství měla zvýšené množství plodové vody, což dále komentuje tím, že u těžších postižení bývá větší množství plodové vody během těhotenství v celku pravidlem. Také jí byla naměřena zvýšená hladina cukru v krvi, proto musela mít během těhotenství upravený jídelníček a pravidelně docházet na diabetologii, kde jí byla pravidelně odebrána krev a hladina cukru se hlídala. I to mohlo být ukazatelem, že něco není v pořádku.

Informantka C dále uvádí, že měla zájem o vyšetření plodové vody, avšak byla doktorem ujištěna, že její dítě je zdravé a že doktor nevidí důvod k dalším vyšetřením, navíc jí vysvětlil, že toto vyšetření je nebezpečné a že by mohlo způsobit potrat. Informantka také vyslovuje úvahu, že s odstupem času si myslí, že lékař během vyšetření nehledal TCS, ale Downův syndrom. *„My si myslíme, že ten doktor, že hledal Downův syndrom, protože nám pouštěl vlastně opakovaně zvuky srdce, ukazoval nám ty srdeční komory, ukazoval nám mozkový komory, všechny části mozku, ale vlastně vůbec moc neprohlížel obličej.“* Na závěr informantka shrnuje, že jinak celé těhotenství probíhalo bez komplikací.

Vzhledem k tomu, že informantka C měla lehce zvýšenou hladinu cukru, bylo jí doporučeno, že pokud neporodí do 40. týdne + 7 dnů, měl by být porod vyvolán. Informantka začala rodit spontánně krátce po termínu ve 40. týdnu + 5 dnech. Porod probíhal bez větších komplikací. Informantka popisuje, že se porodní cesty neotvíraly tak rychle, jak by bylo potřeba, ale vše se zvládlo a informantka porodila přirozenou cestou. Ihned po narození bylo zřejmé, že jejich dcera má TCS.

**Informantka D** popisuje své těhotenství jako bezproblémové, jednalo se o její druhé těhotenství v životě. Komplikace nastaly až začátkem porodu. Informantka D začala rodit týden po termínu porodu. Krátce po prasknutí plodové vody začala krváčet, po zastavení krváčení však již neměla kontrakce, a tak lékaři museli přistoupit k císařskému řezu. Informantka D se domnívá, že během každého porodu je velmi důležitý psychický stav ženy, který má zásadní vliv na průběh porodu. Uvádí, že ona sama na konci těhotenství procházela velmi těžkým životním obdobím a vnímá, že její špatný psychický stav měl na porod zásadní dopad. Císařský řez probíhal v celkové narkóze, tudíž se o postižení dcery nedozvěděla bezprostředně po porodu, ale až po probuzení z narkózy. V té době lékaři stále nevěděli, že se jedná o TCS, dávali Dorotce jen pár hodin života.

Vzhledem k tomu, že **informantka E** je sama osobou s TCS, musela celé své těhotenství jezdit do Brna na genetickou kliniku, kde byl vývoj plodu sledován. Informantka zmiňuje, že pokud by vyšetření prokázala, že plod bude mít středně těžkou nebo těžkou formu TCS, rozhodla by se pro umělé ukončení těhotenství. Testy však ukázaly pouze mírnou formu postižení a proto se informantka rozhodla dítě si nechat. Těhotenství podle informantky probíhalo bez komplikací. Popisuje pouze těhotenské nevolnosti, uvádí, že jedla vitamíny na podporu růsta miminka.

Těhotenství s Eliškou vnímá informantka E jako zázrak, neboť nebylo plánované, informantce bylo v mládí řečeno, že pravděpodobně nebude moct otěhotnět, tyto obtíže nesouvisely s její diagnózou TCS.

Informantku E přibližně týden před termínem porodu začalo pobolívat břicho. Jela do nemocnice, kde jí bylo provedeno vyšetření, na jehož základě se její ošetřující lékař rozhodl, že udělají císařský řez. Informantka nebyla v celkové narkóze, proto porod mohla prožít při vědomí.

## **Kategorie č. 2: Poporodní péče, sdělení diagnózy**

Závažnost postižení dětí informantky A a informantky C byla tak velká, že jim po narození musela být provedena tracheostomie. U dítěte informantky B byly projevy postižení naopak tak mírné, že TCS byl diagnostikován až ve 3 letech věku dítěte. Tři informantky se shodují, že jim lékaři neposkytli dostatečné množství informací ohledně zdravotního stavu a diagnózy jejich dítěte.

**Informanta A** popisuje, že po porodu dceru neměla možnost vidět, jelikož jí porodníci ihned odnesli. „*Oni ji hned odnesli pryč. Já jsem ji ani neviděla, prostě mi řekli, že má holčička nějaké anomálie v obličejí, nebo že má dítě anomálie v obličejí, takže jsem ani nevěděla, jestli je to holka nebo kluk, protože my jsme si to nenechali říct.*“ Informantka dále popisuje, že až po uplynutí nějaké doby ji odvezli k inkubátoru, ve kterém dcera ležela.

Dále dali zdravotníci infromantce lísteček s názvem Treacher Collins syndrom a sdělili jí, aby si informace hledala na internetu, jelikož oni sami TCS neznají a nemají s ním zkušenosti. Lékaři nebyli schopni určit, zda Amálka přežije, protože měla velké problémy s dýcháním způsobené zúženými dýchacími cestami. Čtvrtý den po narození jí byla provedena tracheostomie, kterou má dodnes. První měsíc po narození byla živována sodnou, která vedla přes ústní dutinu přímo do žaludku, po prvním měsíci

života jí byl zaveden PEG. Informantka popisuje, že začátky byly velmi náročné a že trvalo měsíce, než se o Amálku dokázala postarat sama. Informantka se musela naučit nejen starat se o tracheostomii a PEG, ale také cvičit s Amálkou čtyřikrát denně Vojtovu metodu.

**Informantka B** uvádí, že po porodu by nikoho nenapadlo, že Barborka má TCS, příznaky syndromu nebyly u Barborky viditelné. Lékaři pouze upozorňovali na neobvykle malou hlavičku, proto jí udělali SONO, které neukázalo žádné abnormality. Informantka B odcházela z nemocnice s vědomím, že má zdravé miminko. Až okolo druhého roku si začala všimnout jistých asymetrií v obličeji. Ve třech letech jí Amálčina učitelka z MŠ upozornila na to, že Amálka pravděpodobně špatně slyší. Začala situaci řešit s pediatrem, který jí odkázal na foniatrii a další odborníky. Výslednou diagnózu určila genetika, kdy byl potvrzen TCS.

**Informantka C** sdělení diagnózy její dcery komentuje takto „*Cecilka měla těžší dýchání v tom, že se jí hodně propadal hrudník a pak ji odnesli (pozn. z porodního pokoje), protože samozřejmě zjistili, že vypadá jinak než zdravé dítě. Aniž by nám víceméně něco řekli. Nakonec tam asi po hodině nastoupili doktoři a my jsme jim vlastně řekli, že jim můžeme říct rovnou, co to je za diagnózu, že to známe.*“

Vzhledem k tomu, že Cecilka měla po porodu velké problémy s dýcháním, byla ještě v den porodu transportována z nemocnice v Českých Budějovicích do fakultní nemocnice v Motole. Druhý den po porodu proběhla v Motole operace zprůchodnění horních dýchacích cest, při které byly Cecilce zavedeny do nosu nostrily. Nostrily jsou silikonové nosní výztuhy ve tvaru „trubiček“, které udržují průchodnost horních dýchacích cest a jejich tvar. Po této operaci byla Cecilka opět transportována do nemocnice v Českých Budějovicích, kde přibližně dva týdny ležela na jednotce intenzivní péče. Informantka C popisuje, že to bylo psychicky náročné období, jelikož v té době probíhala chřipková epidemie a oddělení bylo uzavřené. Informantka nemohla přijímat žádné návštěvy, které by jí mohly psychicky podporovat. Po měsíci od zavedení nostril byla Cecilka opět transportována do fakultní nemocnice v Motole, kde došlo k výměně nostril. Byly zavedeny nostrily o větším průměru. Bohužel po výměně došlo u Cecilky k dechové zástavě a musela jí být akutně provedena tracheostomie. V Motole strávila Cecilka následujících několik týdnů, než byla propuštěna do domácí péče.

**Informantka D** se o tom, že její dcera není zdravá, dozvěděla na jednotce intenzivní péče, kde ležela po císařském řezu. Lékařka, která ji přišla probudit z narkózy, jí oznámila, že Dorotka má rozštěp patra a deformaci lícních kostí. Informantka popisuje, že vyrovnat se s tím, že její dcera není zdravá, bylo psychicky velmi náročné. K vyrovnání se se situací nepomohl ani fakt, že lékaři nevěděli, co konkrétně Dorotce je, dávali jí jen pár hodin života. Až po čtyřech dnech informantce lékaři oznámili, že se jedná o TCS, a vysvětlili jí, že TCS je syndrom, který postihuje vzhled jedince, nikoliv intelekt. Po týdnu hospitalizace propustili informantku i s Dorotkou do domácí péče.

Informantka během rozhovoru několikrát zdůraznila, že v lékařích necítí oporu, že veškeré důležité informace si musí zjišťovat sama z různých zdrojů a že se velmi často názory zdravotníků různily.

**Informantka E** věděla již před porodem, že Eliška bude mít lehkou formu TCS. Vzhledem k tomu, že dojížděla pravidelně celé těhotenství na 3D ultrazvuk do Brna, měli lékaři dostatečné množství informací. Věděli do jaké míry bude novorozeně postižená a mohli se na tuto skutečnost připravit. Komunikace mezi ošetřujícím lékařem a nemocnicí probíhala funkčně. Vzhledem k tomu, že Eliška měla jen velmi lehké příznaky syndromu, nebylo potřeba speciální poporodní péče. Informantka i s dcerou byla po pár dnech z nemocnice propuštěna.

### **Kategorie č. 3 : Získávání informací**

Tři informantky se shodují, že jejich hlavním zdrojem informací byl internet. Jedna z informantek uvádí, že neměla čas na vyhledávání informací. Informace vyhledávala její rodina prostřednictvím internetu. Informantka E uvádí, že jelikož ona sama je osobou s TCS, neměla potřebu si informace dále vyhledávat. Všechny informantky se shodují, že dostupných informací je i v dnešní době málo a především lékaři neposkytují dostatečné množství informací. Dále se shodují, že v posledních letech je pro ně hlavním zdrojem informací Spolek BeTCS.

**Informantka A** uvádí, že jejím hlavním zdrojem informací byl internet. Především jí pomohly internetové stránky [www.zivotsesyndromem.cz](http://www.zivotsesyndromem.cz), které založila Eva Dojčarová, která sama s TCS žije. S Evou se informantce podařilo navázat kontakt a došlo i k několika osobním setkáním. Informantka dále uvádí, že současně je pro ni velkou pomocí Spolek BeTCS, který byl založen několik let po narození Amálky.



**Informantka B** tvrdí, že se setkala i s lékaři, kteří TCS vůbec neznali. Proto byl jejím hlavním zdrojem informací především internet. Avšak zdůrazňuje, že ani na internetu se příliš informací najít nedalo. *„Hledala jsem na internetu. Bylo to taky těžký, protože tam toho taky nic moc nebylo. Našla jsem nějaké stránky v cizím jazyce, jsem se snažila to přeložit, ale mně to překládání moc nejde, takže jsem toho moc nevěděla.“* Časem informantka objevila na facebooku výzvu Spolku BeTCS, která hledala osoby s TCS žijící v České republice a na Slovensku. K výzvě se přihlásila a od té doby se stal spolek hlavním zdrojem informací.

**Informantka C** popisuje, že vzhledem k těžké formě Cecilčina postižení a zdravotních komplikací s ní spojené, neměla čas ani myšlenky aktivně informace hledat a zjišťovat. Informantčina maminka se několik dní po narození Cecilky spojila s Evou Dojčarovou, zakladatelkou stránek Život se syndromem, která následně informantku propojila s dalšími rodinami v České republice a na Slovensku, které mají též dítě s TCS. Tyto rodiny se následně staly hlavním zdrojem informací a také velkou oporou. Dále informantka zmiňuje, že se přidala do americké skupiny osob s TCS na facebooku, kde také získala řadu informací.

**Informantka D** uvádí, že získávání informací pro ni bylo velmi náročné, především zdůrazňuje, že necítila oporu v doktorech. Jejím hlavním zdrojem informací byl internet.

Díky tomu, že **informantka E** je sama osobou s TCS a Eliška se narodila pouze s mírnou formou, nebylo potřeba zjišťovat si další informace. Dodává však, že pro matky, které TCS neznají, může být vyhledávání informací obtížné. Zmiňuje Spolek BeTCS jako vhodnou formu získávání informací.

#### **Kategorie č. 4: Adaptace rodiny**

Tři informantky uvádějí, že péče o dcery byla několik prvních měsíců po narození velmi náročná. Všechny informantky se shodují, že s přibývajícím věkem dítěte se náročnost péče snižuje.

**Informantka A** popisuje, že se jí příchodem Amálky změnil celý život. Především první dva roky Amálčina života byly pro informantku velmi náročné. *„První dva roky jen nemocnice a rehabilitace. Bylo to opravdu o tom být doma, cvičit a navštěvovat doktory.“* Po prvních dvou letech však začala být Amálka samostatnější a náročnost péče začala být snesitelnější. Aktuálně začala Amálka chodit do první třídy

a podle informantky se jí veškerá péče a energie, kterou Amálce v prvních dvou letech věnovala, začala vracet. „*Když pak člověk vidí ty úspěchy, tak to stálo za to.*“

Informantka A žije v dlouhotrvajícím partnerském vztahu. I pro jejího partnera byly začátky péče o Amálku velmi náročné, avšak partneři si byli navzájem oporou a těžkou životní situaci zvládli. Velkou oporou pro informantku byla také její matka a sestra. Se situací se špatně vyrovnával informantčin otec.

**Informantka B** tvrdí, že nemá pocit, že by se jí život po narození Barborky nějak zásadně změnil, uvádí pouze častější návštěvy lékařů. Největší oporou jí byl manžel. Dále uvádí, že širší rodina měla z počátku tendence Barborku litovat, ona však chtěla, aby se k Barborce chovali stejně jako se chovají k její starší sestře.

**Informantce C** se život po narození Cecilky změnil zásadně, jelikož několik prvních měsíců strávila s dcerou v nemocnici. Všechno kolem se pro ni zastavilo. Život se začal vracet do “běžných kolejí“ až po jejím propuštění z nemocnice. I tak jsou návštěvy lékařů mnohem častější, než byly před jejím narozením.

Informantka C uvádí, že její rodina byla vždy velmi semknutá, svůj vztah se sestrou a sestřenicí označuje za nadstandartní. Po narození Cecilky se však její rodina semkla ještě více. Stejně tak i vztah s jejím manželem se více upevnil.

Příchodem Dorotky na svět se pro **Informantku D** změnilo naprosto všechno. Kromě toho, že spoustu času musela trávit s Dorotkou v nemocnici a neměla čas se dostatečně věnovat své starší dceři, byla péče i finančně náročná. Informantka uvádí, že naprosto nejtěžší pro ni bylo začlenění do kolektivu. S negativními reakcemi se setkává dodnes, naštěstí již nejsou v takové míře. Manžel byl pro informantku oporou. Reakce širší rodiny nerozvádí.

**Informantka E** popisuje, že příchod Elišky pro ni i rodinu byl velmi šťastnou událostí. Narození Elišky jí výrazně zlepšilo její psychický stav. Vzhledem k tomu, že Eliška má pouze lehkou formu TCS a neobjevily se u ní žádné zdravotní komplikace, nebyly nutné časté návštěvy u lékařů.

### **Kategorie č. 5: Sourozenci**

V této kategorii se odpovědi informantek značně liší. Informantka B a informantka D mají kromě dcer s TCS i starší dcery, zatímco informantka C uvádí, že její dcery mají mezi sebou velmi kladný a pevný vztah, informantka E popisuje, že si její

dcery budovaly vztah několik let. Informantka A a informantka E mají pouze jedno dítě, a informantka C je čerstvou maminkou druhé dcery a vztah sester se teprve buduje.

**Informantka A** nemá kromě Amálky žádné další dítě. Tuto skutečnost dále rozvádí tím, že Amálka se jí narodila již v pozdějším věku a péče o ní během prvních let byla velmi náročná. Aktuálně je informantce A 41 let a další dítě si neumí představit. Na mou otázku, zda na její postoj k dalšímu dítěti má vliv i obava, že by i druhé dítě mohlo mít TCS odpovídá, že obavy nemá, jelikož s partnerem podstoupili genetické testy, které prokázaly, že se v případě Amálky jednalo o novou mutaci a pravděpodobnost, že by i její další sourozenec měl TCS je velmi nízká.

**Informantka B** má kromě Barborky i o šest let starší dceru. Tvrdí, že obě dívky mají mezi sebou vybudovaný velmi pěkný vztah. Starší sestra k mladší sestře zaujala po jejím příchodu z porodnice ochranný a pečovatelský postoj, který jí vydržel dodnes.

**Informantce C** se před necelým rokem narodila druhá dcera, která je o čtyři roky mladší než Cecilka. Mladší dcera je zcela zdravá, informantka podstoupila umělé oplodnění, během kterého došlo k implantační analýze, díky tomu se minimalizovala pravděpodobnost, že by i další dítě mělo TCS.

Informantka C popisuje, že první týdny po narození mladší dcery byly pro rodinu velmi náročné. Nejenže se Cecilka musela smířit s tím, že rodiče jí již nemohou věnovat veškerou pozornost, ale také pravděpodobně měla problémy s tím, že když mladší sestra plakala, tak vzhledem k jejímu sluchovému postižení špatně rozuměla, co jí nebo co si mezi sebou rodiče říkají. Informantka uvádí, že se s manželem snažili, aby se vždy minimálně jeden věnoval Cecilce a druhý z manželů mladší dceři. Postupem času se rodina adaptovala na nového člena rodiny a sestry si mezi sebou začínají vytvářet vztah. Cecilka si s mladší sestrou ráda hraje, také k ní zaujala ochranný postoj a v momentě, kdy mladší sestra pláče, začne Cecilka plakat taky. Informantka uvádí, že zatím jsou dcery malé a rozdíly mezi sebou nevnímají, až nastane čas, kdy se Cecilka bude ptát, proč ona vypadá jinak a mladší sestřička ne, bude to určitě náročné období, které budou muset citlivě překonat.

**Informantka D** má kromě Dorotky ještě o dvanáct let starší dceru. Informantka uvádí, že až během posledního roku se mezi sestrami začal budovat kladný vztah. Po narození Dorotky bylo pro starší sestru velmi náročné vyrovnat se s tím, že není u rodičů na prvním místě. Pro matku bylo období po narození Dorotky velmi náročné nejen

proto, že péče o Dorotku byla vyčerpávající, ale také byla v té době bez partnera, proto se starší dceři nemohla věnovat tak, jak by bylo potřeba. Starší dcera na to reagovala tím, že s rodinou nechtěla trávit společný čas. Později začala studovat v jiném městě a pobývala na internátu. Ke stmelení rodiny došlo až v uplynulém roce díky nařízené celostátní karanténě, kterou rodina musela trávit společně v jedné domácnosti.

**Informantka E** uvádí, že Eliška nemá žádné jiné sourozence. Dodává, že před narozením Elišky měla ještě jednu dceru, která se narodila předčasně a měla též TCS. Bohužel po komplikacích spojených s jejím postižením zemřela. Příchod Elišky byl nečekaný a považuje jej za zázrak, jelikož jí po prvním těhotenství bylo sděleno, že další děti mít již nebude. Na otázku, zda ještě plánuje mít další dítě odpovídá, že ne, jelikož má obavy z toho, že by bylo opět postižené.

### **Kategorie č. 6: Výchova**

Všechny informantky během rozhovoru zmínily, že je pro ně důležité v jejich dcerách budovat sebevědomí a sebepřijetí. Čtyři informantky se domnívají, že přistupují k výchově stejně, jako kdyby jejich dcery TCS neměly, jedna informantka uvádí, že vidí velké rozdíly ve výchově starší dcery bez TCS a mladší dcery s TCS.

**Informantka A** se Amálku snaží vychovávat úplně stejně, jako by byla zdravá. Přísnější se snaží být v oblasti sebeobsluhy, kdy se pokouší vyvarovat tomu, aby nebyla Amálka na někom závislá. Dodává však, že ne ve všem je to aktuálně možné. Dále uvádí, že se také snaží podporovat její sebevědomí.

**Informantka B** popisuje, že ve srovnání s výchovou své starší dcery je zásadní rozdíl v tom, že se snaží v Barborce daleko více pěstovat sebevědomí. *„Snažím se o to, aby byla sebevědomá, aby si uvědomila, že je originál. I když je jiná, ostatní nemají právo se povyšovat.“*

**Informantka C** uvádí, že vzhledem k tomu, že Cecilce je 4,5 roku, nemuseli zatím řešit specifika ve výchově a vychovávají ji tak, jako kdyby byla zdravá. *„To, že je jiná, pro nás neznamena, že bude mít volnější hranice. Snažíme se od začátku, abychom si to nastavili tak, aby ona chápala, že nám nebude skákat po hlavě. Také se snažím jí věci hodně vysvětlovat, aby věděla, proč jí některé věci například nechci dovolit.“*

Informantka C dále tvrdí, že Cecilka si zatím neuvědomuje, že vypadá jinak než ostatní děti. *„My nemáme zatím přímou konfrontaci s tím, že by se pozastavovala nad svým vzhledem. Takže to zatím neřeším.“* Informantka se domnívá, že je důležité podpo-

rovat v dítěti zdravé sebevědomí. Uvádí, že ona sama, má se sebevědomím problém, tudíž by ráda v Cecilce sebevědomí pěstovala. Na druhou stranu zmiňuje, že Cecilka je zatím velmi extrovertní a nemá problém v navazování kontaktů, ale neví, co nastane v pubertálním období. Na závěr dodává, že ji určitě budou vést k tomu, aby věděla, že není podstatné, jak člověk vypadá, ale jaký je člověk uvnitř.

**Informantka D** uvádí, že rozdíl ve výchově Dorotky oproti výchově její starší dcery je výrazný. K Dorotce je více benevolentní, naučila se větší trpělivosti a snaží se vnímat její potřeby.

Sebevědomí se snaží v Dorotce budovat maximálně. Vysvětluje jí, že pokud se jí ostatní děti posmívají, nevypovídá to nic o ní, ale o těch dětech, které se jí posmívají. Snaží se Dorotce vštípit, že není podstatné to, jak člověk vypadá, ale to, jaké má vlastnosti.

**Informantka E** tvrdí, že se snaží Elišku vychovávat tak, aby z ní vyrostl dobrý člověk, který žije podle určitých morálních hodnot. Říká, že stejně by Elišku vychovávala, kdyby TCS neměla.

#### **Kategorie č. 7: Raná péče**

Tři informantky využívají/využívaly služeb rané péče. Informantka A a informantka C se o rané péči dozvěděly od lékařů. Informantka D si již nevybavuje, kde se o rané péči dozvěděla. Informantka B se o rané péči dozvěděla až v sedmi letech věku dcery. Informantka E uvádí, že službu nepotřebovali.

**Informantka A** uvádí, že za rodinou jezdila pracovnice z rané péče pro děti se sluchovým postižením z Tamtamu. Spolupráci si chválí, dodává, že o existenci rané péče se dozvěděli v nemocnici.

**Informantka B** vypráví, že o existenci Tamtamu se dozvěděla, až když bylo Barborce šest let a to náhodou, nikdo z odborníků ji neinformoval. Vzhledem k tomu, že raná péče je poskytována dětem do sedmi let, tak je pracovnice rané péče navštívila jen jednou.

**Informantka C** uvádí, že o existenci Tamtamu se dozvěděla díky konzultaci s lékařkou ve Fakultní nemocnici v Motole. Při kontrole u očního lékaře byla informována, že existuje i raná péče pro děti se zrakovým postižením. Informantka dále uvádí, že aktuálně využívají služby rané péče pro sluchově i zrakově postižené děti. Spolupráci s ranou péčí si informantka chválí. Uvádí, že raná péče jim poskytuje sociální po-

radenství a také pomáhá se správným výběrem hraček. Oceňuje, že ji raná péče naučila vybírat takové hračky, které Cecilku rozvíjí nejen ve zrakovém a sluchovém vnímání, ale i v dalších oblastech.

Dále vyzdvihuje i akce pro rodiny dětí s postižením, které raná péče organizuje. Například víkendové pobyty. Líbí se jí, že na těchto akcích se může setkat s rodinami, které prožívají podobné situace a s kterými si může předávat své zkušenosti a informace. Zároveň dodává, že na těchto pobytech s ostatními rodinami si s manželem uvědomili, že nechtějí zaměřit celý svůj život jen na péči o dítě, ale chtějí budovat i svůj partnerský život. *„My jsme tam ukázkově viděli, že ty rodiny žijou život toho dítěte a že i když měli možnost to dítě dát na hlídání nebo na společnej program a užít si s ostatními rodiči nějak odychovej čas, tak to nevyužili nebo se separovali.“*

**Informantka D** popisuje, že první roky péče o Dorotku pro ni byly velmi náročné, především po psychické stránce. Uvádí, že má velmi negativní zkušenosti se zdravotníky, z jejichž strany nepřicházely žádné informace. Informantka tvrdí, že si vše musela zjišťovat sama. Nevzpomíná si, kde se dozvěděla o rané péči, tvrdí však, že to bylo již docela pozdě a spolupráci s ní už dále nerozvádí.

**Informantka E** uvádí, že služby rané péče nevyužili, jelikož neměli pocit, že by to bylo potřeba. Vzhledem k mírnému postižení Elišky nedocházelo k opoždění ve vývoji.

### **Kategorie č. 8: Školská zařízení**

V rámci výběru základní školy se všechny informantky shodují na tom, že preferovaly umístění dítěte do běžné základní školy, jelikož jejich děti nemají mentální postižení. Dvě informantky se shodují, že pro ně bylo důležité umístit své děti do školy v místě trvalého bydliště, jelikož jejich dcery ostatní děti již z okolí znají a mají mezi sebou vybudované vztahy. Tři děti navštěvovaly mateřskou školu speciální a dvě běžnou mateřskou školu.

**Informantka A** uvádí, že Amálka chodila do mateřské školy speciální s logopedickou třídou, protože měla tracheostomii a dorozumívala se znaky. Aktuálně chodí do běžné základní školy v místě svého trvalého bydliště a má asistentku. Hlavním důvodem, proč se informantka rozhodla dát Amálku do běžné školy byl fakt, že Amálka nemá mentální postižení, a také to, že děti v místě jejího trvalého bydliště Amálku znají a respektují její vzhled.

Dále informantka zmiňuje, že navštěvují SPC pro děti, žáky a studenty se sluchovým postižením v Brně, kde jsou maximálně spokojeni. Informantce se s SPC dobře komunikuje, cítí ze strany SPC zájem a je jim poskytováno dostatečné množství informací.

**Informantka B** sdělila, že Barborka chodila do běžné mateřské školy v místě svého trvalého bydliště a následně nastoupila na běžnou základní školu, také v místě svého trvalého bydliště. Asistenta pedagoga nemá. Informantka nikdy nezvažovala, že by dala Barborku do jiné než běžné základní školy, jelikož má Barborka sluchové postižení kompenzované.

**Informantka C** popisuje, že Cecilka chodí do mateřské školy pro zrakově postižené, do které nastoupila ve 3,5 letech. V MŠ má asistentku. Chodí do MŠ ráda, je totiž podle slov matky velký extrovert. Na otázku, jakou ZŠ zvažují do budoucna, informantka odpovídá, že vše bude záležet na tom, jakým směrem se bude vyvíjet její řeč a jak bude vypadat její dekanylace (odstraňování tracheostomie). Uvádí, že pokud by se odstranění tracheostomie povedlo a Cecilka by zvládla dýchat sama a stala se tak soběstačnou, mohla by nastoupit do běžné základní školy.

**Informantka D** uvádí, že Dorotka aktuálně chodí do první třídy běžné základní školy. Před nástupem do ZŠ chodila do běžné mateřské školy. Měla jednoroční odklad školní docházky. Vzhledem k tomu, že Dorotka nemá mentální postižení a komunikuje verbálně, neviděla matka důvod, proč ji do běžné školy nedat.

**Informantka E** uvádí, že Eliška navštěvovala mateřskou školu speciální v Jihlavě. Hlavní motivací proč Elišku zařadili do mateřské školy speciální bylo to, že MŠ nabízela logopedickou péči. Elišce byl doporučen odklad školní docházky, jelikož její fyzický stav neodpovídal věku dítěte. Byla příliš malá. Eliška chodila do nultého ročníku. V sedmi letech nastoupila na běžnou základní školu v místě trvalého bydliště. Dle informantky díky nultému ročníku zvládla první třídu s přehledem.

### **Kategorie č. 9: Pedagogové**

V této kategorii se odpovědi informantek různí, některé mají pozitivní zkušenosti s pedagogy, některé negativní. Všechny se shodují, že je pro ně důležité, aby fungovala komunikace mezi nimi a učitelem.

**Informantka A** uvádí, že s přístupem pedagogů byla doposud spokojená. Především vyzdvihuje přístup pedagogů v mateřské škole speciální. Líbilo se jí, že ve třídách byl malý počet dětí a Amálce se paní učitelky mohly dostatečně věnovat.

**Informantka B** uvádí, že ze základní školy, kam Barborka aktuálně chodí, mají zkušenosti s různým přístupem ze strany pedagogů. Podle informantky někteří pedagogové přihlížejí k Barborčinu sluchovému postižení, jiní mají naopak dle slov informantky „tvrdý přístup“. Dodává, že jí to však nevadí, protože se domnívá, že život není vždycky lehký a Barunku takový přístup může posunout.

**Informantka C** uvádí, že zatím nemá s pedagogy negativní zkušenosti. Naopak vyzdvihuje Cecilčinu asistentku, která se kvůli Cecilce začala učit znakový jazyk a velmi se Cecilce věnuje. Informantka uvádí, že ve vzdělávání jí přijde zásadní komunikace mezi učiteli, asistenty a rodiči, což se aktuálně velmi dobře daří.

**Informantka D** popisuje, že má negativní zkušenosti s učitelkami z mateřské školy, kam Dorotka docházela. Tyto učitelky nerespektovaly specifický přístup, který Dorotčin stav vyžaduje, a došlo tak ke zhoršení jejího zdravotního stavu. Aktuálně na základní škole je informantka s přístupem třídní učitelky velmi spokojená. Oceňuje především to, že třídní učitelka předem informovala rodiče ostatních dětí o Dorotčině zdravotním stavu a předešla tak spoustě nedorozumění. Za důležité pokládá, že s třídní učitelkou se dá velmi dobře komunikovat.

**Informantka E** popisuje, že od 1.–4. třídy na základní škole měli paní učitelku, se kterou byli velmi spokojeni. Brala ohled na Eliščino sluchové postižení. Informantka uvádí jako příklad to, že paní učitelka věděla, že Eliška musí sedět v předních lavicích a že když žákům něco diktuje, musí jí Eliška vidět na ústa. V 5. třídě však dostala Eliška novou paní učitelku, se kterou se vyskytly problémy, neakceptovala Eliščino sluchové postižení. Informantka uvádí, že se s paní učitelkou sešla, vše jí vysvětlila a došlo ke zlepšení přístupu z učitelčiny strany. Informantka dále vypovídá, že aktuálně chodí Eliška na novou základní školu, kde jsou velmi spokojeni s přístupem pedagogů, jelikož ředitel školy má manželku se sluchovým postižením, a tudíž proškolil jednotlivé pedagogy v přístupu k Elišce.

#### **Kategorie č. 10: Přijetí vrstevníky**

Negativní zkušenosti s přijetím dítěte s TCS vrstevníky má každá s informantek. Všechny informantky se shodují, že je přirozené, že jejich dcery v ostatních dětech



vzbuzují překvapení a otázky. Důležité ovšem je, aby se jim na tyto otázky dostalo adekvátních odpovědí a vysvětlení. V takových chvílích velmi často záleží na reakci rodičů ostatních dětí, kteří bohužel mnohdy nereagují tak, jak by bylo vhodné.

**Informantce A** velmi záleželo na tom, aby Amálka nastoupila na základní školu v místě jejího trvalého bydliště, jelikož jí většina dětí z okolí již zná a respektuje její specifický vzhled. Informantka vysvětluje, že pokud děti Amálku znají delší dobu a je jim rodiči vysvětleno, proč vypadá jinak, přijmou ji mezi sebe a její vzhled dále neřeší. Dodnes se ovšem stává, že na hřišti potkají i děti, které Amálku neznají a říkají o ní, že si s ní nechtějí hrát, protože je ošklivá. Informantka dále uvádí, že Amálka si naštěstí tyto situace moc nepřipouští, podle informantky by to mohlo být i tím, že Amálka má sluchové postižení a děti neslyší, respektive upřesňuje, že Amálka slyší pouze to, co slyšet chce.

Informantka se domnívá, že se Amálka do školního kolektivu začlenila dobře, uvádí pouze jednu negativní zkušenost, která se stala první školní den, kdy jedna ze spolužaček nechtěla mít vedle Amálky šatní skříňku. To se však vyřešilo a od té doby se nic podobného neopakovalo.

**Informantka B** popisuje, že v MŠ se nikdy nevyskytl problém, protože to byla MŠ, kde se všechny děti navzájem znaly od útlého věku. Matky se s dětmi potkávaly na dětských hřištích atd.. Problém nastal až po přechodu Barborky z prvního stupně základní školy na druhý stupeň, kde se dostala do nového třídního kolektivu, ve kterém bylo mnoho nových spolužáků, kteří ji neznali. Začalo docházet k tomu, že se spolužáci Barborce posmívali kvůli jejímu vzhledu. Barborka chodila ze školy s pláčem domů. Matka situaci řešila prostřednictvím výchovné poradkyně, která ve škole zakročila. Matka dále uvádí, že narážky od spolužáků, především chlapců, nikdy úplně neustaly, ale že časem si Barborka těchto narážek přestala všimnout. Informantka zdůrazňuje, že je důležité u osob a především dětí s TCS podporovat jejich sebevědomí a sebevnímání. *„Když jsme přecházeli na ten druhý stupeň, tak jsem se jí snažila vštěpovat, že ona je originál, že takových opravdu moc není.“*

**Informantka C** o své dceři tvrdí, že je velmi extrovertní dítě, což je podle ní výhoda. *„To jí hodně pomáhá, ona za téma dětma leze, jí nevadí, že na ní zírají, ona jde klidně ještě blíž.“* Informantka také zdůrazňuje, že na dětských hřištích se setkala s nejrůznějšími reakcemi jak dětí, tak rodičů. *„Mě nejvíc ranilo a asi pořád mě nejvíc doká-*

že zranit, když rodiče před tebou odvádí to dítě a říkají mu, ať si s Cecilku nehraje, ať se na nic neptá a jde si hrát jinam.“ Dále rozvádí, že jí přijde v pořádku, že děti na Cecilku koukají a jsou zaskočeny, když ji vidí poprvé, ale za zásadní v takovou chvíli vnímá právě roli rodičů. „*Tu situaci má v rukou ten rodič, kterej když řekne, nic se neděje, podej jí tu hračku a hrajte si spolu, tak to dítě přestane řešit, jak vypadá. Ono se zeptá, ale dostane odpověď na svoji otázku.*“ Informantka uvádí, že je špatně, pokud rodič v takovou chvíli dítě místo odpovědi odvede pryč nebo mu řekne, ať si jde hrát jinam. Na druhou stranu informantka chápe, že mnohé maminky nemusí vědět, jak dítěti vysvětlit, že Cecilka vypadá jinak, a dostávají se do situace, kterou nevědí, jak mají řešit. „*Některé maminky se se mnou teď baví a přicházejí se mi omluvit, že vlastně jim dělalo problém, říct nahlas něco, aby se mě to nedotklo.*“ Shrnuje, že klíčem k předcházení takových situací je osvětová činnost.

**Informantka D** uvádí, že se velmi bála, jak Dorotku přijmou spolužáci na základní škole. Mile ji překvapilo, že žádné z dětí nemělo první školní den ošklivé reakce, sice bylo zjevné, že si Dorotku prohlíží, ale nikdo se neprojevoval zle. Informantka dále vysvětluje, že to mohlo být způsobeno pravděpodobně tím, že třídní učitelka ještě před zahájením školního roku rodičům oznámila, že společně s jejich dětmi bude do třídy chodit i Dorotka. Vysvětlila jim, co TCS znamená a upozornila, že se nejedná o syndrom, který by snižoval inteligenci. Zároveň rodiče poprosila, aby své děti doma na Dorotku připravili a vysvětlili jim, že Dorotka má sice deformovaný obličej, ale je to stejná holčička, jako všechny ostatní.

Informantka D souhlasí s tím, že to, jak ostatní děti Dorotku přijmou, závisí především na tom, jakým způsobem jim jejich rodiče vysvětlí, proč Dorotka vypadá jinak. Sama informantka uvádí, že nemá problém s tím, když za ní na hřišti přijde nějaké dítě a zeptá se, co se Dorotce stalo. „*Některé děti se přijdou samy zeptat, co se Dorotce stalo. Vysvětlím jim to a rázem máme nové kamarády. Je nádherné, když i takové dítě řekne, že i tak je Dorotka krásná. Bylo by fajn, kdyby dospělí už od malička předávali svým dětem informaci, že není důležité, jak kdo vypadá, ale jaký je člověk, jaké má srdce a jaký je uvnitř.*“ Informantka dodává, že především na začátku, když s Dorotkou začala chodit na dětská hřiště, se stávalo, že děti z hřišť utíkaly. „*Bolelo mě, když Dorotka přišla se slovy: Mami, oni se mě bojí. Snažila jsem se jí to rozumně vysvětlit nebo převést do humoru, i když mi bylo zrovna do pláče.*“

Podle **Informantky E** nehraje TCS v životě Elišky téměř žádnou roli. Eliška je a vždy byla mezi dětmi velmi oblíbená, má spoustu kamarádů a navazovat nové vztahy jí nedělá problém. Vzhledem k tomu, že syndrom není u Elišky na první pohled patrný, spousta lidí v jejím okolí ani neví, že TCS má. Informantka popisuje, že její spolužáci dlouhou dobu nevěděli, že Eliška nosí naslouchadla, až jednoho dne si toho všimli. Eliška jim vše upřímně vysvětlila a dodala i to, proč její maminka vypadá trochu jinak. Informantka tvrdí, že od té doby jí spolužáci ještě více berou mezi sebe. Informantka uvádí, že Elišku vede k tomu, aby byla k lidem vždy upřímná, má ověřené, že když lidem vysvětlí, proč vypadá jinak, dokáží to pak snáze respektovat.

Informantčiny vlastní životní zkušenosti s přijetím od vrstevníků jsou zcela jiné než má Eliška. Hlavní důvod je ten, že informantčino postižení je narozdíl od Eliščina zcela zjevné na první pohled, její obličej je TCS výrazně poznamenaný. Informantka popisuje, že děti na základní škole se jí smály, jedna spolužačka ji šikanovala, až musela informantka přejít do jiné třídy. V nové třídě byla schopná paní učitelka, která dětem vysvětlila, že to, že informantka vypadá jinak, není důvod k tomu, aby se jí smály. Děti ji mezi sebe přijaly.

Informantku vždy zajímalo umění, především kresba, tudíž většinu času trávila sama kreslením nebo čtením knih. Samotné jí bylo dobře. Na střední škole si našla přátele, se kterými jí přátelské pouto vydrželo dodnes. Dodává, že i na střední škole se našli lidé, kteří se jí smáli, ale i ty to časem přešlo.

Informantka shrnuje, že s předsudky kvůli vzhledu se setkává celý život. Určitě jí její specifický vzhled komplikuje navazování vztahů, hledání si zaměstnání atd.

### **Kategorie č. 11: Přijetí veřejností**

Všechny informantky se shodují, že specifický vzhled jejich dcer vyvolává ve společnosti údiv a vzbuzuje v lidech i jistou odtažitost. Řešení vidí informantky v dostatečné osvětové činnosti.

**Informantka A** uvádí, že když Amálku lidé vidí poprvé, nevědí, co si mají myslet, Amálku si prohlíží, nebo se naopak straní. Jiné je to ve městě, ve kterém žijí a všichni ji znají, a jiné na dovolené, kde Amálku nikdo nezná. Informantka však dodává, že Amálka si díky své bezprostřední povaze ostatní velmi rychle získá. Podle informantky je Amálka velmi kontaktní a má lidi ráda.

**Informantka B** nevnímá reakce lidí ani pozitivně ani negativně, snaží se je spíše neřešit. Samozřejmě uvádí, že lidé se po Barborce často otáčejí a prohlíží si ji, avšak těmito reakcemi se informantka i Barborka nechtějí zaobírat.

Podle **Informantky C** byly hlavním důvodem, proč začala šířit osvětu na sociálních sítích, právě reakce lidí na veřejnosti. Uvádí, že reakce byly různé, bohužel i mnohdy negativní, především na dětských hřištích. K osvětové činnosti ji vedly nejenom své vlastní zkušenosti, ale i zkušenosti ostatních maminek dětí s TCS. Když od jedné maminky slyšela, že její dcera s TCS se bojí chodit na hřiště za ostatními dětmi, protože na ní volají “zombí“, tak věděla, že tomuto Cecilku nechce vystavovat. Cestu, jak takovým reakcím předcházet, vidí právě v osvětové činnosti. Přiblížit veřejnosti TCS je podle informantky možnost, jak předcházet negativním reakcím.

Informantka také získávala zkušenosti od ostatních již dospělých osob s TCS, které jí vyprávěly příběhy, ve kterých kvůli svému specifickému vzhledu měly problémy se sháněním zaměstnání, bydlení či v navazování přátelských a partnerských vztahů. Sama informantka má nejvíce negativních zkušeností z dětských hřišť, kdy maminky ostatních dětí své děti odvádějí pryč a nechtějí, aby si s Cecilkou hrály. Více v kategorii č. 5: přijetí vrstevníky.

Problém je podle informantky mnohdy v tom, že lidé si často deformovaný obličej spojují s mentálním postižením. Právě konkrétně této domněnce by podle informantky šlo předejít, kdyby lidé znali TCS a věděli, co všechno toto postižení obnáší.

**Informantka D** popisuje, že reakce lidí jsou mnohdy nepříjemné „*Okolí pokukuje s lítostí nebo jsou vyděšení, to i dospělí lidé. Špitají si, ukazují nebo se přijdou zeptat, co se stalo.*“ Dále uvádí, že někteří lidé jsou naopak soucitní, nosí Dorotce hračky, což je podle informantky milé. S nejhoršími reakcemi se setkala na dětských hřištích a to nejen ze strany dětí, ale i jejich rodičů, viz. kategorie č. 5: Přijetí vrstevníky. Informantka D stejně jako ostatní informantky vnímá jako stěžejní osvětovou činnost. Jako příklad uvádí Downův syndrom, který ještě před několika lety byl také neznámý. „*Myslím si, že větší informovanost společnosti by určitě pomohla. Protože dřív jsme taky neznali Downův syndrom a teď už všichni ví, jak mají specifický obličej, že když ho člověk vidí, tak si řekne: Aha, on má Downův syndrom a neřeší to dál.*“

**Informantka E** popisuje své vlastní zkušenosti. Uvádí, že předsudky lidí ji doprovází celý život. Zmiňuje, že lidé si často myslí, že když má člověk zdeformovaný

obličej zákonitě to znamená, že má i sníženou inteligenci. Přirovnává se k opici v kleci v zoologické zahradě, na kterou se lidé chodí dívat. „*Kolikrát se mi stalo, že jsem přišla na pohovor a když mě viděli, tak to nedopadlo a nezajímalo je, že mám praxi, že mám na to školu, že moje výkresy byly jedny z nejlepších.*“

Na závěr shrnuje, že kdyby se o TCS více mluvilo a psalo, lidé by ho znali a nedocházelo by tak často k tak negativním reakcím, protože by lidé věděli, že ačkoliv osoby s TCS vypadají jinak, nemají mentální postižení. Potvrzuje, že první reakce lidí jsou vždy rozpačité, ale jakmile mají lidé možnost ji blíže poznat, dojde k navázání pěkných vztahů.

### **Kategorie č. 12: Kompenzační pomůcky**

V této kategorii se všechny informantky shodují, že jedinou kompenzační pomůckou jejich dcer jsou sluchadla BAHA či závěsná naslouchadla.

**Informantka A** vnímá jako jedinou kompenzační pomůcku sluchadlo BAHA, které Amálka dostala v roce a půl.

**Informantka B** uvádí jako jedinou kompenzační pomůcku sluchadlo BAHA, které Barborka dostala poprvé v MŠ okolo čtvrtého roku života. Informantka tvrdí, že v MŠ a v první a druhé třídě na ZŠ si sluchadlo sundavala, například když přišla ze školy. Dnes ho již nesundává.

**Informantka C** uvádí jako kompenzační pomůcku sluchadlo BAHA, které má Cecilka umístěné na speciální čelence a které dostala ve svých devíti měsících. Informantka popisuje, že díky BAHA sluchadlu mohli na Cecilku začít mluvit, ona však kvůli tracheostomii mluvit nemohla, proto se celá rodina začala učit znakový jazyk, prostřednictvím něhož se Cecilka postupně začala dorozumívat.

**Informantka D** stejně jako ostatní informantky uvádí jako jedinou kompenzační pomůcku sluchadlo BAHA, které dostala Dorotka ve dvou letech, ovšem nechtěla ho nosit. Až ve třech letech pochopila, že díky sluchadlu slyší, a začala ho nosit ráda. Díky sluchadlu se Dorotka začala učit mluvit, do té doby se dorozumívala prostřednictvím znaků.

**Informantka E** uvádí jako jedinou kompenzační pomůcku závěsná sluchadla, která Eliška nosí na obou uších.

### **Kategorie č. 13: Komunikace a logopedická péče**

Čtyři z pěti informantek uvádí, že jejich dcery preferují verbální komunikaci. Informantka C popisuje, že Cecilka aktuálně prochází procesem odstraňování tracheostomie a postupně se začíná učit mluvit. Všem dětem byla poskytnuta nebo stále je poskytována logopedická péče.

**Informantka A** se se svou dcerou první rok a půl jejího života dorozumívala pomocí základních znaků. Jako příklad uvádí: máma, táta nebo pít. V roce a půl dostala Amálka sluchadlo BAHA a rodiče na ní začali mluvit. V MŠ navštěvovala logopedickou třídu. Aktuálně Amálka mluví ve větách. Na logopedii ke klinické logopedce dochází stále. Informantka uvádí, že srozumitelnost je kvůli tracheostomii a sluchovému postižení snižená, ale lidé, kteří s ní tráví hodně času, jí rozumí. Když Amálce není rozumět, pomáhá si Amálka znaky. Amálka je velmi vytrvalá a dokud nedostane, co chce, tak se nevzdá.

**Informantka B** uvádí, že Barborka komunikuje verbálně. Na kurzy znakového jazyka chodí, protože jí to baví a zajímá. Na logopedii chodila v období mladšího školního věku, aktuálně již nechodí.

**Informantka C** chodí s Cecilkou na doporučení foniatra na logopedii od jejího roku a půl. Uvádí, že v jižních Čechách se nachází pouze jedna klinická logopedka, která by se specializovala na klienty s tracheostomií. Tato klinická logopedka nejprve učila rodiče, jak správně mají Cecilku motivovat k vyvozování hlasu. Vzdělávala je v oblasti tvorby hlasu a v oblasti vývoje řeči. Aktuálně Cecilka prochází procesem odstraňování tracheostomie a na logopedii dochází k vyvozování jednotlivých hlásek.

Cecilka se ještě donedávna dorozumívala pouze znaky, aktuálně se snaží rodiče od znaků ustupovat a komunikovat verbálně.

**Informantka D** se s Dorotkou do jejích 3 let dorozumívala znaky. Nejdříve si vymýšlela své vlastní znaky, následně začala chodit do kurzů znakového jazyka. Ve třech letech začala Dorotka nosit sluchadlo BAHA a informantka na ní začala mluvit a Dorotka si postupně začala osvojovat verbální komunikaci. Aktuálně Dorotka komunikuje verbálně, dohnala své vrstevníky. Znaky používá jen při koupání nebo v bazénu, kdy nemůže mít nasazené sluchadlo. Na logopedii dochází od tří let.

**Informantka E** říká, že Eliška nikdy neměla problémy s verbální komunikací. Na logopedii chodila pouze v mateřské škole, s počátkem nástupu na základní školu byla logopedická péče ukončena.

#### **Kategorie č. 14: Vzkaz maminkám dětí s TCS**

V závěru rozhovoru jsem informantkám položila následující otázku: „*Co byste vzkázala mamince, které se před pár dny narodilo dítě s TCS?*“ Odpovědi jednotlivých informantek jsou uvedeny níže.

**Informantka A:** „*Asi aby měla psychickou podporu. Protože nejhorší chvíle jsou ty, kdy člověk neví. Hlavně vydržet, určitě bych jí řekla, že se jí to jednou vrátí.*“

**Informantka B:** „*Ať to nevzdává, protože ty děcka jsou úplně úžasný. Prostě vydržet, bojovat, protože ty děcka ti to vrátíjou.*“

**Informantka C:** „*Že teď to bude peklo, ale za pár let už ne. Že teď je hrozně těžkej ten start, si hozená do vody, ve který nemáš tušení, jak máš plavat a nikdo ti bohužel ten návod nedá, ale to dítě za to určitě stojí. To dítě tě prostě strašně nabije tím, že nevnímá, že má nějaký limity a o tom to celý je. To vůbec není o limitech, ve finále zjistíš, že největší limity máš ty jako dospělák, ne to dítě.*“

**Informantka D:** „*Že ty začátky jsou hodně těžký, ale že ti to dítě vrátí.*“

**Informantka E:** „*Že na tom světě není sama, že má nás.*“

#### **4.4 Závěry výzkumného šetření a doporučení pro pedagogickou praxi**

Hlavním cílem diplomové práce bylo analyzovat život rodiny dítěte s TCS. Dále odpovědět na otázku, jaké zkušenosti mají rodiny s přijetím od majoritní společnosti. Analyzovat s jakými problémy se rodiče v rámci péče, výchovy a vzdělávání dítěte s TCS setkávají a zda je rodinám poskytována dostatečná péče, podpora a přísun informací.

Metodou výzkumného šetření byla zvolena metoda kvalitativního výzkumu, konkrétně metoda otevřeného kódování. Informantky byly vybrány podle předem daných kritérií, jednalo se o matky dětí, jejichž věkové rozmezí je 0–18 let, žijící v České republice, kterým byl bezprostředně po narození či v raném věku diagnostikován TCS. Pro výzkum bylo vybráno pět informantek, které splnily všechna kritéria.

Na základě výzkumného šetření lze odpovědět na tři předem formulované výzkumné otázky.

**Výzkumná otázka č. 1:** *S jakými obtížemi se v rámci výchovy, péče a vzdělávání setkávají rodiče dětí s TCS?*

Z výzkumného šetření vyplývá, že specifika výchovy dětí s TCS, ve srovnání s výchovou intaktních dětí, tkví především v záměrném budování jejich sebevědomí a sebepřijetí. Vzhledem k tomu, že TCS má přímý dopad na vzhled jedince, se všechny informantky shodují, že se snaží svým dcerám předat vědomí, že není podstatné, jak moc je člověk krásný navenek, ale to, jak krásný je člověk uvnitř. Jako nástroj budování sebevědomí volí především komunikaci. O jejich vzhledu a charakteru se snaží s dcerami často hovořit a tím posilovat jejich zdravé sebevědomí.

Všechny informantky v rámci výzkumného šetření vypověděly, že nejnáročnější byla péče v prvních měsících a letech života jejich dcer. Vypořádání se se skutečností, že dítě není zdravé, podstupování lékařských prohlídek, vyšetření a zákroků, které byly náročné jak časově, tak psychicky, nejistota, co s dítětem bude dál a jakým směrem se budou vyvíjet, nedostatek informací a to i ze strany lékařů, kteří si mnohdy protirečí, to vše se odráželo na psychickém stavu informantek. Všechny informantky se však shodují, že s přibývajícím věkem se děti stávají čím dál samostatnější, péče tudíž méně náročnou a do života vstupuje více radostí než starostí.

Z výzkumného šetření dále vyplývá, že informantky při výběru mateřských a základních škol preferovaly školy v místě jejich trvalého bydliště. Hlavním důvodem bylo to, že chtěly své dcery umístit do kolektivu dětí, se kterými se dcery již znají z dětských hřišť, kroužků atd..

Čtyři informantky umístily své dítě do mateřské školy speciální, hlavním motivem tohoto rozhodnutí byla možnost komunikace ve znakovém jazyce, logopedická péče a individuální přístup učitelů a asistentů. Vzhledem k tomu, že s TCS se pojí převodní vady sluchu různého stupně, komunikují rodiče s těmito dětmi primárně ve znacích do doby, kdy je dětem nasazeno sluchadlo a ony se postupně začínají učit slyšet a mluvit. Při nástupu na základní školu již obvykle verbální komunikaci ovládají, a tudíž se upřednostňuje běžná základní škola před základní školou speciální. Významnou roli ve výběru základní školy určitě hraje i fakt, že osoby s TCS nemají mentální postižení. Z výzkumného šetření dále vyplývá, že osoby s TCS se celoživotně potýkají



s předsudky okolí kvůli jejich vzhledu. I rodiče dětí s TCS musí být během školní docházky obezřetní a hlídat možný vznik šikany. Na základě výzkumného šetření lze tvrdit, že děti, kterými je rodiči či jinou autoritou vysvětleno, proč se dítě s TCS vzhledově liší, dokáží dané dítě snáze přijmout do kolektivu a respektovat jeho specifický vzhled.

**Výzkumná otázka č. 2:** *Je rodinám poskytována dostatečná péče, podpora a přísun informací?*

Z výzkumného šetření vyplývá, že nedostatečný přísun informací je jeden z hlavních problémů, se kterými se rodiny dětí s TCS musí potýkat. TCS patří mezi vzácné vývojové vady a do dnešní doby není příliš probádaný, existuje jen velmi malé množství zdrojů, ze kterých se dají informace čerpat. Nejenže o TCS nemá povědomí laická veřejnost, ale i většina odborníků z řad lékařů či speciálních pedagogů nemají ucelené informace o tomto syndromu.

Aktuálně je pro rodiny dětí s TCS největší oporou spolek BeTCS. Tento spolek sdružuje osoby s TCS a jejich rodiny žijící v České republice a na Slovensku. Momentálně má spolek registrovaných 39 dětí a dospělých osob žijících na našem území s diagnostikovaným TCS. Prostřednictvím tohoto spolku si mohou rodiny navzájem předávat informace a vlastní zkušenosti. Spolek se dlouhodobě snaží o osvětovou činnost prostřednictvím sociálních sítí, přednášek a besed, které pořádá nejen pro laickou veřejnost, ale také pro zdravotníky a pedagogické pracovníky.

Na základě výzkumného šetření lze říci, že rodiny využívají služeb rané péče, která jim poskytuje podporu v oblasti raného rozvoje dítěte. Opět se však ukazuje, že ne všem rodinám jsou včas poskytnuty informace o možnosti spolupráce s ranou péčí.

Z důvodu zúžených dýchacích cest lékaři stále častěji přistupují k zavedení tracheostomie u dětí s TCS. Tracheostomie si vyžaduje specifický logopedický přístup. Jedna z informantek poukazuje, že bylo velkým problémem najít logopeda, který by se na práci s dítětem s tracheostomií specializoval.

Na základě výzkumného šetření lze tvrdit, že zásadním problémem rodin dětí s TCS je, že neexistují v České republice odborníci, kteří by se věnovali problematice TCS a věděli, jak těmto lidem nejlépe pomoci.

### **Výzkumná otázka č. 3:** *Jaké zkušenosti mají rodiny s přijetím od majoritní společnosti?*

Na základě výzkumného šetření lze tvrdit, že každá z informantek se setkala nebo setkává s negativními reakcemi ve svém okolí. Bohužel lze říci, že kvůli specifickému vzhledu těchto lidí dochází i k jejich diskriminaci ve společnosti. Informantky uvádí nejčastěji negativní zkušenosti z dětských hřišť. Hlavní problém nevnímají v ostatních dětech, ale především v reakcích jejich maminek, které mnohdy vzniklou situaci na hřištích řeší velmi nešťastně, a to tak, že své děti odvedou nebo je pošlou hrát si jinam a nedají jim odpověď na jejich otázky („proč ta holčička vypadá jinak?“). Informantky se shodují, že v momentě, kdy se intaktnímu dítěti vysvětlí, proč dítě s TCS vypadá jinak, dané dítě dostane odpověď na své otázky a snáze dítě s TCS přijme.

Laická veřejnost si často spojuje deformovaný obličej s mentálním postižením. Tento jev není neobvyklý, existuje řada studií, které potvrzují, že veřejnost se velmi často domnívá, že člověk s tělesným postižením má zákonitě i postižení mentální. Jedná se o odraz toho, že veřejnost stále není dostatečně informovaná o problematice lidí s postižením a stále převládají zkreslené představy o těchto lidech.

V rámci výzkumného šetření se všechny informantky shodly, že osvětová činnost je ta správná cesta, jak předcházet tomu, aby osoby s TCS nebyly diskriminovány kvůli svému vzhledu. Některé informantky uvádí jako příklad Downův syndrom, který dříve také nebyl známý, a dnes už všichni vědí, co si pod pojmem Downův syndrom mají představit a co toto postižení obnáší.

### **Doporučení pro pedagogickou praxi**

Na základě výzkumného šetření lze s jistotou říci, že z pozice pedagoga je velice důležité dbát u žáků s TCS na jejich zařazení do třídního kolektivu a snažit se předcházet možnému riziku šikany. Za vhodný postup řešení takové situace můžeme považovat postup, kdy dojde k tomu, že se třídní učitel a rodiče jednotlivých spolužáků, případně i rodiče dítěte s TCS, společně setkají, ještě před tím, než konkrétní dítě do třídního kolektivu nastoupí. Na této schůzce by mělo dojít k obeznámení ostatních rodičů o tom, že do třídy jejich dítěte bude chodit i dítě, které má TCS a mělo by jim být vysvětleno, co toto postižení obnáší, speciální důraz by měl být kladen na sdělení informace, že osoby s TCS nemají mentální postižení. Cílem schůzky by mělo být nejen to, že

rodiče obdrží všechny potřebné a relevantní informace, díky čemuž by se mělo předejít šíření nepravdivých informací a domněnek, ale také budou mít rodiče prostor sami připravit své dítě na to, že bude mít ve třídě spolužáka, který se bude vzhledově lišit. Je na vlastní zodpovědnosti každého rodiče, aby svému dítěti vysvětlil, že to, že někdo vypadá jinak, neznamená, že se mu dítě bude smát nebo se ho stranit, právě naopak je důležité, aby takové dítě bylo přijato bez předsudků.

Velmi důležité také je, aby během celého vzdělávacího procesu probíhala funkční komunikace mezi pedagogy a rodiči dítěte s TCS, popřípadě také mezi školním výchovným poradcem, třídním učitelem a rodiči dítěte s TCS. Díky komunikaci mezi těmito jednotlivými subjekty se může docílit, co možná nejlepší úrovně vzdělávání dítěte a předcházet vzniku šikany. Dále mohou přispět k psychické rovnováze dítěte.

Z výzkumného šetření také vyplývá, že ačkoliv je řada onemocnění, která jsou velmi vzácná a pravděpodobnost, že se pedagog během své praxe setká s žákem, který takové onemocnění má, je velmi nízká. Je důležité, aby každý pedagog měl povědomí, že vzácná onemocnění existují a byl o nich informován již během svého vzdělávání na vysoké škole. Měl by také vědět, jak k takovým žákům a studentům přistupovat a jak komunikovat s jejich rodiči. Tato oblast ve vzdělávání budoucích pedagogů by se jistě neměla podceňovat.

Na základě výzkumného šetření mohou tvrdit, že je důležité, aby pedagogové byly pro své žáky a studenty nejen studnicí informací, ale také morálním vzorem. Vedli je k laskavosti, ohleduplnosti a respektu k ostatním. Předávali myšlenku, že není důležité to, jaký je člověk navenek, ale to, jaký je člověk uvnitř.

## **Shrnutí**

Diplomová práce se zabývá problematikou Treacher Collins syndromu. Text práce je rozdělen do čtyř kapitol, z nichž první tři mají teoretický charakter a vycházejí ze studia a analýzy odborné české i zahraniční literatury. Věnují se vysvětlení základních pojmů a souvislostí, které jsou důležitým základem pro čtvrtou, praktickou část práce. Praktická část práce popisuje kvalitativní výzkumné šetření. Pro jeho uskutečnění byla zvolena metoda polostrukturovaného rozhovoru a zúčastněného pozorování. Hlavním cílem bylo analyzovat život rodin, ve kterých vyrůstá dítě s TCS. Výzkumný vzorek byl složen z pěti žen, které jsou matkami dětí s TCS. Výsledky výzkumného šetření byly analyzovány a vyhodnoceny.

## **Summary**

The thesis deals with the Treacher Collins syndrome. The text of thesis is divided into four chapters, of which the first three are theoretical and are based on the study of both Czech and foreign literature. The chapters are dedicated to explaining basic terminology and context, which serve as an important foundation for the fourth, practical chapter of the thesis. The practical part of the thesis describes a qualitative research survey. The research was realized using semi-structured interviews and involved observation. The main goal was to analyze the lives of families that raise children with the TCS. The research sample consisted of five women – mothers of children with the TCS. The results of the research survey were analyzed and evaluated.

## Seznam literatury

ANDERLIKOVÁ, L. *Cesta k inkluzi*. Praha: Triton, 2014, 210 s. ISBN 978-80-7387-765-1

BARTOŇOVÁ, M. *Vzdělávání žáků se speciálními vzdělávacími potřebami ve středním školství: texty k distančnímu vzdělávání*. Brno: Paido, 2013, 259 s. ISBN 978-80-7315-243-7

BARTOŇOVÁ, M., a kol. *Strategie vzdělávání žáků se speciálními vzdělávacími potřebami v inkluzivním prostředí základní školy: texty k distančnímu vzdělávání*. Brno: Paido, 2016, 389 s. ISBN 978-80-7315-255-0

BARTOŠOVÁ, K., HAVELKA, D. *Speciální sourozenci: život se sourozencem s postižením*. Praha: Portál, 2019, 128 s. ISBN 978-80-262-1475-5

BENDOVÁ, P., JEŘÁBKOVÁ, K., RŮŽIČKOVÁ, V. *Kompenzační pomůcky pro osoby se specifickými potřebami*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 2006 ISBN 80-244-1436-8.

ČELEDOVÁ, L., ČEVELA, R. *Člověk ve zdraví i v nemoci: podpora zdraví a prevence nemoci ve stáří*. Praha: Karolinum, 2017, 511 s. ISBN 978-80-246-3829-4

ČEVELA, R. *Sociální a posudkové lékařství*. Praha: Karolinum, 2015, 160 s. ISBN 80-24629-38-0

DUNOVSKÝ, J. *Dítě a poruchy rodiny*. Praha: Avicenum, 1986, 136 s. ISBN

FISCHER, S., ŠKODA J. *Sociální patologie: Závažné sociálně patologické jevy, příčiny, prevence, možnosti řešení, 2., rozšířené a aktualizované vydání*. Grada Publishing, a.s., 2014, 232 s. ISBN 80-24750-46-5

GAVORA, P. *Úvod do pedagogického výzkumu*. Paido, 2010, 261 s. ISBN 978-80-731-5185-0

HADJ-MOUSSOVÁ, Z. *Intervence: pedagogicko-psychologické poradenství III*. Praha: UK, 2004, 249 s. ISBN 978-80-729-0146-3

HÁDKOVÁ, K. *Člověk se sluchovým postižením*. Praha: Karolinum, 2016, 300 s. ISBN 80-72906-19-4

HAHN, A. a kol. *Otorinolaryngologie a foniatrie v současné praxi 2., doplněné a aktualizované vydání*. Praha: Grada Publishing, a. s., 2019, 440 s. ISBN 978-80-271-2608-8

HARTL, P., HARTLOVÁ H. *Psychologický slovník*. Praha: Portál, 2004, 774 s. ISBN 80-7178-303-5

HAVEL, J. *Vzdělávání žáků se speciálními vzdělávacími potřebami na I. stupni základní školy jako východisko inkluzivní didaktiky*. Brno: Masarykova univerzita, 2014, 255 s. ISBN 978-80-210-7150-6

HENDL, J. *Kvalitativní výzkum: základní teorie, metody a aplikace*. Praha: Portál, 2016, 408 s. ISBN 978-80-262-0982-9

HORÁKOVÁ, R. *Sluchové postižení: úvod do surdopedie*. Praha: Portál, 2012, 160 s. ISBN 80-26200-84-5

HORÁKOVÁ, R. *Surdopedie: texty k distančnímu vzdělávání*. Brno: Paido, 2011, 126 s. ISBN 8073152258

HOUDKOVÁ, Z. *Sluchové postižení u dětí - komplexní péče*. Praha: Triton, 2005, 117 s. ISBN 80-7254-623-6

HRADÍLKOVÁ, T. *Praxe a metody rané péče v ČR: průvodce sociálním modelem*. Praha: Portál, 2018, 148 s. ISBN 978-80-262-1386-4

CHROBOK, V. *Tracheostomie a koniotomie: techniky, komplikace a ošetrovatelská péče*. Praha: Maxdorf, 2004, 170 s. ISBN 978-80-734-5031-1

- JANKOVSKÝ, J. *Ucelená rehabilitace dětí s tělesným a kombinovaným postižením somatopedická a psychologická hlediska*. Praha: Triton, 2001, 158 s. ISBN 80-7254-192-7
- KEJKLÍČKOVÁ, I. *Vady řeči u dětí: Návodů pro praxi*. Praha: Grada Publishing, a. s., 2016, 224 s. ISBN 978-80-271-9292-2
- KEREKRÉTIOVÁ, A. *Velofaryngální dysfunkce a palatolalie*. Praha: Grada Publishing, a. s., 2008, 208 s. ISBN 978-80-247-2264-1
- KLENKOVÁ, J. *Logopedie*. Praha: Grada Publishing, a. s., 2006, 228 s. ISBN 80-247-1110-9
- KLENKOVÁ, J., *Kapitoly z logopedie 2 a 3*. Brno: Paido, 1998, 101 s. ISBN 978-80-859-3162-4
- KLÍMA, J. a kol. *Pediatric pro nelékařské zdravotnické obory*. Praha: Grada Publishing, a. s., 2016, 328 s. ISBN 80-27193-65-6
- KLIMENTOVÁ, E. *Osoby se zdravotním postižením v sociologickém výzkumu*. Olomouc: UP, 2019, 106 s. ISBN 80-24454-34-3
- KRAHULCOVÁ, B. *Komunikace sluchově postižených*. Praha: Karolinum, 2003, 303 s. ISBN 80-24603-29-2
- KUKLA, L. *Sociální a preventivní pediatrie v současném pojetí*. Praha: Grada Publishing, a. s., 2016, 456 s. ISBN 978-80-271-9224-3
- LECHTA, V. *Inkluzivní pedagogika*. Praha: Portál, 2016, 463 s. ISBN 978-80-262-1123-5
- LEJSKA, M. *Poruchy verbální komunikace a foniatricie*. Brno: Paido, 2003, 156 s. ISBN 978-80-731-5038-9
- MATĚJČEK, Z. *Rodiče a děti*. Praha: Albatros Media a.s., 2017, 353 s. ISBN 978-80-7429-797-7



- MAZÁNEK, J. a kol. *Zubní lékařství pro studující nestomatologických oborů*. Praha: Grada Publishing a.s., 2018, 400 s. ISBN 80-27108-10-1
- MAZÁNKOVÁ, M. *Inkluze v mateřské škole: Děti s PAS, ADHD a handicapem*. Praha: Portál, 2018, 120 s. ISBN 978-80-262-1365-9
- MĚŠŤÁK, J., MOLITOR, M., MĚŠŤÁK, O., KALINOVÁ, L., a kol. *Základy plastické chirurgie*. Praha: Karolinum, 2015, 177 s. ISBN 978-80-246-2839-4
- MICHALÍK, J. *Zdravotní postižení a pomáhající profese*. Praha: Portál, 2011, 511 s. ISBN 978-80-7367-859-3
- MICHALÍK, J. a kol. *Postoje pedagogických pracovníků k vybraným aspektům společného vzdělávání*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 2018, 186 s. ISBN 978-80-244-5321-7
- MUHLPACHER, P., *Gerontopedagogika*. Brno: MU, 2009, 203 s. 80-21050-29-2
- MUKNŠNÁBLOVÁ, M. *Péče o dítě s postižením sluchu*. Praha: Grada Publishing a.s., 2014, 128 s. ISBN 80-24750-34-1
- OPATŘILOVÁ, D. *Raná podpora a intervence u dětí se zdravotním postižením*. Brno: MU, 2012, 321 s. ISBN 80-21058-80-3
- PEŠOVÁ, I., ŠAMALÍK, M. *Poradenská psychologie pro děti a mládež*. Praha: Grada Publishing a.s., 2006, 150 s. ISBN 80-24712-16-4
- PIPEKOVÁ, J. *Kapitoly ze speciální pedagogiky*. Brno: Paido, 2006, 40 s. ISBN 80-7315-120-0
- PIVARČ, J. *Na cestě k inkluzi: proměny pedagogických procesů ve vzdělávání a jejich pojetí učiteli a zástupci vedení ZŠ*. Praha: Univerzita Karlova, 2020, 188 s. ISBN 80-7603-206-4
- POTMĚŠIL, M. *Sociální prostředí ve škole a inkluzivní vzdělávání*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 2018, 98 s. ISBN 978-80-244-5295-1

- PULDA, M. *Integrovaný žák se sluchovým postižením v základní škole*. Brno: Masarykova univerzita, 2000, 69 s. ISBN 80-210-2481-X
- SAINT-EXUPÉRY, A. *Malý princ*. Praha: Albatros, 2002, 93 s. ISBN 978-80-000-0103-80
- SLOWÍK, J. *Speciální pedagogika*. Praha: Grada Publishing a.s., 2007, 160 s. ISBN 80-24717-33-6
- SOBOTKOVÁ, I. *Psychologie rodiny*. Praha: Portál, 2012, 219 s. ISBN 978-80-262-0217-2
- STEINABACHER, M., D. *Aesthetic Orthognathic Surgery and Rhinoplasty*. John Wiley & Sons, 2019, 648 s. ISBN 978-11-191-8697-7
- ŠEDIVÁ, Z. *Psychologie sluchově postižených ve školní praxi*. Septima, 2006, 67 s. ISBN 978-80-7216-232-1
- ŠKODOVÁ, E. *Klinická logopedie*. Praha: Portál, 2007, 615 s. ISBN 80-73673-40-1
- ŠVAŘÍČEK, R., ŠEDO VÁ, K. a kol. *Kvalitativní výzkum v pedagogických vědách*. Praha: Portál, 2007, 384 s. ISBN 978-80-262-0644-6
- UZLOVÁ, I. *Asistence lidem s postižením a znevýhodněním: praktický průvodce pro osobní a pedagogické asistenty*. Praha: Portál, 2010, 135 s. ISBN 978-80-7367-764-0
- VÁGNEROVÁ, M. *Vývojová psychologie: Dětství, dospělost, stáří*. Praha: Portál, 2000, 522 s. ISBN 80-71783-08-0
- VÁGNEROVÁ, M. *Vývojová psychologie: Dětství a dospívání*. Praha: Karolinum, 2012, 536 s. ISBN 80-24621-53-3
- VÁGNEROVÁ, M. *Současná psychopatologie pro pomáhající profese*. Praha: Portál, 2014, 815 s. ISBN 978-80-262-0696-5

VANČURA, J. *Zkušenosti rodičů dětí s mentálním postižením*. Brno: Společnost pro odbornou literaturu - Barrister & Principal, 2007, 151 s. ISBN 978-80-87029-14-5

ŽIŽKA J. *Diagnostika syndromů a malformací*. Praha: Galén, 1994, 414 s. ISBN 80-85824-04-3

## **Legislativa**

Strategie vzdělávací politiky České republiky do roku 2020, 2014 [online] [cit. 25. 9. 2020]. Dostupné z: <https://www.msmt.cz/vzdelavani/skolstvi-v-cr/strategie-vzdelavaci-politiky-2020-1>

Úmluva o právech osob se zdravotním postižením, 2009 [online] [cit. 25. 9. 2020]. Dostupné z: <https://www.mpsv.cz/umluva-osn-o-pravech-osob-se-zdravotnim-postizenim>

Vyhláška č. 27/2016 Sb., o vzdělávání žáků se speciálně vzdělávacími potřebami a žáků nadaných 2014 [online] [cit. 25. 9. 2020]. Dostupné z: <https://www.zakonyprolidi.cz/cs/2016-27>

Zákon č. 561/2004 Sb., předškolním, základním, středním, vyšším odborném a jiném vzdělávání (školský zákon) [online] [cit. 25. 9. 2020]. Dostupné z: <https://www.msmt.cz/dokumenty-3/skolsky-zakon-ve-zneni-ucinnem-od-15-2-2019>

Zákon č.108/2006 Sb., o sociálních službách [online] [cit. 5. 10. 2020]. Dostupné z: <https://www.zakonyprolidi.cz/hledani?text=108%2F2006>

## **Elektronické zdroje**

*Benefits of Having a Sibling with Special Needs*, 2017 [online] [cit. 10. 9. 2020]. Dostupné z: <https://kcparent.com/parenting/challenges-and-benefits-of-having-a-sibling-with-special-needs/>

*Dental Anomalies in Individuals with Treacher Collins Syndrome – Tomographic Analysis* [online] [cit. 15. 10. 2020]. Dostupné z:  
<https://www.jscimedcentral.com/HeadFace/headface-3-1012.pdf>

*Evolution of a child with Treacher Collins syndrome undergoing physiotherapeutic treatment* [online] [cit. 20. 9. 2020]. Dostupné z: [https://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0103-51502015000300525](https://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0103-51502015000300525)

*Le syndrome de Treacher-Collins* [online] [cit. 20. 9. 2020]. Dostupné z:  
<https://www.passeportsante.net/fr/Maux/Problemes/Fiche.aspx?doc=syndrome-treacher-collins>

*Mandibulofacial Dysostosis (Treacher Collins syndrome): Multimedia. eMedicine Specialties* [online] [cit. 20. 9. 2020]. Dostupné z:  
<https://emedicine.medscape.com/article/946143-overview>

*Mezinárodní statistická klasifikace nemocí přidružených zdravotních problémů: MKN-10* [online] [cit. 20. 9. 2020] Dostupné z: <https://mkn10.uzis.cz/>

*Ophthalmic features and visual prognosis in the Treacher-Collins syndrome. British Journal of Ophthalmology* [online] [cit. 20. 9. 2020] Dostupné z:  
<https://bjo.bmj.com/content/77/10/642.short>

*POLR1B and neural crest cell anomalies in Treacher Collins syndrome type 4*[online] [cit. 21. 10. 2020]. Dostupné z: <https://www.nature.com/articles/s41436-019-0669-9>

*Treacher Collins syndrome* [online] [cit. 15. 10. 2020]. Dostupné z <http://www.treachercollins.org.uk/syndrome.html>

*Treacher Collins syndrome: etiology, pathogenesis and prevention* [online] [cit. 15. 10. 2020]. Dostupné z: <https://www.nature.com/articles/ejhg2008221/>

*Život se syndromem. Život se syndromem: Jak se žije s Treacher Collins syndromem či Goldenhar syndromem* [online] [cit. 21. 10. 2020]. Dostupné z:  
<https://www.zivotsesyndromem.cz/treacher-collins-syndrom-tcs/>

## **Přílohy**

### **Struktura rozhovoru**

#### **Úvodní otázky**

Jak se jmenujete?

Kolik je vám let?

Jak se jmenuje vaše dítě, které má TCS?

Kolik je mu let?

Znala jste TCS před narizením vašeho syna/vaší dcery?

#### **Jak změnil příchod dítěte s TCS do rodiny její dosavadní život?**

Má vaše dcera/syn sourozence?

Kolik je jí/mu let?

Jakého je pohlaví?

Jaké vztahy spolu sourozenci mají?

Pokud je zdravý sourozenec starší, jak přijal sourozence s TCS?

Jak jste mu vysvětlili, že jeho sestra/bratr má zdravotní postižení?

Mluvíte se svými dětmi o zdravotním postižení jejich bratra/sestry?

Žijete v partnerském vztahu/manželství/jste svobodná?

Jak váš partner reagoval na to, že se vám narodilo dítě s TCS?

Do jaké míry ovlivnilo vaše partnerství narození dítěte s TCS?

Jak probíhalo vyrovnávání s tím, že máte dítě s TCS?

Musela jste vyhledat odbornou pomoc?

Jak reagovala širší rodina?

Co všechno se v rodině změnilo narozením vašeho dítěte s TCS?

#### **S jakými obtížemi se setkávají rodiče dětí s TCS?**

Věděla jste, že se vám narodí dítě s TCS?

Jak vám byla diagnóza vašeho dítěte sdělena?

Byl jste spokojená s přístupem lékařů?

Co se dělo po narození vaší dcery/syna?

Od koho nebo kde jste získávala informace o TCS?

Jaké organizace vám pomáhaly/pomáhají?

Jste spokojená s lékařskou péčí, která je poskytována vašemu dítěti?

Jsou v České republice odborníci, kteří se specializují na TCS?

Jaká školská zařízení navštěvuje/navštěvovalo vaše dítě?

Jaké zkušenosti máte s pedagogy?

Jaké zkušenosti máte s přijetím vašeho dítěte ve třídním kolektivu?

Máte pocit, že se vám dostává dostatečné množství podpory a informací ze školských a poradenských zařízení?

Jaké rady byste poskytla mamince, které se právě narodilo dítě s TCS?

**Jak může majoritní společnost přispět ke zlepšení kvality života rodin dětí s TCS?**

Co by se mělo změnit, aby se vám a vaší rodině žilo lépe?